

ESCUELA ENFERMERÍA FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ - UAM

CURRICULUM VITAE NORMALIZADO ABREVIADO

APELLIDOS	AYUSO GARCÍA		
NOMBRE	CARMEN		
		FECHA DE NACIMIENTO	
DIRECCIÓN PARTICULAR			
POBLACIÓN		PROVINCIA	CP
TELÉFONO		E-MAIL	

FORMACIÓN ACADÉMICA

LICENCIATURA	CENTRO	FECHA
Licenciatura en Medicina y Cirugía	Universidad Complutense de Madrid	1976-1977
MÁSTER	CENTRO	FECHA
GRADO	CENTRO	FECHA
DIPLOMATURA	CENTRO	FECHA
DIPLOMA ESTUDIOS AVANZADOS (DEA)	CENTRO	FECHA

DOCTORADO

En Medicina por la Universidad Autónoma de Madrid. Tesis Doctoral: "Síndrome de Turner y Variantes: Estudio Clínico y Citogenético". Sobresaliente cum laude (04/07/1985)

¿TIENE MENCIÓN EUROPEA/INTERNACIONAL ALGUNO DE SUS TÍTULOS DE DOCTORADO?

NA

ACREDITACIÓN

ANECA¹	<ol style="list-style-type: none"> 1. Profesor Ayudante doctor para Universidad pública (14 Septiembre 2007) 2. Profesor Contratado doctor para Universidad pública (14 Septiembre 2007) 3. Contratado en Universidad Privada (14 Septiembre 2007) 4. Profesor Titular de Universidad Pública (14 de Octubre de 2009) 	Madri+d (antigua ACAP²)	
--------------------------	---	---	--

¹ Agencia Nacional de Evaluación de la Calidad y Acreditación

² Agencia de Calidad, Acreditación y Prospectiva de las Universidades de Madrid

IDIOMAS

INGLÉS	Correctamente	FRANCÉS	Correctamente	ALEMÁN		ITALIANO	
--------	---------------	---------	---------------	--------	--	----------	--

(nivel acreditado)

EXPERIENCIA PROFESIONAL

FECHAS	PUESTO	ORGANISMO
Enero 1978 – Marzo 1981	Médico residente	Servicio de Genética (Fundación Jiménez Díaz (FJD))
1981- 1983	Investigador predoctoral	Mº Educación y Ciencia en FJD
1984-Oct de 1994	Médico Adjunto	Servicio de Genética (FJD)
Oct de 1994 -Dic de 2010	Jefe Asociado	Servicio de Genética (FJD)
Dic de 2010- Actualidad	Jefe de Servicio	Servicio de Genética (FJD)
Oct de 2005 a Dic de 2009	Subdirectora de Investigación	FJD
Dic 2009 - Actualidad	Directora Científica	Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD)

SITUACIÓN PROFESIONAL ACTUAL

SITUACIÓN PROFESIONAL ACTUAL	Jefe del Servicio de Genética / Subdirectora de Investigación de la Fundación Jiménez Díaz / Directora científica del IIS-FJD
FECHA DE INICIO	Diciembre 2009 / 2005 / Diciembre 2009
ORGANISMO	Fundación Jiménez Díaz / Fundación Jiménez Díaz / Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz
CENTRO	Fundación Jiménez Díaz / IIS-FJD
DEPARTAMENTO	Servicio de Genética / Grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y complejas
DIRECCION POSTAL	Avda. de los Reyes Católicos nº2 28040 Madrid
TELEFONO	
E-MAIL	

ACTIVIDAD DOCENTE DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (*)

FECHAS	PUESTO	ORGANISMO
1979-2015	Ponente y conferenciante en más de 458 jornadas y congresos	
2008-Actualidad	Codirectora de la Cátedra de Patrocinio "Medicina Genómica"	Fundación Universidad Autónoma de Madrid
2009-2010	Profesora en la asignatura de Patología Médica (5º Curso)	Facultad de medicina Universidad Autónoma de Madrid
2009-Actualidad	Profesora en la asignatura de Pediatría (4º Curso)	Facultad de medicina Universidad Autónoma de Madrid
2009-Actualidad	Profesora en la asignatura de Fisiología (1º Curso)	Escuela Universitaria de Enfermería Universidad Autónoma de Madrid
2013-Actualidad	Profesora en la asignatura de Metodología de la Investigación (3º Curso)	Escuela Universitaria de Enfermería Universidad Autónoma de Madrid
2011-Actualidad	Profesora en la asignatura de Bioética (2º Curso)	Escuela Universitaria de Enfermería Universidad Autónoma de Madrid
2003-2010	Profesora en el Curso de doctorado sobre genética y diagnóstico prenatal ultrasónico	Facultad de medicina Universidad Autónoma de Madrid
2009-2013	Responsable del módulo "Genética de la visión" en el curso de Fundamentos de la Visión	Universidad de Valladolid
2009-Actualidad	Profesor en el Máster "Conocimiento actual de las enfermedades raras"	Universidad Pablo de Olavide, Sevilla
2011-2015	Profesor en el Máster "Experto Universitario en Bioética"	Escuela andaluza de Salud Pública, Universidad de Granada
2005-2013	Profesor en el Course in medical genetics	ESGM. European Society of Human Genetics
2010- Actualidad	Profesor en el Curso de investigación clínica: epidemiología experimental y salud pública	Fundación Jiménez Díaz
2010-Actualidad	Profesor en el Máster Interuniversitario "Dirección y Gestión de la I+D+I en Ciencias de la Salud"	Instituto de Salud Carlos III, la Universidad de Alcalá y la UNED
2010-2013	Profesor en el Máster en Psicología en asesoramiento genética	Instituto de Salud Carlos III, la Universidad de Alcalá y la UNED
2011- Actualidad	Profesor en el Máster "Experto Universitario en bioética"	Escuela Andaluza de Salud Pública
2012-2015	Profesor en el master of molecular biomedicine, biotechnology and molecular and cellular biology	Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid
2013-Actualidad	Profesor en el CURSO "CERTIFICADO EN GENÉTICA MÉDICA"	Universitat de València
2014	Profesor en el ETHICS TRAINING COURSE	EyeTN Network

TESIS DOCTORALES, TESINAS, DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (*)

TÍTULO	Caracterización genética de Distrofias Hereditarias de Retina autosómicas recesivas		
CONTRIBUCIÓN**	Director		
DOCTORANDO	Ávila Fernández Almudena		
FACULTAD	Biología	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2011	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

** Director, Codirector, Miembro de tribunal (esto último solo en caso de Tesis Doctorales)

TÍTULO	Utilidad de la farmacogenética para predecir la eficacia y la seguridad de risperidona y otros antipsicóticos atípicos		
CONTRIBUCIÓN**	Director		
DOCTORANDO	Almoguera Castillo Berta		
FACULTAD	Biología	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2011	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Análisis genético de genes mayores de predisposición y genes de baja penetrancia en el cáncer colorrectal esporádico		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Nargisse Nejda		
FACULTAD	Biología	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2010	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Análisis de polimorfismos de los genes MTHFR, XRCC1, PPARG y COX2 en el cáncer colorrectal esporádico		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Daniel Iglesias Gómez		
FACULTAD	Biología	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2010	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Espectro mutacional de los genes relacionados con el Síndrome de Bardet-Biedl en pacientes españoles		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Inés Pereiro Rodríguez		
FACULTAD	Bioquímica y Biología Molecular	UNIVERSIDAD	Universidad de Vigo
AÑO	2010	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Implicación de los poliformismos genéticos en la farmacocinética y farmacodinámica de antipsicóticos: Estudio farmacogenético en voluntarios sanos		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Rosario López Rodríguez		

FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2010	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Análisis de poliformismos funcionales en genes candidatos implicados en el desarrollo de los trastornos mentales y la conducta suicida		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Concepción Vaquero Lorenzo		
FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2010	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Búsqueda de nuevas dianas y estrategias terapéuticas en aciduria metilmalónica		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Ana de Jorge Finnigan		
FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Complutense de Madrid
AÑO	2011	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Caracterización molecular de CNVs, mutaciones sin sentido y de splicing en enfermedades metabólicas hereditarias. Investigación en terapias personalizadas		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Rocío Sánchez Alcudia		
FACULTAD	Biología	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2012	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Investigación de las causas moleculares de las hipoacusias no dindrómicas autosómicas recesivas y ligadas al X		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Marta Gandía Ferri		
FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2012	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Alteraciones Visuales en un modelo animal de albinismo		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	María Esther Zurita Redondo		
FACULTAD	Ciencias	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2012	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Efecto modulador del fondo genético mitocondrial en la cinética de ensamblaje de los complejos del sistema OSPHOS en un modelo celular de enfermedad mitocondrial		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Rosa María Pello Gutiérrez		
FACULTAD	Biología	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2013	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Molecular genetics of ocular diseases		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Giulia Venturini		
FACULTAD	Biologie et Médecine	UNIVERSIDAD	Université de Lausanne
AÑO	2013	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Usher Syndrome: molecular analysis of the USH2 genes and development of a next-generation sequencing platform		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Gema García García		
FACULTAD	Farmacia	UNIVERSIDAD	Universidad de Valencia
AÑO	2013	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Caracterización Genética de Retinopatías Humanas: Enfermedad de Best, Síndrome de Bardet Biedl y Síndrome de Alstrom		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	María Teresa Piñeiro Gallego		
FACULTAD	Bioquímica y Biología Molecular	UNIVERSIDAD	Universidad de Vigo
AÑO	2013	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	AG490 promueve la acumulación de HIF-1 α por inhibición de su hidroxilación		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Ruth Fernández Sánchez		
FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2013	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Mecanismos patogénicos de las mutaciones en el gen NF1: Bases Moleculares y celulares		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Elisabete Hernández Imaz		
FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2013	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Novel Approaches for Molecular Diagnosis of Genetic Diseases by Next Generation Sequencing: Application to Breast Cancer and Retinitis Pigmentosa in the Clinical Practice		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Miguel Miranda de Sousa Dias		
FACULTAD	Biología Molecular i	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Barcelona

	Biomedicina		
AÑO	2014	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Aproximación genómica al diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina y búsqueda de nuevos genes relacionados		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	María González del Pozo		
FACULTAD	Biología Molecular	UNIVERSIDAD	Universidad de Sevilla
AÑO	2014	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Polimorfismos genéticos humanos y adicción a drogas de abuso: implicación del SNP C385A del gen FAAH en el consumo de riesgo de alcohol en jóvenes adultos		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Kora-Mareen Katharina Bühler		
FACULTAD	Psicología	UNIVERSIDAD	Universidad Complutense de Madrid
AÑO	2014	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Estudio Genético-Molecular de varias familias con Ataxia Dominante y ancestros en A Costa da Morte (Galicia, España)		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	María García Murias		
FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidade de Santiago de Compostela
AÑO	2014	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Caracterización molecular de pacientes con síndrome de Usher mediante secuenciación Sanger y de nueva generación. Análisis de expresión de variantes USH1		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Maria Jose Aparisi Navarro		
FACULTAD	Ciencias biológicas	UNIVERSIDAD	Universidad de Valencia
AÑO	2015	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Estudios Genético-Moleculares y Funcionales sobre Hipoacusia Neurosensorial no Síndrómica de Herencia Autosómica Dominante en Población Española		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Fernando Mayo Merino		
FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2015	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TÍTULO	Búsqueda de marcadores genéticos predictores de respuesta a fármacos biológicos en el tratamiento de la psoriasis		
CONTRIBUCIÓN**	Miembro de tribunal		
DOCTORANDO	Rocío María Prieto Pérez		

FACULTAD	Medicina	UNIVERSIDAD	Universidad Autónoma de Madrid
AÑO	2015	CALIFICACION	Sobresaliente "cum laude" por unanimidad

TRABAJO FIN DE GRADO DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (TFG)

NÚMERO DE TFG DIRIGIDAS	5
--------------------------------	---

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN FINANCIADOS DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (*)

Miembro Investigador e Investigador Principal en 80 Proyectos Nacionales e Internacionales. En los últimos 5 años:

COMO INVESTIGADOR PRINCIPAL
<p>1. Título del proyecto: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) Agencia financiadora: ISCIII Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2006 hasta la actualidad Investigador Principal de la U704: C. Ayuso Código de la Entidad Financiadora: CB06/07/0036</p>
<p>2. Título del proyecto: Aplicación de Chips de ADN (Arrays) a la identificación de nuevos genes y al diagnóstico de algunas enfermedades genéticas: malformaciones congénitas, enfermedades oculares y epilepsias Agencia financiadora: CIBERER Financiación prorrogada 2010: 4 187,44 € Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2007 hasta el 31/12/2009 y prorrogada 2010 Investigador Principal: C. Ayuso (IP de la U704) Código de la Entidad Financiadora: Proyecto Intramural INTRA/07/704.1 CIBERE-ER (2007-2010)</p>
<p>3. Título del proyecto: Utilidad de la farmacogenética para predecir la eficacia y la seguridad de risperidona y otros antipsicóticos atípicos Agencia financiadora: ISCIII (Investigación clínica independiente) Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2008 hasta el 31/12/2010 Investigador Principal y Coordinador: C. Ayuso Código de la Entidad Financiadora: EC07/90393</p>
<p>4. Título del proyecto: Consorcio de apoyo a la investigación biomédica en red (CAIBER) Agencia financiadora: ISCIII Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2009 hasta el 31/12/2012 prorrogada hasta el 31/12/2013 Investigador Principal y miembro del Consejo Rector: C. Ayuso Código de la Entidad Financiadora: CAI08/01/0032 y prorrogada CAI11/01/0032</p>
<p>5. Título del proyecto: Caracterización genómica y post-genómica de Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Autosómica Recessiva. Análisis de los genes CERKL y CEP290 Agencia financiadora: Fundación Salud 2000, Proyecto Ayudas Merck Serono de Investigación 2009 Duración (periodo de financiación): desde el 01/03/2009 hasta el 28/02/2011 Investigador Principal: C. Ayuso Código de la Entidad Financiadora: 30171/006</p>
<p>6. Título del proyecto: Estudio de las Distrofias de Retina autosómicas recesivas y otras: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas Agencia financiadora: ISCIII, Fondo de Investigación Sanitaria INTRASALUD Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2010 hasta el 31/12/2013 Investigador Principal: C. Ayuso Código de la Entidad Financiadora: PS09/00459</p>
<p>7. Título del proyecto: Valoración del análisis molecular actual y futuro en Distrofias de Retina Autosómicas Dominantes (Arrays de genotipado, MLPA, dHPLC, HRM) Agencia financiadora: ISCIII, Evaluación de tecnologías sanitarias Financiación: 87 120€ Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2010 hasta el 31/12/2012 Investigador Principal y Coordinador: C. Ayuso Código de la Entidad Financiadora: PI09/90047</p>



8. Título del proyecto: Estudio de Distrofias de Retina ligadas al Cromosoma X y otras DR: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas
Agencia financiadora: Fundaluce 2011
Financiación: 20 000€
Duración (periodo de financiación): desde el 22/09/2011 hasta 22/09/2014 (Prorrogado hasta 31/12/2014)
Investigador Principal: C. Ayuso
Código de la Entidad Financiada: 4019/002
9. Título del proyecto: Búsqueda de nuevos genes e identificación de nuevos mecanismos funcionales en patología neurosensorial mediante secuenciación masiva en modelos humanos (secuenciación exómica) y en modelos animales
Agencia financiadora: PIBER 1: Plataforma CNAG dirigida a las Retinosis Pigmentarias. CIBER-ER
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2011 hasta el 31/12/2011
Investigador Principal y Coordinador: C. Ayuso
10. Título del proyecto: Nuevos genes y mecanismos en Distrofias de Retina. Aplicación de secuenciación de exoma completo y biología de sistemas, estudios funcionales en modelo animal y caracterización clínica.
Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) (CIBERER-ISCIH)
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2012 hasta el 31/12/2013
Investigador Principal y Coordinador de grupos: C. Ayuso (U704)
Código de la Entidad Financiadora: ER14PR05ACC13G704
11. Título del proyecto: Caracterización clínica y molecular en familias españolas con Distrofias de Retina Autosómicas Dominante mediante nuevos abordajes metodológicos.
Agencia financiadora: ONCE
Duración (periodo de financiación): desde el 25/06/2012 hasta el 25/06/2013
Investigador Principal: C. Ayuso
Proyecto ONCE de Investigación 2012
Código de la Entidad Financiada: PIC01/2012
12. Título del proyecto: Genética y Farmacogenética del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) en niños de la población española
Agencia financiadora: Fundación Alicia Koplowitz Ayudas a la Investigación en Psiquiatría de la infancia y adolescencia y enfermedades cerebrales de comienzo temprano.
Financiación: 75 000€
Duración (periodo de financiación): desde el 26/10/2011- 31/12/2013 prorrogado hasta 03/2014
Investigador Principal: C. Ayuso
Código de la Entidad Financiada: 4019/004
13. Título del proyecto (Ensayo clínico): Estudio aleatorizado, doble ciego, de 12 - semanas, de grupos paralelos y controlado con placebo, de la eficacia y seguridad de RO4917523 en pacientes con Síndrome X Frágil.
Nº EUDRACT: 2011-004349-42 Ensayo Clínico Fase II Multicéntrico.
Agencia financiadora: Hoffmann-La Roche Inc (ECO7 NP-27936)
Financiación: NA (En función del nº de pacientes reclutados)
Duración (periodo de financiación): 02/10/2012-29/05/2014
Investigador Principal: C. Ayuso
Nº EUDRACT: 2011-004349-42. Ensayo Clínico Fase 2 Internacional Multicéntrico
Coordinado por Covance, CRO.
14. Título del proyecto: Nuevos genes y mecanismos en Distrofias de Retina. Aplicación de secuenciación de exoma completo y biología de sistemas, estudios funcionales en modelo animal y caracterización clínica.
Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) (CIBERER-ISCIH)
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2014
Investigador Principal y Coordinador de grupos: C. Ayuso (U704)
Código de la Entidad Financiadora: ER14PR05ACC13G704
15. Título del proyecto: Nuevos abordajes metodológicos para la caracterización clínica y molecular en familias españolas con Distrofia de Retina Autosómica Dominante.
Agencia financiadora: ONCE
Financiación: 15 000€
Duración (periodo de financiación): desde el 25/06/2013 hasta el 24/06/2014
Investigador Principal: C. Ayuso
Proyecto ONCE de Investigación 2013
Código de la Entidad Financiada: 4019/005
16. Título del proyecto: Identificación de nuevos mecanismos moleculares en Distrofias de Retina, traslación al diagnóstico y al desarrollo de nuevas terapias génicas y celulares.
Agencia financiadora: ISCIH
Subprograma: Proyecto de Investigación en Salud (AES 2013)
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2016

<p>Investigador Principal y Coordinador: C. Ayuso Código de la Entidad Financiadora: PI13/00226</p>
<p>17. Título del proyecto: Diabetes Cancer Connect: Targeting common inflammatory markers and signaling pathways in diabetes mellitus and cancer. Agencia financiadora: ISCIII Subprograma: Proyecto Integrado IIS Projects Call Financiación: 605.000,00€ Duración (periodo de financiación): 2014-2016 Investigador Principal y Coordinador: J. Egido Investigadores responsables: WP1: Jesús Egido, WP2: Jesús García-Foncillas, WP3: Carmen Ayuso, WP4: Gloria Álvarez, WP5: Nieves González, WP6: Alberto Ortiz Arduán, WP7: Pedro Esbrit. Código de la Entidad Financiadora: PIE13/00051</p>
<p>18. Título del proyecto: Beyond the Genome; training the next generation of ophthalmic researchers Agencia financiadora: Commission of the European Communities Programa: Support for Training and Career Development of Researchers (Marie Curie Initial Training Network) EyeTN. Duración: desde el 01/01/2014 hasta la actualidad Investigador Asociado: C. Ayuso (IIS-FJD) Equipo Investigador: University of Leeds, Universiteit Gent, In Dei Nomine Felicitet, Telethon Institute of Genetics and Medicine, Eberhard Karls Universität Tübingen, Institute of Neurosciences of Montpellier (INM), Avacta Life Sciences, Asper Biotech, Biocartis, Center for Genomics and Transcriptomics. Código de la Entidad Financiadora: 317472 http://www.eyetn.eu/; associated partner</p>
<p>19. Título del proyecto: CONSYN: "Challenging the molecular diagnosis of Complex and Rare Diseases: WES analysis for Congenital Syndromes". Agencia financiadora: Centro Nacional de Análisis Genómicos (CNAG) Financiación: Secuenciación de 24 muestras para WES Duración (periodo de financiación): desde 2014 hasta la actualidad Investigador Principal: C. Ayuso Código de la Entidad Financiada: NA Proyectos 2013 CNAG Call: 300 Exomes to elucidate rare diseases</p>
<p>20. Título del proyecto: Convenio de colaboración empresarial IIS-FJD y Sanofi-Aventis S.A. Agencia financiadora: Genzyme (Sanofi-Aventis) Financiación: 15.000,00€ Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2015 Investigador Principal: C. Ayuso Código de la Entidad Financiada: 4019/006</p>
<p>21. Título del proyecto: Caracterización clínica y molecular en familias españolas con distrofia de retina autosómica dominante mediante técnicas de secuenciación masiva (NGS). Búsqueda de nuevos genes y diseño de algoritmos de diagnóstico molecular. Agencia financiadora: ONCE Proyecto ONCE de Investigación 2014 Duración (periodo de financiación): desde el 01/09/2014 hasta el 31/08/2015 Investigador Principal: C. Ayuso Código de la Entidad Financiada: 4019/007</p>
<p>22. Título del proyecto: SPANEX (Spanish Exomes Project). A web-based database of variants of the normal, control population of 1000 Spanish healthy people. WP sobre aspectos éticos Organismo financiador: CIBERER-ISCIII Código de la Entidad Financiada: NA INTRAMURAL CIBERER Duración (periodo de financiación): desde 01/01/2014 a 31/12/2015 Unidades coordinadoras CIBERER: Miguel Ángel Moreno Pelayo y Pablo Lapunzina Badía (U728 y U753) Unidades participantes: U704, U711; U715, U728, U732, U753 y U755 Investigador Principal de la U704: Carmen Ayuso</p>
<p>23. Título del proyecto: Caracterización molecular y funcional (modelos celulares) de Distrofias Retinianas Esporádicas o Autosómicas Dominantes. Estrategia molecular combinada de mapeo y secuenciación exómica. Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2014 (CIBERER-ISCIII) Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2015 hasta el 31/12/2015 Investigador Principal y Coordinador de grupos: C. Ayuso (U704) Equipo Investigador: Guillermo Antiñolo (IP de la U702), Joaquín Dopazo (IP de la U715) y Chema Millán (IP de la U755). Código de la Entidad Financiadora: ER15PRO5ACCI14-704</p>
<p>24. Título del proyecto: Secuenciación del exoma clínico como aproximación para la caracterización clínica y genética de familias españolas afectadas de Distrofias de Retina Sindrómicas. Agencia financiadora: ONCE 2015 Proyecto ONCE de Investigación 2015 Duración (periodo de financiación): 2015</p>

Investigador Principal: C. Ayuso
<p>25. Título del proyecto: mRNA engineered mesenchymal stromal cells: a second generation of cell therapy for inflammatory diseases.</p> <p>Agencia financiadora: ISCIII</p> <p>Agencia financiadora: Integrated projects of Excellence Call</p> <p>Duración (periodo de financiación): 3 años</p> <p>Investigador Principal y Coordinador: D. García Olmo</p> <p>Equipos e Investigadores principales: WP1 Damian García Olmo, WP2 Juan Bueren, WP3 Raquel Largo, WP4 Victoria del Pozo, WP5 Pilar Llamas Sillero, WP6 Federico Rojo, WP7 Carmen Ayuso</p> <p>Código de la Entidad Financiadora: PIE15/00048</p>

COMO INVESTIGADOR ASOCIADO	
<p>1. Título del proyecto: Estudio de las bases moleculares de las enfermedades congénitas: cardiovasculares, oculo-faciales y esqueléticas</p> <p>Agencia financiadora: Fundación Ramón Areces</p> <p>Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2007 hasta el 31/12/2010</p> <p>Investigador Principal: MJ. Trujillo-Tiebas</p> <p>Equipo investigador: C. Ayuso</p> <p>Código de la Entidad Financiadora: 4715/001</p>	
<p>2. Título del proyecto: Retics de Biobancos</p> <p>Agencia financiadora: ISCIII</p> <p>Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2010 hasta el 31/12/2013</p> <p>Investigador Principal: Federico Gustavo Todo Rojo</p> <p>Coordinador: Félix Manzarbeitia Arambarri</p> <p>Código de la Entidad Financiadora: RD09/0076/00101</p>	
<p>3. Título del proyecto: Retics de Biobancos.</p> <p>Agencia financiadora: ISCIII</p> <p>Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2016</p> <p>Investigador Principal: Federico Rojo</p> <p>Equipo Investigador: C. Ayuso</p> <p>Código de la Entidad Financiadora: PT13/0010/0012</p>	
<p>4. Título del proyecto: Nuevos modelos animales de enfermedades raras neurosensoriales generados mediante la tecnología CRISPR-Cas9 (MODCELANI_CRISPR).</p> <p>Agencia financiadora: CIBERER</p> <p>Duración (periodo de financiación): 1 año</p> <p>Coordinador: Lluís Montoliu (U756)</p> <p>Equipos Investigador e Investigadores principales: Lluís Montoliu (U756), Carmen Ayuso García (U704, IP de esta AACC: Almudena Ávila), Paola Bovolenta (U709), Roser González (U718), Miguel Ángel Moreno (U728, IP de esta ACCI: Ignacio del Castillo), José María Millán (U755, IP de esta ACCI: Elena Aller), Isabel Varela Nieto (U761).</p> <p>Código de la Entidad Financiadora: PDTE</p>	
<p>5. Título del proyecto: Diagnóstico genético y posible tratamiento del albinismo. ALBINISMO.</p> <p>Agencia financiadora: CIBERER</p> <p>Duración (periodo de financiación): 1 año</p> <p>Coordinador: Ángel Carracedo (U711)</p> <p>Código de la Entidad Financiadora: PDTE</p>	
<p>6. Título del proyecto: Desarrollo de una plataforma para el diagnóstico por secuenciación de nueva generación.</p> <p>Agencia financiadora: CIBERER</p> <p>Duración (periodo de financiación): 1 año</p> <p>Coordinador: Joaquín Dopazo (U715)</p> <p>Código de la Entidad Financiadora: PDTE</p>	

OTRAS ACTIVIDADES DE INTERÉS CIENTÍFICO O ACADÉMICO RELEVANTES DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (*)

ACTIVIDAD	AÑO
Cargos directivos en sociedades Científicas: AEGH, AEDP, EMQN...	1983-Actualidad

<p>Pertenencia a Comités Científicos y Técnicos: Miembro del Comité Científico asesor de la F.A.A.R.P.E.E. (Desde 1996- actualidad), Representante del comité médico asesor de F.A.A.R.P.E.E. ante Retina Internacional (desde 2000), Miembro de la Comisión de Investigación de la Fundación Jiménez Díaz (2000-), Miembro de la Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) de la Fundación Jiménez Díaz (1990, y desde Enero 2003- Enero 2014), Miembro del Consejo Asesor de la Cátedra de Bioética y Biojurídica de la UNESCO (2005-2012), Coordinadora Adjunta del área de Medicina Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP) (1 mayo 2006-2011), Miembro del Comité de Bioética de España (21 diciembre 2007- octubre 2012), Miembro de la Comisión de Reproducción Humana Asistida (2010- mayo 2013), Coordinadora del Programa de Recursos Humanos del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) del ISCIII (Abril de 2012-), Miembro de la Comisión de Selección de las ayudas de la Acción Estratégica en Salud, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011 (Marzo 2008-2011), Miembro Comisión de Selección Línea de infraestructuras científico-tecnológicas del Instituto de Salud Carlos III (Marzo 2009 -2013), Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación del Instituto de Salud Carlos III (proyectos) (Sept 2005), Miembro de la Comisión Técnica para Elaboración de la convocatoria RETICS y CIBER del Instituto de Salud Carlos III (proyectos) (Octubre 2005-), Coordinadora de la Comisión Técnica de Evaluación de los programas de Recursos Humanos para la Subdirección General de Evaluación y Fomento de la Investigación del Instituto de Salud Carlos III (2012-), Miembro Comisión Técnica de Evaluación de Investigación Cooperativa del Instituto de Salud Carlos III (Septiembre 2006-2008), Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación de Proyectos (Fondo de Investigaciones Sanitarias) (Desde 2008), Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación de la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP) (Abril 2008 -2012). Miembro Panelista-Sintetizador de la Comisión de Evaluación de Conflictos de Interés del Instituto de Salud Carlos III (Julio 2009 -2012), Representante española en la Organisation for Economic Cooperation and Development (OECD) para evaluar la International Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing. (julio 2006 -), Experta externa de la The French National Research Agency (ANR) and the French Institute for Research on Rare Diseases (GIS-Institut des Maladies Rares) (Abril 2006-), Miembro del Comité Científico Extremo del IDIS (IIS-Santiago de Compostela) (2009-), Miembro del Grupo de expertos del Mº Sanidad para el Grupo de Trabajo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud de Enfermedades Metabólicas Congénitas Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2012-2013), Miembro del Grupo de expertos del Mº Sanidad para el Grupo de Trabajo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud de Enfermedades Raras neurológicas. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2012-2013), Miembro del Grupo de expertos de Genética para la Cartera Básica de Servicios de Genética del SNS y Fondo de Cohesión. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2013), Socio de Honor de la Asociación Española de Aniridia (Desde marzo 2013), Miembro de la Comisión de Evaluación y Selección de plataformas en la Convocatoria de AES (2013), Miembro de la Comisión de Evaluación y Selección del Programa Estatal de Promoción del Talento y su Empleabilidad en I+D+i "Juan de la Cierva (2014)", Miembro del Scientific Advisory Board del Vall d'Hebron Institut de Recerca (Noviembre 2015-)</p>	<p>1996-Actualidad</p>
<p>Pertenencia a Comités Editoriales</p>	<p>1987 - Actualidad</p>
<p>Revisor en revistas científicas: IOVS, Molecular Visión, EJHG, Medical Genetics, Archivos Españoles de Oftalmología, Medicina Clínica, J Ophthalmology, Pharmacogenetics, Human Mutation, Molecular Genetics, Visión, Plos One, Plos Genetics, Orphanet, Human Psychopharmacology clinical and Experimental, Anales de pediatría...</p>	<p>1998-Actualidad</p>
<p>Evaluador de proyectos de investigación: Fondo de Investigaciones Sanitarias (Desde 2001), Dirección General de Investigación Científica y Técnica (Desde 2002), Wellcome Trust (Desde Mayo 2006), Evaluación de Proyectos de Investigación Biomédica y en Ciencias de la Salud y de Proyectos de Excelencia de la Comunidad Autónoma de Andalucía (Desde 2008), Plan Gallego de Investigación, Desarrollo e Innovación Tecnológica (INCITE) (Desde 2009), Valencia Sanidad Proyectos Grupos Emergentes en Centros asistenciales (Desde 2009), Proyectos de Investigación MIUR (Ministry of Education, University and Research) del Ministerio de Educación, Universidad e Investigación Italiano (Desde 2013), Comité para los premios a la mejor comunicación al XXVII Congreso Nacional de la AEGH (2013), FARPE/FUNDALUCE (2014-), Telemartón Enfermedades Raras 2014, Comité Evaluador de la Spanixh Clinical Research Network (SCReN) (2014), Comité Evaluador de proyectos "Todos somos raros, todos somos únicos) (2014).</p>	<p>2001 - Actualidad</p>

CONTRIBUCIONES CIENTÍFICAS O ACADÉMICAS MÁS RELEVANTES DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (*)

410 Publicaciones en revistas nacionales e internacionales entre 1980 y 2015 **IF acumulado: 1322,976** (115 de ellas en el periodo 2010-2015), **60 Capítulos de libros o libros** completos entre 1980 y 2015. Se detallan las más relevantes en los últimos 5 años y se evidencia en azul el autor de correspondencia:

AUTORES	Almoguera B ¹ , Li J ² , Fernandez-San Jose P ³ , Liu Y ¹ , March M ¹ , Pellegrino R ¹ , Golhar R ¹ , Corton M ³ , Blanco-Kelly F ³ , López-Molina MI ⁴ , García-Sandoval B ⁴ , Guo Y ¹ , Tian L ¹ , Liu X ² , Guan L ² , Zhang J ² , Keating B ¹ , Xu X ² , Hakonarson H ¹ , Ayuso C ³
TÍTULO	Application of whole exome sequencing in six families with an initial diagnosis of autosomal dominant retinitis pigmentosa: lessons learned.
REVISTA/LIBRO	Plos One
VOLUMEN	2015 Jul 21;10(7)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	1-15
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Lukovic D, Artero Castro A, Delgado AB, Bernal Mde L, Luna Pelaez N, Díez Lloret A, Perez Espejo R ¹ , Kamenarova K, Fernández Sánchez L, Cuenca N, Cortón M, Avila Fernandez A, Sorkio A, Skottman H, Ayuso C, Erceg S, Bhattacharya SS.
TÍTULO	Human iPSC derived disease model of MERTK-associated retinitis pigmentosa.
REVISTA/LIBRO	Scientific Report
VOLUMEN	2015 Aug
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	5:12910
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Fernandez-San Jose P ¹ , Corton M ¹ , Blanco-Kelly F ¹ , Avila-Fernandez A ¹ , Lopez-Martinez MA ¹ , Sanchez-Navarro I ¹ , Sánchez-Alcudia R ¹ , Perez-Carro R ¹ , Zurita O ¹ , Sanchez-Bolivar N ² , Lopez-Molina MI ³ , Garcia-Sandoval B ³ , Riveiro-Alvarez R ¹ , Ayuso C ¹ .
TÍTULO	Targeted next generation sequencing improves the diagnosis of autosomal dominant Retinitis Pigmentosa in Spanish patients.
REVISTA/LIBRO	Invest Ophthalmol Vis Sci
VOLUMEN	2015 Apr 1; 56 (4)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	2173-82
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Aboshiha J, Dubis AM, van der Spuy J, Nishiguchi KM, Cheeseman EW, Ayuso C , Ehrenberg M, Simonelli F, Bainbridge JW, Michaelides M.
TÍTULO	Preserved outer retina in AIPL1 Leber's Congenital Amaurosis: implications for gene therapy
REVISTA/LIBRO	Ophthalmology
VOLUMEN	2015 Apr;122(4)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	862-4
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	

CLAVE(1)	A
----------	---

AUTORES	Blanco-Kelly F; Jaijo T; Aller, E; Avila-Fernandez, A; Lopez-Molina, MI; Giménez, A; Gracia Sandoval,B; Millan, JM; Ayuso, C.
TITULO	Clinical aspects of Usher syndrome and the USH2A gene in a cohort of 433 patients.
REVISTA/LIBRO	JAMA Ophthalmology
VOLUMEN	2015 Feb;133(2)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	157-64
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Riveiro-Álvarez R, Xie YA, López-Martínez MA, Gambin T, Pérez-Carro R, Avila-Fernández A, López-Molina MI, Zernant J, Jhangiani S, Muzny D, Yuan B, Boerwinkle E, Gibbs R, Lupski JR, Ayuso C, Allikmets R.
TITULO	New mutations in the RAB28 Gene in 2 Spanish families with cone-rod dystrophy.
REVISTA/LIBRO	JAMA Ophthalmol
VOLUMEN	2015 Feb;133(2)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	133-9
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Ayuso C , Millan JM, Dal-Re R
TITULO	Management and return of incidental genomic findings in clinical trials.
REVISTA/LIBRO	Pharmacogenomics J
VOLUMEN	2015 Feb;15(1):1-5
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	1-5
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Blanco-Kelly F, Jaijo T, Aller E, Avila-Fernandez A, López-Molina MI, Giménez A, García-Sandoval B, Millán JM, Ayuso C
TITULO	Clinical aspects of Usher Syndrome and USH2A gene: in a cohort of 433 patients.
REVISTA/LIBRO	JAMA Ophthalmol
VOLUMEN	2015 Feb; 133(2):
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	157-64
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Fernandez-San Jose P, Blanco-Kelly F, Corton M, Maria-Jose Trujillo-Tiebas, Ascension Gimenez, Almudena Avila-Fernandez, Blanca Garcia-Sandoval, Maria-Isabel Lopez-Molina, Inma Hernan, Miguel Carballo, Rosa Riveiro-Alvarez and Carmen Ayuso
TITULO	Prevalence of Rhodopsin mutations in Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa in Spain: clinical and analytical review in 200 families.
REVISTA/LIBRO	Acta Ophthalmol.
VOLUMEN	2015 Feb;93(1)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	e38-44
AÑO	2015

PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Medina-Trillo C, Sánchez-Sánchez F, Aroca-Aguilar JD, Ferre-Fernández JJ, Morales L, Méndez-Hernández CD, Blanco-Kelly F, Ayuso C , García-Feijoo J, Escribano J .
TÍTULO	Hypermorphic FOXC1 Mutations in Dominant Glaucoma: Transactivation and Phenotypic Variability
REVISTA/LIBRO	PLoS One.
VOLUMEN	2015 Mar 18;10(3)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	e0119272
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Avila-Fernandez A ¹ , Pérez-Carro R ¹ , Cortón M ¹ , Lopez-Molina MI ² , Campello L ³ , Garanto A ⁴ , Fernandez-Sanchez L ³ , Duijkers L ⁵ , Lopez-Martinez MA ¹ , Riveiro-Alvarez R ¹ , da Silva LR ⁸ , Sanchez-Alcudia R ¹ , Martin-Garrido E ¹ , Reyes N ¹ , Garcia-Garcia F ⁷ , Dopazo J ⁸ , Garcia-Sandoval B ² , Collin RW ⁴ , Cuenca N ³ , Ayuso C ⁹
TÍTULO	Whole-exome sequencing reveals ZNF408 as a new gene associated with autosomal recessive retinitis pigmentosa with vitreal alterations.
REVISTA/LIBRO	Hum Mol Gen
VOLUMEN	Jul 15;24(14)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	4037-48
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Roncero AM ^{1,2,10} , López-Nieva P ^{1,2,10} , Cobos-Fernández MA ^{1,2,3,10} , Villa-Morales M ^{1,2,3} , González-Sánchez L ^{1,2,3} , López-Lorenzo JL ² , Llamas P ² , Ayuso C ^{2,3} , Rodríguez-Pinilla SM ² , María Del CA ^{1,2} , Piris M ⁴ , Fernández-Navarro P ^{5,6,7} , Fernández AF ⁸ , Fraga MF ^{8,9} , Santos J ^{1,2,3} , Fernández-Piquerías J ^{1,2,3}
TÍTULO	Contribution of JAK2 mutations to T-cell lymphoblastic lymphoma development.
REVISTA/LIBRO	Leukemia
VOLUMEN	2015 Jul 28
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	Epub ahead of print
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Castro-Sánchez S ¹ , Álvarez-Satta M ¹ , Cortón M ² , Guillén E ³ , Ayuso C ² , Valverde D ¹ .
TÍTULO	Exploring genotype-phenotype relationships in Bardet-Biedl syndrome families
REVISTA/LIBRO	J Med Genet
VOLUMEN	2015 Aug;52(8)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	503-13
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	de Sousa Dias M, Hernan I, Delás B, Pascual B, Borràs E, Gamundi MJ, Mañé B, Fernández-San José P, Ayuso C, Carballo M
TÍTULO	New COL6A6 variant detected by whole-exome sequencing is linked to break points in intron 4 and 3'-UTR, deleting exon 5 of RHO, and causing adRP.

REVISTA/LIBRO	Mol Vis
VOLUMEN	2015 Aug 18;21
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	857-70
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Cabral de Almeida Cardoso L, Rodríguez-Laguna L. Crespo MC, Vallespin E., Palomares-Bralo M., Martín-Arenas R., Rueda-Arenas I. Silvestre de Faria PA, GT-CSGP Working Group (Ayuso C, Lorda I.) García-Miguel P., Lapunzina P., Regla Vargas F., Seuanez HN, Martínez-Glez V.
TITULO	Array CGH Analysis of Paired Blood and Tumor Samples from Patients with Sporadic Wilms Tumor
REVISTA/LIBRO	PLoS One.
VOLUMEN	2015 Aug 28;10(8)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	e0136812
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Nikopoulos K, Avila-Fernandez A, Corton M, Lopez-Molina MI, Perez-Carro R, Bontadelli L, Di Gioia SA, Zurita O, Garcia-Sandoval B, Rivolta C, Ayuso C.
TITULO	Identification of two novel mutations in CDHR1 in consanguineous Spanish families with autosomal recessive retinal dystrophy.
REVISTA/LIBRO	Sci Rep.
VOLUMEN	2015 Sep 9;5
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	13902
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Chassine T ¹ , Bocquet B ² , Daien V ³ , Avila-Fernandez A ⁴ , Ayuso C ⁴ , Collin RW ⁵ , Corton M ⁴ , Hejtmancik JF ⁶ , van den Born LI ⁷ , Klevering BJ ⁸ , Riazuddin SA ⁹ , Sendon N ¹ , Lacroux A ² , Meunier I ¹⁰ , Hamel CP ¹⁰ .
TITULO	Autosomal recessive retinitis pigmentosa with RP1 mutations is associated with myopia
REVISTA/LIBRO	Br J Ophthalmol
VOLUMEN	2015 Oct;99(10)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	1360-5
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Avila-Fernandez A, Sánchez Alcudia R, Blanco-Kelly F, Cortón M, Fernández San José P, Lopez Molina MI, García Sandoval B. Riveiro Álvarez R, Ayuso C. Estudio de las Distrofias de Retina ligadas al Cromosoma X y otras DR.
TITULO	Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos e identificación de nuevas regiones candidatas.
REVISTA/LIBRO	Visión 2015
VOLUMEN	46: 1 ^{er} Semestre
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	37-39
AÑO	2015
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Sánchez-Alcudia R, Corton M, Avila-Fernandez A, Zurita O, Tatu SD, Perez-Carro R, Fernandez-San Jose P, Lopez-Martinez MA, Del Castillo FJ, Millan JM, Blanco-Kelly F, Garcia-Sandoval B, Lopez-Molina MI, Riveiro-Alvarez R, Ayuso C .
TITULO	Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in a large cohort of Spanish retinal dystrophies families.
REVISTA/LIBRO	Investigative Ophthalmology & Visual Science
VOLUMEN	2014 Oct 23. 55(11)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	7562-71
AÑO	2014
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Nishiguchi KM; Avila-Fernandez A; van Huet RAC, Corton M, Perez-Carro R, Martin-Garrido E, Lopez-Molina MI, Blanco-Kelly F, Hoefsloot LH, van Zelst-Stams WA, Garcia-Ruiz PJ, del Val J, Di Gioia SA, Klevering BJ, van de Warrenburg Bart PC, Vázquez C, Cremers FPM, Garcia-Sandoval B, Hoyng CB, Collin RWJ, Rivolta C, Ayuso C .
TITULO	Exome sequencing extends the phenotypic spectrum for ABHD12 mutations: from syndrome to non-syndromic retinal degeneration.
REVISTA/LIBRO	Ophthalmology
VOLUMEN	2014 Aug; 121(8)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	1620-7
AÑO	2014
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Xie Y, Lee W, Cai C, Gambin T, Nöpuu K, Sujirakul T, Ayuso C , Lupski J, Tsang S, Allikmets R
TITULO	New syndrome with retinitis pigmentosa is caused by nonsense mutations in retinol dehydrogenase RDH11.
REVISTA/LIBRO	Hum Mol Genet.
VOLUMEN	Nov 1;23(21)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	5774-80
AÑO	2014
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Khateb X ¹ , Zelinger L ¹ , Mizrahi-Meissonnier L ¹ , Ayuso C ² , Koenekoop RK, ³ Laxer U ⁴ , Gross M ⁵ , Banin E ^{1*} , Sharon D ^{1*}
TITULO	A Homozygous nonsense CEP250 mutation combined with a heterozygous nonsense C2orf71 mutation is associated with atypical Usher Syndrome.
REVISTA/LIBRO	J Med Genet
VOLUMEN	Jul;51(7) PMID: 24780881
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	460-469
AÑO	2014
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Dal-Ré R , Katsanis N, Katsanis S, Parker LS, Ayuso C
TITULO	Managing incidental genomic findings in clinical trials: fulfillment of the principle of justice in human subjects research.
REVISTA/LIBRO	PLoS Medicine
VOLUMEN	2014 Jan 11;1

PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	e1001584
AÑO	2014
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Corton M, Avila-Fernandez A, Vallespín E, López-Molina MI, Almoguera B, Martín-Garrido E, Tatu SD, Imran Khan M, Blanco-Kelly F, Riveiro-Alvarez R, Brión M, García-Sandoval B, P.M. Cremers F, Carracedo A, Ayuso C
TITULO	Involvement of LCA5 in Leber Congenital Amaurosis and Retinitis Pigmentosa in the Spanish Population.
REVISTA/LIBRO	Ophthalmology
VOLUMEN	Jan;121(1)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	399-407
AÑO	2014
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Corton M, Tatu SD, Avila-Fernandez A, Vallespín E, Tapias I, Cantalapiedra D, Blanco-Kelly F, Riveiro-Alvarez R, Bernal S, García-Sandoval B, Baiget M, Ayuso C
TITULO	High frequency of CRB1 mutations as cause of Early-Onset Retinal Dystrophies in the Spanish population.
REVISTA/LIBRO	Orphanet J Rare Dis.
VOLUMEN	Feb 5
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	8 - 20
AÑO	2013
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Riveiro-Alvarez R, Lopez-Martinez MA, Zernant J, Aguirre-Lamban J, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Gimenez A, Lopez-Molina MI, Garcia-Sandoval B, Blanco-Kelly F, Corton M, Tatu S, Fernandez-San Jose P, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Allikmets R, Ayuso C
TITULO	Outcome of ABCA4 disease-associated alleles in autosomal recessive Retinal Dystrophies: Retrospective analysis in 420 Spanish families.
REVISTA/LIBRO	Ophthalmology
VOLUMEN	Jul;14(10) 1203-14
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	1203-1214
AÑO	2013
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Manes G, Meunier I, Avila-Fernández A, Banfi S, Le Meur G, Zanlonghi X, Corton M, Simonelli F, Brabet P, Labesse G, Audo I, Mohand-Said S, Zeitz C, Sahel JA, Weber M, Dollfus H, Dhaenens CM, Allorge D, De Baere E, Koenekoop RK, Kohl S, Cremers FP, Hollyfield JG, Sénéchal A, Hebrard M, Bocquet B, Ayuso García C, Hamel CP .
TITULO	Mutations in IMPG1 cause vitelliform macular dystrophies.
REVISTA/LIBRO	Am J Hum Genet.
VOLUMEN	Sep 5;93(3)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	571-8
AÑO	2013
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Cortón M, Nishiguchi KM, Ávila-Fernández A, Nikopoulos K, Riveiro-Alvarez R, Tatu SD, Ayuso C , Rivolta C
TITULO	Exome sequencing of index patients with retinal dystrophies as a tool for molecular diagnosis.
REVISTA/LIBRO	PLoS One
VOLUMEN	Jun 14;8(6)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	e65574
AÑO	2012
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Avila-Fernandez A, Corton M, Nishiguchi KM, Muñoz-Sanz N, Benavides-Mori B, Blanco-Kelly F, Riveiro-Alvarez R, Garcia-Sandoval B, Rivolta C, Ayuso C .
TITULO	Identification of an RP1 prevalent founder mutation and related phenotype in Spanish patients with early-onset autosomal recessive retinitis.
REVISTA/LIBRO	Ophthalmology
VOLUMEN	2012 Dec;119(12)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	2616-21
AÑO	2010
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Estrada-Cuzcano A, Koenekoop RK, Senechal A, De Baere EB, de Ravel T, Banfi S, Kohl S, Ayuso C , Sharon D, Hoyng CB, Hamel CP, Leroy BP, Ziviello C, Lopez I, Bazinet A, Wissinger B, Sliesoraityte I, Avila-Fernandez A, Littink KW, Vingolo EM, Signorini S, Banin E, Mizrahi-Meissonnier L, Zrenner E, Kellner U, Collin RW, den Hollander AI, Cremers FP, Klevering BJ
TITULO	BBS1 mutations in a wide spectrum of phenotypes ranging from nonsyndromic retinitis pigmentosa to Bardet-Biedl syndrome.
REVISTA/LIBRO	Arch Ophthalmol.
VOLUMEN	Nov;130(11)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	1425-1432
AÑO	2012
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Tanackovic G, Ransijn A, Ayuso C , Harper S, Berson EL, Rivolta C.
TITULO	A missense mutation in PRPF6 causes impairment of pre-mRNA splicing and autosomal-dominant retinitis pigmentosa
REVISTA/LIBRO	Am J Hum Genet
VOLUMEN	May 13;88(5)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	643-9
AÑO	2011
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Aguirre-Lamban J , González-Aguilera JJ, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Corton M, Blanco-Kelly F, Garcia-Sandoval B, Ayuso C .
TITULO	Further associations between mutations and polymorphisms in the ABCA4 gene: clinical implication of allelic variants and their role as protector/risk factors.
REVISTA/LIBRO	Invest Ophthalmol Vis Sci.
VOLUMEN	Aug 5;52(9)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	6206-12

AÑO	2011
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Avila-Fernández A, Cortón M, López-Molina MI, Martín-Garrido E, Cantalapiedra D, Fernández-Sánchez R, Blanco-Kelly F, Riveiro-Álvarez R, Tatu SD, Trujillo-Tiebas MJ, García-Sandoval B, Ayuso C , Cremers FP.
TITULO	Late onset retinitis pigmentosa
REVISTA/LIBRO	Ophthalmology
VOLUMEN	Dec;118(12)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	2523-2524
AÑO	2011
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Ayuso C , Millan JM.
TITULO	Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research
REVISTA/LIBRO	Genome Med
VOLUMEN	May 27;2(5)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	34
AÑO	2010
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Nishimura DY, Baye LM, Perveen R, Searby CC, Avila-Fernandez A, Pereiro I, Ayuso C , Valverde D, Bishop PN, Manson FD, Urquhart J, Stone EM, Slusarski DC, Black GC , Sheffield VC
TITULO	Discovery and functional analysis of a retinitis pigmentosa gene, C2ORF71
REVISTA/LIBRO	Am J Hum Genet
VOLUMEN	May 14;86(5)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	686-95
AÑO	2010
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Aguirre-Lamban J , Riveiro-Alvarez R, Garcia-Hoyos M, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Ayuso C .
TITULO	Comparison of high-resolution melting analysis with denaturing high-performance liquid chromatography for mutation scanning in the ABCA4 gene.
REVISTA/LIBRO	Invest Ophthalmol Vis Sci
VOLUMEN	May;51(5)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	2615-2619
AÑO	2010
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Nikopoulos K, Gilissen C, Hoischen A, van Nouhuys CE, Boonstra FN, Blokland EA, Arts P, Wieskamp N, Strom TM, Ayuso C , Tilanus MA, Bouwhuis S, Mukhopadhyay A, Scheffer H, Hoefsloot LH, Veltman JA, Cremers FP , Collin RW.
TITULO	Next-generation sequencing of a 40 Mb linkage interval reveals TSPAN12 mutations in patients with familial exudative vitreoretinopathy
REVISTA/LIBRO	Am J Hum Genet

VOLUMEN	Feb 12;86(2)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	240-7
AÑO	2010
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

AUTORES	Louie CM, Caridi G, Lopes VS, Brancati F, Kispert A, Lancaster MA, Schlossman AM, Otto EA, Leitges M, Gröne HJ, Lopez I, Gudiseva HV, O'Toole JF, Vallespin E, Ayyagari R, Ayuso C , Cremers FP, den Hollander AI, Koenekoop RK, Dallapiccola B, Ghiggeri GM, Hildebrandt F, Valente EM, Williams DS, Gleeson JG.
TITULO	AHI1 is required for photoreceptor outer segment development and is a modifier for retinal degeneration in nephronophthisis.
REVISTA/LIBRO	Nat Genet
VOLUMEN	Feb;42(2)
PÁGINA INICIAL Y PÁGINA FINAL	175-80
AÑO	2010
PAÍS DE EDICIÓN	
CLAVE(1)	A

CONFERENCIAS, SEMINARIOS, ETC. (*)

(1) C = Contribución; O = Organizador

Nº CONFERENCIAS, SEMINARIOS, ETC.	458 (125 en los últimos 5 años)
-----------------------------------	---------------------------------

1. "Genética y Ética".

Carmen Ayuso.

I JORNADA DE GENÉTICA Y CONSEJO GENÉTICO
 Hospital 12 de Octubre, Madrid, 19 de Abril de 2010
 C = Contribución

2. "La experiencia con arrays de la Fundación Jiménez Díaz".

Carmen Ayuso.

Sesión I: La búsqueda del componente genético de las enfermedades complejas.
 DNA DAY- Aplicaciones de los Arrays en el diagnóstico genético. JORNADA DE ARRAYS.
 Hospital Universitario la Paz, Madrid, 26 de Abril de 2010
 C = Contribución

3. "Population genetics and epidemiology".

Carmen Ayuso.

INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON USHER SYNDROME AND RELATED DISEASES
 Valencia, 27-29 de Mayo de 2010
 C = Contribución

4. "Avenços en la genòmica en la pràctica clínica".

Carmen Ayuso.

FUNDACIÓN TRIPARTITA
 Tarrasa, 10 de Junio de 2010
 C = Contribución

5. "Cambio demográfico e investigación médica".

Carmen Ayuso.

Mesa Redonda sobre Demografía, Medicina y Calidad de vida.
 ASOCIACIÓN DE BECARIOS PEDRO BARRIE DE LA MAZA.
 A Toxa, Galicia, 3 Julio 2010.
<http://blogs.lavozdeg Galicia.es/videoblog/page/12/>
 C = Contribución

6. "Medicina postgenómica hoy: ¿mito o realidad?"

Carmen Ayuso.

Mesas Redondas "La Nueva Medicina Molecular y Personalizada"

Jornada "Avances y aplicaciones de las Nuevas Terapias"
XXXIII Congreso de la SEBBM "La Bioquímica en la Ciudad".
Rectorado de la Universidad de Córdoba, 16 de Septiembre de 2010
<http://www.mdicampus.com/doc.php?op=canalMdi&id=137>
C = Contribución

7. "Implicaciones genéticas de la Aniridia"

Carmen Ayuso.

86º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología
Seminario de actualización en Aniridia. Bloque 2: Todo lo que un oftalmólogo debería conocer sobre Aniridia y alteraciones asociadas
Madrid, 23 de Septiembre de 2010
C = Contribución

8. Simposio "Situación Actual de las Distrofias Hereditarias de retina: Diagnóstico Genético, clínicos y Terapéutico". Intrroducción y Moderación.

Carmen Ayuso.

86º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología
Palacio Municipal de Congresos (Madrid-Barajas), Madrid, 25 de Septiembre de 2010
C = Contribución

9. Introducción y moderación.

Carmen Ayuso.

Curso de Actualización en "Investigación sobre Enfermedades Raras: Distrofias de Retina"
Madrid, 13-14 de octubre de 2010
C = Contribución

10. "Consejo Genético en enfermedades neuromusculares"

M^{ra} José Trujillo y **Carmen Ayuso.**

CONGRESO NACIONAL DE ASEM
Madrid, 12-13 de Noviembre de 2010
C = Contribución

11. "Genética Molecular y medicina personalizada"

Carmen Ayuso.

CONFERENCIA GENÉTICA MOLECULAR Y MEDICINA PERSONALIZADA. SEMANA DE LA CIENCIA 2010. Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM).
Instituto Cervantes, Madrid, 16 de Noviembre de 2010
C = Contribución

12. "¿Consejo genético en EB?"

M^{ra} José Trujillo y **Carmen Ayuso.**

2º Día Nacional de la Epidermolisis Bullosa.
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 24 de Noviembre de 2010
C = Contribución

13. "Consulta de Consejo Genético en enfermedades degenerativas".

Módulo: Psicología en Asesoramiento Genético II: Enfermedades degenerativas.

Carmen Ayuso.

Madrid, 30 de noviembre de 2010
C = Contribución

14. "Nuevas técnicas en Genética y su aplicación en la Neuropediatría. Perspectivas Futuras".

María José Trujillo-Tiebas y **Carmen Ayuso.**

Grupo de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro
Hospital Gregorio Marañón, Madrid, 27 de enero de 2011
C = Contribución

15. "Epidemiología de las Distrofias de Retina en España".

Carmen Ayuso.

Seminario. Hospital Sant Pau, Barcelona, 28 de enero 2011
C = Contribución

16. "Epidemiological data on retinal dystrophies in Spain".

Seminario.

Carmen Ayuso.

University of Lausanne, 14 de Febrero de 2011

C = Contribución

17. **“Consejo Genético”.**

Día del implante coclear en CLAVE, Atención a la Deficiencia Auditiva.

Carmen Ayuso.

Madrid, 25 de febrero de 2011

C = Contribución

18. **“Aspectos éticos del diagnóstico e investigación de enfermedades raras”.**

Ciclo de Conferencias de la Sociedad Internacional de Bioética (SIBI).

Carmen Ayuso.

Hospital San Agustín, Avilés, Asturias, 9 de marzo de 2011

C = Contribución

19. **“Actualización sobre Distrofias de Retina”.**

Seminarios de Investigación del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM)

Carmen Ayuso.

Hospital Universitario La Paz. Madrid, 10 de marzo de 2011

20. **“Investigación en Enfermedades Raras”.**

Carmen Ayuso.

De la Investigación a los tratamientos en Enfermedades Raras.

Fundación FEDER.

Ateneo, Madrid, 15 de marzo de 2011

C = Contribución

21. **“The genetics of Syndromic and Non-syndromic Retinal Dystrophies”.**

XVIII Curso Panamericano de la Asociación Panamericana de Oftalmología, Sociedad Portuguesa de Oftalmología.

JM Millán y **Carmen Ayuso.**

Centro de Congresos de Estoril, Portugal, 7 de abril de 2011

C = Contribución

22. **“Nuevas aproximaciones moleculares en Distrofias de Retina: Homozygosity Mapping y NGS”.**

DNA Day – CIBERER Workshop

Carmen Ayuso.

Hospital Universitario La Paz, Madrid, 25 de abril de 2011

C = Contribución

23. **“La experiencia de los Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER)”.**

Symposium “Investigar en tiempos de crisis”.

Mesa redonda: “Crear, Gestionar o Participar en Redes de Investigación Cooperativa”

Carmen Ayuso.

Madrid, 5 de mayo de 2011

C = Contribución

24. **“Atrofia óptica. Clasificación y Consejo Genético”.**

Carmen Ayuso, Fiona Blanco y Cristina Villaverde

Asociación de pacientes con Neuropatía Óptica de Leber

Sevilla, 7 de mayo de 2011

C = Contribución

25. **“Genética de la visión”.**

Carmen Ayuso

Bases moleculares y celulares de la audición y de la visión

Máster en Neurociencia de la Universidad Autónoma de Madrid.

UAM, Madrid, 6 de junio de 2011

C = Contribución

26. **“Las profesiones de la Genética: presente y futuro”.**

Carmen Ayuso.

Máster en Asesoramiento Genético.

Simposium: El asesoramiento Genético en la Asistencia Sanitaria
Organizado por el Institut d'Educació Continua (IDEC) - Universitat Pompeu Fabra
Barcelona, 20 de junio de 2011
C = Contribución

27. **Grupo 2 de Trabajo "Clínica"**

Programa Conferencia de Consenso. "Consenso para la implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la Genética Clínica".

Carmen Ayuso.

Madrid, 28 de junio de 2011

C = Contribución

28. **"Aportaciones de la terapia génica y la farmacogenética".**

Carmen Ayuso.

Curso "Los paradigmas de la nueva medicina: terapia celular y genética y nanomedicina".

Organizado por la Universidad de Málaga

Vélez, Málaga, 21 de julio de 2011

C = Contribución

29. **Mesa redonda y debate: "Implicaciones éticas y sociales".**

Carmen Ayuso.

Curso "Los paradigmas de la nueva medicina: terapia celular y genética y nanomedicina".

Organizado por la Universidad de Málaga

Vélez, Málaga, 22 de julio de 2011

C = Contribución

30. **Mesa redonda: "Excelencia científica en el Sistema Nacional de Salud".**

Carmen Ayuso.

Simposio "Políticas para la Excelencia Científica en España".

Organizado por la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP)

Santander, 25, 26 y 27 de julio de 2011

C = Contribución

31. **Introducción y presentación**

Carmen Ayuso.

Simposio "Últimos avances en investigación de retina"

Organizado por Fundación Retina España.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 26 de septiembre de 2011

C = Contribución

32. **"Nuevas aproximaciones moleculares a las distrofias de retina".**

Carmen Ayuso.

Simposio 7 "Sistemas Visual y Auditivo: Bases Genéticas, Celulares y Procesamiento Central"

XIV Congreso Nacional de la Sociedad Española de NeuroCiencia (SENC)

Organizado por Sociedad Española de NeuroCiencia.

Salamanca, 29 de septiembre de 2011

C = Contribución

33. **"Consejo Genético".**

Isabel Lorda, **Carmen Ayuso.**

Curso "Avances en Diagnóstico Genético".

Organizado por la Cátedra de Patrocinio HU-FJD, UAM "Medicina Genómica"

Madrid, 18 de octubre de 2011

O = Organizador

34. **"Cómo preparar un informe genético".**

Isabel Lorda, **Carmen Ayuso.**

Curso "Avances en Diagnóstico Genético".

Organizado por la Cátedra de Patrocinio HU-FJD, UAM "Medicina Genómica"

Madrid, 18 de octubre de 2011

O = Organizador

35. **"Pharmacogenetics (Pgx) and Pharmacogenomics (Pgn)".**

Carmen Ayuso.

BM5 module "Genomics, proteomics and genetic modification"

En el Masters of Molecular Biomedicine, Biotechnology and Molecular and Cellular Biology
Master Course 2011-2012 de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid
Madrid, 26 de octubre de 2011

C = Contribución

36. "Las DR y sus características en España".

Carmen Ayuso.

Organizado por la Cátedra de Investigación en Retinosis pigmentosa Bidons Egara-Universidad Miguel Hernández.
Terrasa, 28 de octubre de 2011

C = Contribución

37. Mesa redonda: "Conciencia ética e investigación".

Carmen Ayuso.

V Centenario del Nacimiento de Miguel Servet
Liertad de Conciencia, Ciencia y Europeismo.
Congreso Internacional organizado por la Consejería de Salud del Gobierno de Aragón.
Zaragoza, 28 de octubre de 2011

C = Contribución

38. "Conflictos, dificultades y controversias éticas en los estudios genéticos"

Carmen Ayuso.

Jornada sobre los Aspectos éticos y legales de la investigación clínica.
Curso sobre ética e investigación
Segovia, 21 de noviembre de 2011

C = Contribución

39. "Análisis genéticos y comunicación de los resultados".

Carmen Ayuso.

I Congreso de Bioética "Aspectos éticos en la investigación y en la práctica clínica"
Organizado por el Instituto de Salud Carlos III.
Madrid, 21 y 22 de noviembre de 2011

C = Contribución

40. "2011 Report and 2012 Action Plan"

En la Sesión III: "Research Programas Advances and PIBER (Intramural Biomédical Projects in Rare Diseases) results" dentro de "Sensorineural Pathology Research Program"

Carmen Ayuso

V Annual Meeting CIBER on Rare Diseases
Organizado por el CIBERER, ISCIII, la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 31 de enero a 1 de febrero de 2012

O = Organizador

41. "Inauguración y Clausura"

7ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada

Carmen Ayuso

Organizado por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 2 de febrero de 2012

O = Organizador

42. "Estudios genéticos".

II Reunión del grupo de Trastornos del Movimiento de Castilla y León

Carmen Ayuso.

Valladolid, 16 de febrero de 2012

C = Contribución

43. "Consejo Genético".

En el Curso de Pediatría "Avances en Diagnóstico Genético" 2ª Edición

Carmen Ayuso e Isabel Lorda.

Organizado por la Cátedra de Patrocinio HU-FJD, UAM "Medicina Genómica".
Madrid, 21 de febrero de 2012

O = Organizador

44. "Cómo preparar un informe genético".

En el Curso de Pediatría "Avances en Diagnóstico Genético" 2ª Edición

Carmen Ayuso e Isabel Lorda.

Organizado por la Cátedra de Patrocinio HU-FJD, UAM "Medicina Genómica".

Madrid, 21 de febrero de 2012

O = Organizador

45. "Las DR y sus características en España".

Carmen Ayuso.

Jornadas Científicas "Retos en el Diagnóstico y Terapia de la Retinosis Pigmentaria"

Instituto de Bioingeniería, Universidad Miguel Hernández, 08 y 09 de marzo de 2012

Organizado por la Cátedra de Investigación en Retinosis pigmentosa Bidons Egara-Universidad Miguel Hernández.

Terrasa, 14 de marzo de 2012

C = Contribución

46. "Marco legal y ético: implicaciones para los profesionales y los pacientes".

Carmen Ayuso.

Incorporación de los Arrays a la práctica clínica: Utilidad e impacto socio-sanitario. Diagnóstico prenatal y posnatal.

Organizado por la Cátedra de Investigación en Retinosis pigmentosa Bidons Egara-Auditorio del Centro Nacional de Investigación Oncológicas.

Organizado por: IAGEC (Consenso para la implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la genética clínica e

Instituto Roche. Avalado por: Ministerio de Economía y Competitividad-ISCIII, CIBERER y AEGH.

Madrid, 22 de marzo de 2012

http://www.institutoroche.es/Ver_Ponencia/J167/P30/D0/Wir/Li.html

C = Contribución

47. Mesa redonda: "Presente y futuro de la Ética de la Investigación Biosanitaria en España. Evaluación independiente, formación continuada y ejercicio de la excelencia en la práctica de la investigación".

Carmen Ayuso.

Moderadora: M. Concepción Maeztu presidenta CEIC Hospital General Universitario Reina Sofía.

Organizado por: Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia y la Fundación de Ciencias de la Salud.

Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia, 27 de marzo de 2012

C = Contribución

48. Mesa redonda: "Diálogo entre paciente y genetista".

Moderadora: **Carmen Ayuso.**

Organizado por: Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz y la Asociación Española de Genética Humana

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 20 de abril de 2012

O = Organizador

49. "SeqCap EZ on Roche GS Junior. Applications to heterogenous mendelian diseases: Retinal dystrophy as an example".

Carmen Ayuso y Marta Cortón.

Reunión de Usuarios de NimbleGen

Organizado por: Roche Applied Science

Barcelona, 3 de mayo de 2012

C = Contribución

50. "Farmacogenética y enfermedades psiquiátricas".

Carmen Ayuso.

X Jornada del Comité Científico.

Organizado por: Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular y Fundación J. L. Castaño.

Tarragona, 8 de mayo de 2012

C = Contribución

51. Tertulia Científica "Las nuevas perspectivas del desarrollo clínico de Medicamentos".

Carmen Ayuso.

Medicina Personalizada y Desarrollo farmacéutico: una perspectiva bioética.

Organizado por la Real Academia Nacional de Farmacia

Madrid, 24 de mayo de 2012

C = Contribución

52. Conferencia "From bench to bed in molecular genetics of retinal dystrophies".

Carmen Ayuso.

Conferencia de Clausura del 50th International Society for clinical electrophysiology of visión (ISCEV) 2012.
Organizado por la Fundación Oftalmológica del Mediterráneo e ISCEV
Valencia, 6 de junio de 2012
C = Contribución

53. **Ponencia “Diagnóstico y Consejo Genético en enfermedades oftalmológicas”.**

Carmen Ayuso.

Jornada Informativa para Oftalmólogos
Organizado por la Dirección General de la ONCE
Madrid, 8 de junio de 2012
C = Contribución

54. **“Introducción a la Genética Médica”.**

Carmen Ayuso.

Curso de pregraduados para la Universidad Europea de Madrid
Organizado por la Universidad Europea de Madrid y el Servicio de Genética de la FJD
Madrid, 20 de junio de 2012
O = Organizador

55. **Ponencia “Biotecnología Aplicada a la Salud: “Diagnóstico, Prevención y Tratamiento en Enfermedades Raras”.**

Carmen Ayuso y Rebeca Lucas.

III Bioencuentro con Medios
Organizado por Asebio-Genoma España
Madrid, 26 de junio de 2012
C = Contribución

56. **“Los RRHH de I+D en un centro asistencial del Sistema Nacional de Salud”.**

Carmen Ayuso.

Bloque II “Carrera Profesional investigadora”.
Curso “Prioridades en investigación biomédica y ciencias de la Salud
Organizado por el Instituto de Salud Carlos IIS (ISCIII), Instituto de Fomación de Investigación Marqués de Valdecilla (IFIMAV) y la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP)
Santander, 3 de julio de 2012
<http://www.uimp.es/uimp/home/homeUIMPdina.php?juj=3002&ipj=plan=61AR&any=2012-13&lan=es&tipo=ACA>
C = Contribución

57. **Mesa Redonda “Farmacología Clínica”.**

Moderadora: **Carmen Ayuso** y Esperanza Segura
Farmadrid 2012

Organizado por el Área de Genética y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, la Fundación Jiménez Díaz, la Sociedad Española de Farmacólogos, el Instituto Teófilo Hernando y la Universidad Autónoma de Madrid. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 5 de julio de 2012
O = Organizador

58. **“Introducción a la Farmacogenética y Farmacogenómica”.**

Carmen Ayuso.

Curso Teórico Práctico “Farmacogenética”
Organizado por el Área de Genética y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.
Fundación Jiménez Díaz, 6 de julio de 2012.
O = Organizador

59. **“El diagnóstico genético ante un triple reto: confidencialidad, calidad y utilidad socio-sanitaria”.**

Carmen Ayuso.

Debates en Red
Organizado por Universidad Complutense de Madrid, Instituto Roche y Área de Genética y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.
Fundación Jiménez Díaz, 9 de julio de 2012
O = Organizador

60. **“¿Por qué le llaman “Ética” cuando quieren decir...?”.**

Carmen Ayuso.

I Jornada de Comités de Ética para la Investigación de Euskadi. Seres humanos, bienestar animal y bioseguridad.
Facultad de Ciencia y Tecnología de Euskadi, Bilbao, 27 de septiembre de 2012.

<http://www.jotamas.com/comites-etica-euskadi/>

C = Contribución

61. **Mesa de Investigación: “Fundaluce: La investigación entre todos”.**

Carmen Ayuso. Moderadora y Presidenta del Comité de Honor.

XIV Premios a la Investigación FUNDALUCE.

Organizado por: Fundación lucha contra la ceguera FUNDALUCE.

Facultad de Medicina UAM, Madrid, 19 de octubre de 2012

C = Contribución

62. **“Pharmacogenetics/Pharmacogenomics”.**

Carmen Ayuso.

BM5 módulo: Genomics, proteomics and genetic modification

MASTER OF MOLECULAR BIOMEDICINE, BIOTECHNOLOGY AND MOLECULAR AND CELLULAR BIOLOGY

Organizado por la Escuela de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid.

Madrid, 30 de octubre de 2012

C = Contribución

63. **“Las Distrofias de Retina como modelo de enfermedad”.**

Carmen Ayuso.

Seminarios conjuntos IIS-FJD // IdiPaz

Madrid, 16 de noviembre de 2012

Madrid, Hospital Universitario La Paz, 19 de octubre de 2012

C = Contribución

64. **“El punto de vista de los profesionales acerca del estado de la IVE y la posible modificación legal propuesta, desde el punto de vista genético, ginecológico y bioético”.**

Moderadora: Carmen Ayuso.

Jornada de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Organizado por la AEDP

Fundación Jiménez Díaz, 23 de noviembre de 2012

65. **“Corea de Huntington: El proceso clínico multidisciplinar del paciente y su familia”.**

Carmen Ayuso.

Sesiones Clínicas Generales de la Fundación Jiménez Díaz.

Organizado por la Fundación Jiménez Díaz

Fundación Jiménez Díaz, 11 de diciembre de 2012

O = Organizador

66. **“Actualización en diagnóstico genético”.**

Carmen Ayuso.

Sesiones Clínicas del Hospital 12 de Octubre.

Hospital 12 de Octubre, 16 de diciembre de 2012

C = Contribución

67. **“Inauguración”**

Carmen Ayuso

8ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada

Organizado por Capiro-Fundación Jiménez Díaz, IIS-FJD, Instituto Roche y Lilly Diabetes.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 07 de febrero de 2013

O = Organizador

68. **“Medicina Personalizada”**

Carmen Ayuso

18 Congreso Nacional de Hospitales y Gestión Sanitaria

Mesa 2 Área Temática: Medicina Personalizada. Impacto en el proceso asistencial

Palacio Euskalduna, Bilbao, 20 de febrero de 2013

C = Contribución

69. **“Actualización en diagnóstico genético”.**

Carmen Ayuso.

Hospital 12 de Octubre, Madrid, 12 de marzo de 2013

70. **“Diagnóstico genético, hoy”**

C. Ayuso

Universidad Carlos III

Madrid, 3 de abril de 2013

C = Contribución

71. **“Aplicación en el diagnóstico clínico de enfermedades genéticas: las distrofias de retina como ejemplo”**

C. Ayuso

Sesión Plenaria 3: Diagnóstico clínico y genético de enfermedades hereditarias.

Ponencia

Moderadores: Dr. Ignacio del Castillo y Dr. Jesús Molano

XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana

Madrid, 6 de abril de 2013

C = Contribución

72. **“Genética: Importancia del estudio genético”**

C. Ayuso, F. Blanco y C. Villaverde

XIII Encuentro Nacional de afectados y familias de Aniridia

Madrid, 12 de abril de 2013

C = Contribución

73. **“Medicina Personalizada”**

C Ayuso

Congreso “El ciclo de la vida de una fármaco: del descubrimiento al paciente”

Módulo 9: Medicina Personalizada

Organizado por Roche

Edificio Roche, Madrid, 22 de abril de 2013

C = Contribución

74. **2ª Mesa Redonda: “La Investigación clínica en centros privados: la visión del gerente y del investigador”.**

Jesús Peláez, **Carmen Ayuso**, José Manuel Santabárbara, Antonio Fernández Abós.

Moderador: Antonio Jiménez

II Jornada sobre Investigación Clínica en Centros Privados

Organizado por: Farmaindustria, Instituto para el Desarrollo e Integración de la Sanidad, Medicamentos Innovadores-

Plataforma Tecnológica Española

Auditorio de l’Hospital Quirón, Barcelona, 25 de abril de 2013

C = Contribución

75. **“Investigación en la Fundación Jiménez Díaz”.**

Carmen Ayuso

VIII Jornadas de Integración para Nuevos Residentes

Organizado por Capio Sanidad

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 22 de mayo de 2013

C = Contribución

76. **“Genética en las enfermedades neurodegenerativas sistémicas”.**

Carmen Ayuso.

Bloque: “Genética y Clasificación de las Enfermedades Degenerativas”

Moderador: Dr. Juan Ignacio González Montalvo

XI Simposio de Oftalmología Geriátrica y XV Congreso de la Sociedad Madrileña de geriatría y Gerontología.

Organizado por el Instituto de Investigaciones Oftalmológicas “Ramón Castroviejo”, Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid.

Madrid, 30 de mayo de 2013

C = Contribución

77. **“Introducción a la Genética Médica”.**

Carmen Ayuso

Curso: “Visita Universidad Europea de Madrid”

Organizado por Área de Genética y Genómica del IIS-FJD, CIBERER y la Universidad Europea de Madrid.

Fundación Jiménez Díaz, 20 de junio de 2013

O = Organizador

78. **Conferencia magistral “Enfermedades Raras en el siglo XXI: Un reto científico y ético”**

Carmen Ayuso

Acto Científico de 2013.

Instituto de investigación Sanitaria- Fundación para la Investigación Hospital La Fé
Valencia, 24 de junio de 2013

C = Contribución

79. Mesa Redonda: “Ética de la Investigación”.

Moderadora. Carmen Ayuso

Jornada “Ética de la Investigación, no sólo bioética”

Organizado por IDC-Salud Fundación Jiménez Díaz.

Fundación Jiménez Díaz, 27 de junio de 2013

C = Contribución

80. Ponencia “Aspectos genéticos de la Distrofias de Retina”

25 Aniversario de la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Cataluña.

Organizado por la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Cataluña (AARPC)

Barcelona, 29 de junio de 2013

http://www.ciberer.es/index.php?option=com_content&task=view&id=1078&Itemid=62

C = Contribución

81. Simposio III: Nuevas áreas para la Farmacogenética: el tratamiento de la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE).

Moderadora: **Carmen Ayuso.**

Jornada abierta de divulgación para pacientes sobre Terapias en Enfermedades Raras: Distrofias de Retina

Organizado por la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica

Bilbao, 4 de julio de 2013

C = Contribución

82. “Necesidad de impulsar la investigación en las distrofias de retina”.

Carmen Ayuso

Jornada abierta de divulgación para pacientes sobre Terapias en Enfermedades Raras: Distrofias de Retina.

Organizado IIS-FJD, Fundación Jiménez Díaz, CIBERER, CIBERBBN, Universidad Miguel Hernández y Cátedra Bidons Egara Madrid, 8 de octubre de 2013

C = Contribución

83. “Estudio de Distrofias de Retina ligadas al Cromosoma X y otras DR: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas”

Carmen Ayuso y Marta Cortón

XV Jornadas de Investigación de Farpe y Fundaluce.

Universidad de Salamanca, 18 de octubre de 2013

C = Contribución

84. Sesión 2ª: “Los retos presentes y futuros de la investigación en Enfermedades Raras”.

Jornada “Conocer la rareza, mejorar nuestras vidas”: Presente y retos futuros de las enfermedades raras: el valor de la traslación clínica de la investigación.

Organizado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Moderadora: **Carmen Ayuso**

Panel: Belén Pérez González e Ignacio Blanco Guillermo.

Madrid, 24 de octubre de 2013

C = Contribución

85. “En el umbral de la Medicina Predictiva”.

Mesa Debate 2

Ponentes: C. Ayuso, David Ruiperez, Pilár Nicolas.

Organizado por Roche

IX Congreso de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS) 2013

Valladolid, 27 de octubre de 2013

C = Contribución

86. “Genética en la práctica médica: Enfermedades crónicas no transmisibles”.

1 Semana de la Salud

Medicina de la Universidad de Quito

Organizado por la Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de las Américas (udla)

Quito, 20 de noviembre de 2013

C = Contribución

87. **“Medicina personalizada”.**

1 Semana de la Salud

Medicina de la Universidad de Quito

Organizado por la Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de las Américas (udla)

Quito, 20 de noviembre de 2013

C = Contribución

88. **Sesión 1 “Investigación Genética y Epidemiológica”.**

Moderadora: C. Ayuso

Jornada “Investigación en Enfermedades Genéticas Raras. Una necesidad social

Organizado por la IDC-Salud Fundación Jiménez Díaz, UAM, CIBERER, IIS-La Fe, Hospital Universitario La Fe.

Valencia, 25 de noviembre de 2013

C = Contribución

89. **“Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz”.**

Carmen Ayuso

Clínica La Luz, 30 de enero de 2014

C = Contribución

90. **“Bienvenida e Introducción al Workshop”.**

Symposium on Hereditary Retinal Dystrophies: From bench to bed.

Carmen Ayuso.

Organizado por: CIBERER, ISCIII, Fundación Jiménez Díaz e Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y patrocinado por la Fundación Ramón Areces.

Madrid, 5 de marzo de 2014.

O = Organizador

91. **“Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales”.**

Presentación del libro “Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales”.

Carmen Ayuso, Carmen Vela, Juan Carrión, Antonio Baldellou y Fernando Royo.

Fundación Jiménez Díaz, 24 de marzo de 2014.

C = Contribución

92. **“CIBERER: Investigación traslacional en ER”**

Carmen Ayuso.

Jornada “Actualización de Recursos en la Atención a Enfermedades Raras”

Organizado por: Centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias.

Burgos, 24 de junio de 2014.

C = Contribución

93. **“Presentación de la Institución IIS-FJD”**

Carmen Ayuso.

I Jornada Encuentro de Investigación

Organizado por: Facultad CC Salud URJC-Hospitales IDC Salud Madrid del IIS-FJD.

Madrid, 30 de junio de 2014.

C = Contribución

94. **“Diagnóstico Genético y Enfermedades Raras. Un nuevo reto en pediatría”**

Carmen Ayuso.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, 3 de julio de 2014.

95. **“De la genómica a la medicina personalizada”**

Seminario “Biotecnología y salud: Desde la ciencia y la tecnología al impacto socioeconómico”. Bloque Medicina personalizada

Carmen Ayuso.

Moderadora: Dra. Elisa Borrego

Organizado por: Universidad Internacional Menéndez Pelayo y ASEBIO.

Santander, 9 de julio de 2014.

C = Contribución

96. **“Mutation findings in 31 choroideremia families”**

Simposio “Coroideremia. Conocimiento y terapia.”

Carmen Ayuso.

Organizado por: Asociación de afectados de Coroideremia.

Álava, 17 de septiembre de 2014.

C = Contribución

97. **Jornada de Institutos de Investigación Sanitaria**

Mesa Redonda: "Génesis, el presente y el futuro de los IIS"

Carmen Ayuso.

Hospital Univesitarios la Paz, 2 de octubre de 2014.

C = Contribución

98. **"Investigación traslacional"**

Carmen Ayuso.

Mesa Redonda: Investigación Traslacional

Moderador: Luis Fernando Alguacil

X Jornadas de Jóvenes Investigadores

Organizado por: Asociación de jóvenes investigadores de Albacete.

Albacete, 9 de octubre de 2014.

C = Contribución

99. **"Research Results from Madrid Group"**

Almudena Ávila y **Carmen Ayuso.**

Reunión del European Retinal Diseases Consortium (ERDC)

Gante, 10 al 13 de octubre de 2014

C = Contribución

100. **"Conceptos básicos en Genética Médica. Diagnóstico y consejo genético. Aplicación en la práctica clínica pediátrica (utilidad, enfermedades más frecuentes)"**

XI Simposio de Actualización en Pediatría Encuentro con el Experto. Actualización en Genética Médica en la consulta de AP.

Carmen Ayuso.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa

Madrid, 16 de octubre de 2014.

C = Contribución

101. **"Nuevas perspectivas de la Genética. Secuenciación masiva y Genómica. Cribados preconcepcional y neonatal. Retos y limitaciones."**

XI Simposio de Actualización en Pediatría Encuentro con el Experto. Actualización en Genética Médica en la consulta de AP.

Carmen Ayuso.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa

Madrid, 16 de octubre de 2014

C = Contribución

102. **Inauguración**

Carmen Ayuso

11th INTERNATIONAL VHL SYMPOSIUM & VHL FAMILY MEETING

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 25 de Octubre de 2014

C = Contribución

103. **"Avances en la farmacogenómica. ¿Debemos estar preparados en Atención Primaria?"**

Carmen Ayuso.

Mesa I: Claves de la Innovación en farmacoterapia

Moderador: Miguel Ángel García Martín.

XIX Congreso de la Sociedad Española de Farmacéuticos de Atención Primaria (SEFAP)

Organizado por: la Sociedad Española de Farmacéuticos de Atención Primaria (SEFAP)

Mérida, 29 a 31 de octubre de 2014

C = Contribución

104. **"Diagnóstico genético/genómico de las Enfermedades Raras"**

Carmen Ayuso

JORNADA DE DIVULGACIÓN CIBERER "Introducción a las enfermedades Raras: el valor de la investigación traslacional"

Organizado por CIBERER

Ciudad Real, 3 de noviembre de 2014.

C = Contribución

105. "Aspectos bioéticos de NGS en clínica e investigación"

Carmen Ayuso

Curso "BIOINFORMÁTICA EN CIENCIAS DE LA SALUD".

Hospital 12 de Octubre, 4 de diciembre de 2014

C = Contribución

106. "La investigación genética ¿La revolución de la medicina del siglo XXI?"

Carmen Ayuso.

Ciclo anual de Encuentros-Coloquio FEDEPE

Organizado por la Federación Española de Mujeres Directivas, Ejecutivas, Profesionales y Empresarias
Madrid, 10 de febrero de 2015

C = Contribución

107. "Medicina Genómica en el s XXI".

Carmen Ayuso.

Jornadas BioDonostia Instituto de Investigación Sanitaria

San Sebastián, 6 de febrero de 2015

C = Contribución

108. "Innovación: líneas de investigación abiertas en Enfermedades Raras"

Carmen Ayuso.

II Jornada Clínico San Carlos con las enfermedades raras.

Organizado por Rare Disease Day, IdISSC, Hospital Clínico San Carlos e Incubadora de ideas
Auditorio Pabellón San Carlos, martes 24 de febrero de 2015.

C = Contribución

109. "NGS in rare ophthalmological diseases: Targeted and exome sequencing approaches"

Carmen Ayuso.

3rd CNAG Symposium on Genome Research: Rare Diseases

Parque Científico de Barcelona, 26 de febrero de 2015

C = Contribución

110. "Asesoramiento genético y nuevas tecnologías"

Carmen Ayuso.

Curso de Genética y Genómica Médica Aplicada

San Lorenzo del Escorial, 12 de marzo de 2015

C = Contribución

111. "Información acerca de los resultados genéticos a los participantes en investigación"

Carmen Ayuso.

Mesa Redonda: Ética de la Investigación Genética

VIII Reunión Científica Anual CIBERER

San Lorenzo del Escorial, 12 de marzo de 2015

C = Contribución

112. "Futuro de los test genéticos: secuenciación masiva"

Carmen Ayuso.

Jornada de Asesoramiento reproductivo y genético

Organizado por Instituto Bernabeu de Medicina Reproductiva, SEAGen, AEDP, ASEBIR y Sociedad Española de Infertilidad.

Auditorio del Instituto Bernabeu, Alicante, 28 de marzo de 2015

C = Contribución

113. "La medicina genética del S. XXI"

Carmen Ayuso.

Jornada Divulgativa gratuita sobre Medicina Genética

HU-Fundación Jiménez Díaz, 23 de abril de 2015

C = Contribución

114. "Entrega de diplomas"

Carmen Ayuso.

Jornada Despedida de los nuevos especialistas en ciencias de la salud

HU-Fundación Jiménez Díaz, 5 de mayo de 2015

C = Contribución

115. "Investigación en la Fundación Jiménez Díaz"
Carmen Ayuso.

X Jornadas de Integración para Nuevos Residentes
HU-Fundación Jiménez Díaz, 22 de mayo a 3 de junio de 2015
C = Contribución

116. "Genética general"
Carmen Ayuso.

Jornada de formación ONCE
Sede ONCE, Madrid, 12 de mayo de 2015
C = Contribución

117. "Investigación en la Fundación Jiménez Díaz"
Carmen Ayuso.

Jornada sobre "Nueva regulación sobre Ensayos Clínicos"
Auditorio de Unidad Editorial, Madrid, 30 de junio de 2015.
C = Contribución

118. "Investigación sobre enfermedades raras en España: CIBERER".
Carmen Ayuso.

Investigación en enfermedades raras y comunes. Uso de datos ómicos y clínicos.
Organizado por el IIS-FJD, la Fundación Jiménez Díaz, CIBERER y la Universidad Rey Juan Carlos.
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de septiembre de 2015.
C = Contribución

119. "Descifrando las distrofias de retina: de la era Sanger a la NGS".
Carmen Ayuso.

I Jornada del Genoma Humano Patrimonio de la Humanidad
Implantación de la Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica
Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, 11 de noviembre de 2015.
C = Contribución

120. "Bioethical concerns in NGS"
Carmen Ayuso.

International Symposium "Understanding human disease: new tools for new challenges"
Facultad de Biología, Universidad de Barcelona, Barcelona, 23 de noviembre de 2015.
C = Contribución

121. "El personal investigador en la Acción Estratégica en Salud"
Carmen Ayuso.

Jornada Los Investigadores en el Sistema Nacional de Salud
Escuela Nacional de Sanidad, Madrid, 25 de noviembre de 2015.
C = Contribución

122. "Genética predictiva y consejo genético"
Carmen Ayuso.

Jornada sobre "Secuenciación masiva: De la Investigación a la Clínica"
Real Academia de Medicina, Madrid, 26 de noviembre de 2015.
C = Contribución

PARTICIPACIÓN EN CONGRESOS (*)

Nº CONGRESOS Como Asistente | 541 Congresos (89 en los últimos 5 años)

(2) E = Exposición oral; P = Poster; O= Organizador; P= Presidencia de sesiones

1. **“Kindler Syndrome. Case presentation and Prenatal Diagnosis”**

Eulalia Baselga, M Antonia González, Mª José Escámez, M. García, Mª José Trujillo, Carmen Ayuso Giovanna Zambruno, Marcela del Rio, Jose Manuel Mascaró, Agustin Alomar.

10 th EUROPEAN SOCIETY FOR PEDIATRIC DERMATOLOGY 2010

Lausanne, Austria, 20th-22th May 2010

Póster

2. **“USH2A mutation profile of 19 ARRP Spanish patients”**

Elena Aller^{1,2}, Almudena Fernández-Ávila^{1,3}, Teresa Jaijo^{1,4}, Gema García-García², Mª José Aparisi², Carmen Ayuso^{1,3}, José Mª Millán^{1,4}.

SIMPOSIO INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE USHER Y ENFERMEDADES RELACIONADAS

Valencia, 27-29 Mayo 2010.

Póster

3. **“Homozygosity mapping in consanguineous Spanish families with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa”.**

Ávila-Fernández A.¹, Khan MI.^{2,3}, Collin RW.², Cantalapiedra D.¹, Fernández-Sánchez R.¹, Lopez-Molina MI.⁴, Estrada-Cuzcano A.², Cremers FPM.², Ayuso C.¹.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG)

Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.

P12.178

4. **“Identification of novel mutations in LCA5 gene by Genome-Wide Homozygosity Mapping in patients with Leber Congenital Amaurosis”.**

Cortón M.^{1,2,5}, Vallespín E.^{1,5}, Ávila-Fernández A.^{1,5}, Almoguera B.^{1,5}, Riveiro-Álvarez R.^{1,5}, Cantalapiedra D.^{1,5}, Aguirre-Lambán J.^{1,5}, López-Martínez M.A.^{1,5}, Brión M.^{2,4,5}, Carracedo A.^{2,3,5} and Ayuso C.^{1,5}.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG)

Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.

P12.115

5. **“-1082A genetic variant of Interleukin-10 gene promoter linked to schizophrenia in a Spanish population”.**

Almoguera B.¹, Riveiro-Álvarez R.¹, López-Castroman J.², Dorado P.³, Dal-Ré R.⁴, Baca E.², Llerena A.³, Abad Santos F.⁵ Ayuso C.¹ and Spanish Consortium of Pharmacogenetics Research in Schizophrenia.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG)

Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.

P08.52

6. **“Evaluating the PHARMachip[®] array: Pharmacogenetic profile assessment in Spanish control population”.**

Riveiro-Alvarez R.^{1,2}, Almoguera B.^{1,2}, Gomez-Dominguez B.^{1,2}, Villaverde-Montero C.^{1,2}, Trujillo-Tiebas MJ.^{1,2}, Lopez-Rodriguez R.^{3,4}, Roman M.^{3,4}, Dorado P.⁵, Llerena A.⁵, Abad-Santos F.^{3,4}, Ayuso C.^{1,2}.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG)

Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.

P08.43

7. **“A de novo prenatal diagnosis of Leri-Weill dyschondrosteosis in a 45,XY,t(Y;21) foetus: an example of a cytogenetic-molecular integrated laboratory”.**

Fenollar-Cortés M.¹, Rodríguez-de-Alba M.^{2,3}, Soriano-Guillén L.⁴, Lorda-Sánchez I.^{2,3}, Gil-Fournier B.⁵, Díez-Recasens J.⁶, Ayuso C.^{2,3}, Trujillo-Tiebas MJ.^{2,3}.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG)

Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.

P05.48

8. **“Approach to the study of abortions with isolated limb malformation or as part of multiple congenital**

anomalies”.

Martínez-García M¹, Cardero R¹, Rodríguez-de-Alba M¹, Lorda-Sánchez I¹, **Ayuso C¹**, Ramos C¹, Trujillo-Tiebas MJ¹.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG)
Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.
P05.38

9. **“Genotyping Microarray for diagnosis in Spanish families associated with ABCA4 gene”.**
Aguirre-Lamban J.^{1,2}, Riveiro-Alvarez R.^{1,2}, Corton M.^{1,2}, Villaverde-Montero C.^{1,2}, Cantalapiedra D.^{1,2}, Avila-Fernández A.^{1,2}, María José Trujillo^{1,2}, Carmen Ayuso C.^{1,2}.
XVI CONGRESO INTERNACIONAL DE RETINA 2010
Stresa, Italia, 26-27 Junio 2010.
Póster

10. **“Autosomal Dominant Optic Atrophy (OPA1): Genetic Diagnosis in 38 Spanish families”.**
C Ayuso¹, E Martín², C Villaverde¹, MJ Trujillo¹, M Martínez¹, A Giménez¹, P Amati-Bonneau³.
XVI CONGRESO INTERNACIONAL DE RETINA 2010
Stresa, Italia, 26-27 Junio 2010.
Póster

11. **“Towards a universal genetic diagnosis of all types of albinism”**
Lluís Montoliu, Eduardo Moltó, Almudena Fernández, Chris Phillips, María Torres, Olalla Maronas, Benoit Arveiler, Alain Taïeb, Robert Aquaron, Vittoria Schiaffino, Tamio Suzuki, Monica Martínez, María José Trujillo, **Carmen Ayuso**, Ángel Carracedo.
EUROPEAN SOCIETY FOR PIGMENT CELL RESEARCH (ESPCR) 2010 MEETING
Hinxton-Cambridge, United Kingdom, 04-07 Septiembre 2010.
Póster

12. **“Nuevos casos de diagnóstico prenatal no invasivo de enfermedades monogénicas”.**
Carol Lozano, Ana Bustamante-Aragón, Mónica Martínez, M^a José Escámez, Camilo Vélez, Marta Rodríguez de Alba; **Carmen Ayuso**, Carmen Ramos.
GLOBAL CONGRESS OF MATERNAL AND INFANT HEALTH
Barcelona, España, 22-26 Septiembre 2010.
Póster

13. **“Review of Spanish families presenting X-linked Retinal Dystrophies: Retinitis Pigmentosa vs. Congenital Stationary Night Blindness”**
Riveiro-Álvarez R., López-Martínez M.A., García-Hoyos M., Cortón M., Cantalapiedra D., Giménez A., Ávila-Fernández A., Tatu S., Trujillo-Tiebas M.J., **Ayuso C.**
IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS
Madrid, 28 de Octubre de 2010
Póster

14. **“Identification of Novel Mutations in LCA5 Gene by Genome-Wide Homozygosity Mapping in Patients with Leber Congenital Amaurosis”**
Marta Cortón^{1,2,5}, Elena Vallespín^{1,5}, Almudena Ávila-Fernández^{1,5}, Berta Almoguera^{1,5}, Rosa Riveiro-Álvarez^{1,5}, Diego Cantalapiedra^{1,5}, Jana Aguirre-Lambán^{1,5}, Miguel Ángel López-Martínez^{1,5}, María Brión^{2,4,5}, Ángel Carracedo^{2,3,5} and **Carmen Ayuso^{1,5}**.
IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS
Madrid, 28 de Octubre de 2010

15. **“Prevalence of EYS in Spain”**
Barragán, I; Pieras, J.I.; Gonzáles-del Pozo, M.; Santoyo, J.; Bernal, S; Ávila, A.; Jaijo, T. Baiget, M.; **Carmen Ayuso**; Millán, J.M.; Dopazo, J.; Borrego, S.; Antiñolo, G.
IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS
Madrid, 28 de Octubre de 2010

16. **“Comprehensive screening of the USH2A gene in Usher syndrome type II and recessive retinitis pigmentosa”**
Aller E, García-García G, Fernández-Ávila A, Aparisi MJ, Jaijo T, Antiñolo G, Baiget M, **Carmen Ayuso**, Millán, JM.
IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS
Madrid, 28 de Octubre de 2010

17. **“Haplotype analysis reveals a founder effect of the c.6527insC mutation in Spanish Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa”**

Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C, García M, Escámez MJ, Illera N, Trujillo-Tiebas MJ, Carmen Ayuso and Del Río M.

IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS

Madrid, 28 de Octubre de 2010

18. **“Comparación analítica de SHOX utilizando dos versiones de MLPA en cohorte de 49 pacientes con Talla Baja Idiopática”**

Fenollar-Cortés M., Vélez-Monsalve C., Blanco-Kelly F., Oancea R., Ayuso C. Soriano-Guillén L., Trujillo Tiebas MJ.

XXVI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA

Murcia, 30 de marzo al 1 de abril de 2011

Póster

19. **“Albinochip: a universal genetic diagnosis for all known mutations associated to albinism”**

E. Moltó^{1,2}, A. Fernández^{1,2}, C. Phillips^{2,3}, M. Torres^{2,3}, O. Maronas^{2,3}, B. Arveiler⁴, F. Morice-Picard⁴, A. Taïeb⁵, R. Aquaron⁶, V. Schiaffino⁷, M. Hayashi⁸, T. Suzuki⁸, M. Martínez^{2,9}, M.J. Trujillo^{2,9}, C. Ayuso^{2,9}, Á. Carracedo^{2,3}, Ll. Montoliu^{1,2} (CIBERER U704, U711 y U756).

INTERNATIONAL PIGMENT CELL CONGRESS- IPCC 2011

Palais des Congrès de Bordeaux, Burdeos Francia, 21th-24th septiembre 2011

Comunicación oral

20. **“Mutation findings in 31 families with choroideremia”**

Rosa Riveiro-Alvarez, Miguel Angel Lopez-Martinez, Milena Peraita, Marta Cortón, Maria Garcia-Hoyos, Maria Jose Trujillo-Tiebas & Carmen Ayuso.

THE 1ST INTERNATIONAL CHOROIDEREMIA RESEARCH SYMPOSIUM

Montpellier, 22-23 de septiembre de 2011.

Comunicación oral

21. **“Asociación de variantes genéticas con reacciones adversas por Olanzapina”**

Dolores Ochoa Mazarro, Manuel Román, Rosario López-Rodríguez, Francisco Abad-Santos, Carmen Ayuso, Teresa Cabaleiro.

V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF).

Pamplona, 3-4 de octubre de 2011

Comunicación Oral

22. **“Mayor eficacia en el tratamiento antipsicótico con resperidona en metabolizadores lentos de CYP2D6”**

Berta Almoguera Castillo, Rosa Riveiro Álvarez, Jorge López Castromán, Pedro Dorado, José Fernández Piqueras, Adrián Llerena, Francisco Abad Santos, Enrique Baca García, Rafael Dal-Re, Carmen Ayuso García.

V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF).

Pamplona, 3-4 de octubre de 2011

Póster

23. **“Asociación de variantes genéticas comunes con la aparición de efectos adversos tras el tratamiento con Risperidona”**

Berta Almoguera Castillo, Rosa Riveiro Álvarez, Jorge López Castromán, Pedro Dorado, José Fernández Piqueras, Adrián Llerena, Francisco Abad Santos, Enrique Baca García, Rafael Dal-Re, Carmen Ayuso García.

V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF).

Pamplona, 3-4 de octubre de 2011

Póster

24. **“Nuevas aproximaciones al estudio genético de Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva”**

Avila-Fernandez A^{1,2,*}, Corton M^{1,2,*}, Martin-Garrido E^{1,2}, Benavides B^{1,2}, Khan MI^{3,4}, Lopez-Martinez MA^{1,2}, Collin RW³, Cremers FP³, Ayuso C^{1,2}.

REUNIÓN DE FORMACIÓN DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS

Madrid, 7 de noviembre de 2011

Póster

25. **“Nuevas aproximaciones al estudio genético de Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva”**

Avila-Fernandez A^{1,2,*}, Corton M^{1,2,*}, Martin-Garrido E^{1,2}, Benavides B^{1,2}, Khan MI^{3,4}, Lopez-Martinez MA^{1,2}, Collin RW³, Cremers FP³, Ayuso C^{1,2}.

REUNIÓN ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS

FJD, Madrid, 18 de noviembre de 2011

Comunicación oral

26. **“PdI Patología Neurosensorial. Unidad CIBERER 704”**

C. Ayuso
V REUNION ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS
Madrid, 31 de enero de 2012
Comunicación Oral

27. **“Nuevas aproximaciones al estudio genético de Retinosis pigmentaria Autosómica recesiva”**
Avila-Fernandez A*, Corton M*, Martin-Garrido H, Benavides B, Khan MI, Lopez-Martinez MA, Collin RW, Cremers FP, Ayuso C.
V REUNION ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS
Madrid, 31 de enero de 2012
Póster

28. **“OPA1 Gene mutations: Genotype/Phenotype correlation in 21 Spanish patients”**
E. Martín², C. Villaverde¹, F. Blanco-Kelly¹, M.J. Trujillo¹, P. Amati-Bonneau³, C. Ayuso^{*1}
WORLD OPHTHALMOLOGY CONGRESS 2012
Abu Dhabi, Emiratos Árabes Unidos, 16 de febrero de 2012.
Póster

29. **“Exome Sequencing in individual patients with recessive retinal degeneratio as a tool for mutation and disease gene discovery”**
Paola Benaglio, Koji M. Nishiguchi, Marta Cortón, Almudena Ávila-Fernández, Rosa Riveiro-Álvarez, Carmen Ayuso, Carlo Rivolta. Dunja Lukovic.
ARVO 2012
Fort Lauderdale, Florida, 9 de mayo de 2012
Póster

30. **“Development of patient specific iP cells in order to model retinal disease”**
Dunja Lukovic, Andrea Diez, Simone Massalini, Lourdes Valdés, Kunka Kamenarova, Rocío Pérez, Marta Cortón, Carmen Ayuso, Slaven Erceg y Shomi Bhattacharya.
ISSCR 10th ANNUAL MEETING
Yokohama, Japón, 14 de junio de 2012.
Póster

31. **“Evaluation of adRP microarray (Asper Biotech) for the diagnosis of autosomal dominant macular dystrophies”.**
P. F. San Jose, F. Blanco-Kelly, M. Corton, R. Riveiro-Alvarez, A. Giménez, A. Avila-Fernandez, I. Hernan, M. Carballo, C. Ayuso;
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012
Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.
P12.022

32. **“A RP1 common founder mutation is a major cause of Early-onset Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa in Spanish population”.**
A. Avila-Fernandez, M. Corton, K. M. Nishiguchi, N. Muñoz-Sanz, F. Blanco-Kelly, R. Riveiro-Alvarez, P. F. San Jose, B. Garcia-Sandoval, C. Rivolta, C. Ayuso
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012
Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.
P12.074

33. **“New insights in non-syndromic albinism”.**
M. Martínez-García, R. Riveiro-Álvarez, F. Blanco-Kelly, M. Á. Lopez-Martínez, A. Giménez, C. Vélez, L. Montoliu, C. Ayuso, M. J. Trujillo-Tiebas.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012
Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.
P12.177

34. **“High Prevalence of Mutations in the CRB1 Gene in Spanish Patients with Congenital and Child-Hood Onset Retinal Dystrophies”.**
S. D. Tatu, M. Corton, P. F. San Jose, A. Avila-Fernandez, F. Blanco-Kelly, E. Vallespín, I. Tapias, D. Cantalapedra, R. Riveiro-Alvarez, S. Bernal, B. García-Sandoval, M. Baiget, C. Ayuso;
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012
Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.
P12.210

35. **“CGH-array detection of a “de novo” chromosome 19p13.3 deletion: case report”**.
F. Blanco-Kelly, M. Trujillo-Tiebas, I. Lorda, C. Ayuso;
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012
Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.
P02.248
36. **“Development of patient specific iPSCs cells in order to model retinal disease”**
Dunja Lukovic, Andrea Diez, Simone Massalini, Lourdes Valdés, Kunka Kamenarova, Rocío Pérez, Marta Cortón,
Carmen Ayuso, Slaven Erceg y Shomi Bhattacharya.
I INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON CELL AND GENE-BASED THERAPIES 2012
Granada, 28 a 29 de junio de 2012
Póster
37. **“Report of results from Madrid team”**
C Ayuso, A Avila, M Corton, R Riveiro
ERDC MEETING
Montpellier, 15 Septiembre 2012
Comunicación Oral
38. **“Niveles de Progranulina en plasma y secuenciación de hexanucleótico C9orf72 en demencias frontotemporales”**
Gómez Tortosa E, Gil Neciga E. Gallego Merlo J, Guerrero López R, Franco E., Sainz Artiga M.J., Trujillo M.J., Ayuso C.,
Díaz, A., Pérez-Pérez J..
LXIV REUNIÓN ANUAL SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA
Barcelona, 20 a 24 de noviembre de 2012.
Comunicación Oral
39. **“Identificación y caracterización funcional de dos nuevos genes candidates para Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva”**
C. Ayuso^{*1}, A. Avila-Fernández.
REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL 2012
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de noviembre de 2012.
Comunicación Oral
40. **“Secuenciación exómica (WES) par la identificación de nuevos genes responsables y mecanismos moleculares de Distrofias de Retina”**
C. Ayuso^{*1}, M. Cortón.
REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL 2012
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de noviembre de 2012.
Comunicación Oral
41. **“Whole exome sequencing as a tool for mutation and disease gene discovery in Retinal Dystrophies”**
C. Ayuso, M. Cortón.
VI REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER
San Lorenzo del Escorial, Madrid, 01 de marzo de 2013.
Comunicación Oral
42. **“Molecular genetic diagnosis of the Usher Syndrome”**
Jaijo, T., Aller, E., Aparisi, MJ., García-García, G., Rodrigo, R., Ayuso, C. Millán., JM.
VI REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER
San Lorenzo del Escorial, Madrid, 01 de marzo de 2013.
Comunicación Oral
43. **“Universal genetic diagnosis of all known mutations associated with Albinism”**
Martínez García M, Moltó E, Fernández A, Torres M., Sobrino B, Phillips C, Maroñas O, Trujillo MJ, Ayuso C,
Carracedo A, Montoliu L.
VI REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER
San Lorenzo del Escorial, Madrid, 01 de marzo de 2013.
Comunicación Oral
44. **“Diagnóstico Genético Universal de todas las variantes genéticas conocidas de albinismo”**
Mónica Martínez García^{1,2}, Eduardo Moltó^{1,2}, Almudena Fernández^{1,2}, María Torres³, Beatriz Sobrino⁴, Chris Phillips³,
Olalla Maroñas^{3,5}, María José Trujillo^{6,7}, Carmen Ayuso^{6,7}, Ángel Carracedo^{3,4,5}, Lluís Montoliu^{1,2}.
XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013

Madrid, 10 a 12 de abril de 2013.

Póster 9

45. **“Estudio Molecular de 6 genes (CYP1B1, MYOC, OPTN, PAX6, PITX2 y FOXC1) en pacientes con Glaucoma Congénito Primario y juvenil”**

C. Barrancos, G. Rebolledo, F. Muñoz-Negrete, C Ayuso, J. Peralta, JM. Abelairas, JM. García-Sagredo y M. Villamar

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013

Madrid, 10 a 12 de abril de 2013.

Póster 55

46. **“Correlación Genotipo-Fenotipo en pacientes con Síndrome de Bardet-Biedl Homocigotos p.M390R”**

Sheila Castro Sánchez¹, María Álvarez Satta¹, Inés Pereiro Rodríguez¹, Carmen Ayuso², Diana Valverde¹.

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013

Madrid, 10 a 12 de abril de 2013.

Póster 59

47. **“Racionalización del Diagnóstico Genético Molecular del Síndrome de Usher”**

T. Jaijo^{1,2}, E. Aller^{1,2}, MJ. Aparisi¹, G. García-García¹, C. Ayuso^{2,3}, JM. Millán¹

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013

Madrid, 10 a 12 de abril de 2013.

Póster 112

48. **“Secuenciación exómica (WES) para la identificación de nuevos genes responsables y mecanismos moleculares de Distrofias de Retina”**

M. Corton¹, A. Avila-Fernández¹, KM. Nishiguchi², R. Riveiro-Alvarez¹, SD. Tatu¹, R. Perez-Carro¹, J. Dopazo³, G.

Antiñolo⁴, JM. Millán⁵, C. Rivolta², C. Ayuso¹

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013

Madrid, 10 a 12 de abril de 2013.

Póster 116

49. **“Implicación Clínica del gen CRB1 en Distrofias de Retina”**

S.D.Tatu¹, M. Corton^{1,2}, P. F. San Jose¹, A. Avila-Fernandez^{1,2}, F. Blanco-Kelly^{1,2}, E. Vallespin^{1,2}, I. Tapias³, D.

Cantalapiedra, R. Riveiro-Alvarez, S. Bernal, B. García-Sandoval, M. Baiget, C. Ayuso.

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013

Madrid, 10 a 12 de abril de 2013.

Póster 117

50. **“Estudio del gen RHO en pacientes con Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante”**

Patricia Fernández San José^{1,2}, F. Blanco Kelly^{1,2}, M.Cortón Pérez^{1,2}, MJ Trujillo Tiebas^{1,2}, R.Riveiro Álvarez^{1,2}, A. Ávila

Fernández^{1,2}, A. Giménez Pardo^{1,2}, B García-Sandoval^{2,3}, I Hernan⁴, M. Carballo⁴ y Carmen Ayuso García^{1,2}

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013

Madrid, 10 a 12 de abril de 2013.

Póster 118

51. **“A Missense Mutation in the Acetyl-CoA Carboxylase? Gene Involved in Lipid Metabolism is Associated with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa”**

C. Ayuso^{*1}, Lina Zelinger.

lina.bida@mail.huji.ac.il

ARVO 2013

Seattle, Estados Unidos, 5 a 9 de mayo de 2013.

Comunicación Oral

52. **“Genetic basis of Attention Deficit Hyperactivity disorder (ADHD) in 300 Spanish patients: Preliminary results”**

C. Gomez-Sanchez¹, R. Riveiro-Álvarez¹, P. Tirado-Requero², V. Soto-Insuga³, M. Rodrigo-Moreno³, M. Prados

Alvarez⁴, A. Segura-Frontelo⁵, J. Carballo-Belloso⁶, C. Ayuso¹

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2013 (ESHG)

Paris, 8 a 11 de junio de 2013.

Póster P06.03

53. **“Application of Whole exome Sequencing for the genetic characterization of families with an unusual phenotype of autosomal dominant Retinal Dystrophy”**

P. Fernández San José¹, B. Almoguera^{1,2}, Blanco-Kelly¹, M. Cortón¹, H. Hakonarson², C. Ayuso¹.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2013 (ESHG)

Paris, 8 a 11 de junio de 2013.
Póster P13.81

54. **“Usher Syndrome clinical aspects in Spain: Genotype-phenotype correlation of USHA2 gene frequent mutations”**

F. Blanco-Kelly^{1,3}, T. Jaijo^{2,3}, E. Aller^{2,3}, A. Avila Fernandez^{1,3}, P. Fernández San José¹, B. García Sandoval¹, A. Giménez¹, R. Riveiro-Alvarez^{1,3}, MJ Trujillo¹, M. Corton^{1,3}, J. Millán^{2,3} and C. Ayuso^{1,3}.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2013 (ESHG)
Paris, 8 a 11 de junio de 2013.
Póster P03.05

55. **“Novel mutation causing PRPP synthetase deficiency: genotype-phenotype correlation in four affected women.”**

Almoguera B, Fernandez-San Jose P, Blanco-Kelly F, Corton M, López-Molina MI, del Val J, Torres RJ, Puig JG, Keating BJ, Hakonarson H, Ayuso C.
15 TH INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON PURINE AND PYRIMIDINE METABOLISM IN MAN
Madrid, 10 de junio de 2013.
Comunicación oral I-9.B

56. **“Characterization of three families with provisional diagnosis of autosomal dominant retinitis pigmentosa using whole exome sequencing”**

¹ Lyam Vazquez; ² Jinlong Liang; ¹ Berta Almoguera; ² Xuanzhu Liu; ³ Patricia Fernandez; ¹ Yiran Guo; ³ Marta Corton; ^{1,4,5} Brendan Keating; ² Xun Xu; ³ Carmen Ayuso; ^{1,4,5} Hakon Hakonarson; ^{2,6,7,8} Jun Wang.
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2013 (ASHG)
Boston, 22 a 26 de octubre de 2013.
Póster 2756F

57. **“A novel missense mutation in PRPS1 leads to PRS-I deficiency in females displaying retinitis pigmentosa and variable expression of a neurologic phenotype”**

Berta Almoguera¹ Jinlong Liang² Patricia Fernandez³ Marta Corton³ Yiran Guo¹ Brendan Keating^{1,4,5} Jianguo Zhang², Hakon Hakonarson^{1,4,5} Xun Xu², Carmen Ayuso³
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2013 (ASHG)
Boston, 22 a 26 de octubre de 2013.
Póster 2752T

58. **“Aplicación de la Secuenciación Exómica al diagnóstico de las Distrofias Hereditarias de la Retina”**

Almudena Ávila y Carmen Ayuso
Reunión científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER
Fundación Jiménez Díaz, 28 de noviembre de 2013.
Comunicación oral

59. **“Nueva mutación en PRPS1 asociada a Retinosis Pigmentaria Sindrómica”**

Patricia Fernández San José y Carmen Ayuso
Reunión científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER
Fundación Jiménez Díaz, 28 de noviembre de 2013.
Comunicación oral

60. **“Nuevos genes y mecanismos en Distrofias de Retina. Aplicación de secuenciación de exoma completo y biología de sistemas, estudios funcionales en modelo animal y caracterización”**

Ayuso C, Antiñolo G, Dopazo J, Millan JM. Además de U702 Méndez-Vidal C. U704 Avila A, Corton M, Lopez MA, Riveiro R, Sanchez-Alcudia R., Bleda M, García-García F, Jiménez J., Aller E, Jaijo T.
VII Reunión anual del CIBERER
San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de 2014.
Comunicación Oral.

61. **“Diagnosis of Usher Syndrome Using Target Next Generation Sequencing”**

Aller E, Aparisi MJ, Fuster C, Rodrigo R, Vázquez R, Ayuso C, Jaijo T y Millán JM
VII Reunión anual del CIBERER
San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de 2014.

62. **“Diagnóstico Genético del Albinismo. Proyecto ACCI”**

Martínez García M., Moltó E., Fernández A, Torres M, Sobrino B, Phillips C, Maroñas O, Trujillo MJ, Ayuso C, Carracedo A, Montoliu L

VII Reunión anual del CIBERER
San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de 2014.
Comunicación Oral.

63. **“Base de Datos Nacional de mutaciones en línea Germinal (SpainMDB)”**
Monzón S, Castro C, Guillén C, Robles L, Soto JL, Sobrido MJ, Carracedo A, Millán JM, Borrego S, Lapunzina P, Nevado J, Ayuso C, Riveiro R, Domínguez E, Tugores A, Lasa A, Volpini V, Ramos F, Cigudosa JC, Cuesta I, Caubín J, Posada M, Alonso J
VII Reunión anual del CIBERER
San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de 2014.
Comunicación Oral.

64. **“A Nonsense Mutation in CEP250, a Mammalian-Specific Homolog of Rootletin, Causes a New Type of Usher Syndrome”**
Samer Khateb , Lina Zelinger , Liliana Mizrahi-Meissonnier, Carmen Ayuso , Robert K. Koenekoop , Uri Laxer , Menachem Gross Eyal Banin , Dror Sharon
34th Meeting of the Israeli Society of Vision and Eye Research (ISVER 2014)
Airport City, 26 a 27 de marzo de 2014
Comunicación Oral ID:6546

65. **“Association analysis of ADHD and SNAP-25 gene in a sample of Spanish children and adolescents”.**
Juan J Carballo, Carmen Ayuso, Enrique Baca-Garcia, Clara I. Gomez, Rebeca Losada, Maria Prado, Rosa Riveiro-Alvarez, Maria Rodrigo, Alberto Segura, Victor Soto, Pilar Tirado.
AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION 167TH ANNUAL MEETING
Nueva York, 3 - 7 Mayo 2014
Póster 12

66. **“Relative preservation of foveal outer retinal structure in infants with AIPL1 associated Leber Congenital Amaurosis: implications for gene therapy”**
Jonathan Aboshiha, Adam M Dubis, Koji Nishiguchi, Edward W Cheeseman, Carmen Ayuso, James Bainbridge and Michel Michaelides
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2014
Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.
Program number: 1416, Poster Board Number: A0273

67. **“Analysis of the entire ABCA4 genomic locus in Stargardt disease patients in search for missing mutations”**
Jana Zernant, Carmen Ayuso, Francesca Simonelli, Mette Bertelsen, Thomas Rosenberg, Michael Gorin, Bo Yuan, Peter L Nagy, Rando Allikmets.
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2014
Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.
Program number: 3253, Poster Board Number: B0193

68. **“CRX mutations in patients with phenotypes resembling Stargardt disease”**
Yajing Xie, Stephen H. Tsang, Carmen Ayuso, Winston Lee, Shalini N. Jhangiani, Tomasz Gambin, Bo Yuan, James R. Lupski, Rando Allikmets.
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2014
Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.
Program number: 3256, Poster Board Number: B0196

69. **“Hypo- and hypermorphic FOXC1 mutations in dominant primary congenital glaucoma”**
Medina-Trillo C., Morales L, Méndez-Hernández C, Ayuso C, García-Feijoo J., Escribano J.
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2014
Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.
Program number: 3805, Poster Board Number: B0173

70. **“A Nonsense Mutation in CEP250, a Mammalian-Specific Homolog of Rootletin, Causes a New Type of Usher Syndrome”**
Samer Khateb , Lina Zelinger , Liliana Mizrahi-Meissonnier, Carmen Ayuso , Robert K. Koenekoop , Uri Laxer , Menachem Gross Eyal Banin , Dror Sharon
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2014
Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.
Program number: 1712, Poster Board Number: A0081

71. **“Prevalence and mutation analysis of NMNAT1 gene in Leber Congenital Amaurosis in Spanish population”**

Rocío Sánchez-Alcudia, Sorina D. Tatu, Fiona Blanco-Kelly, Noelia Reyes, M^aIsabel López-Molina, Raquel Pérez-Carro, Almudena Ávila-Fernandez, Marta Cortón, Carmen Ayuso.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG)
Milán, Italia 31 Mayo a 02 Junio 2014.
Póster P02.20-M

72. **“Genetic basis of Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) in 290 Spanish patients”**

Clara Gomez-Sanchez, Rosa Riveiro-Alvarez, Víctor Soto-Insuga, Maria Rodrigo, Pilar Tirado-Requero, Juan J. Carballo, Carmen Ayuso.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG)
Milán, Italia 31 Mayo a 02 Junio 2014.
Póster P09.018-M.

73. **“Next Generation Sequencing: New approach for diagnosis of autosomal dominant Retinitis Pigmentosa patients”.**

P. Fernández San Jose^{1,2}, F. Blanco-Kelly^{1,2}, R. Riveiro-Alvarez^{1,2}, M. A. Lopez-Martinez^{1,2}, B. García-Sandoval³, I. Sánchez-Navarro^{1,2}, O. Zurita^{1,2}, M. Corton^{1,2}, C. Ayuso^{1,2}.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG)
Milán, Italia 31 Mayo a 02 Junio 2014.
Póster P14.72-M.

74. **“Diagnóstico Molecular mediante NGS en 81 familias con predisposición a cáncer de Mama/Ovario de la Comunidad de Madrid”.**

JP. Trujillo, C. Vélez, MJ Trujillo, M. Oruezabal, L. Rausell, M. Lázaro, M. García-Hoyos, C. Ayuso e I. Lorda.
XIII CONGRESO COLOMBIANO DE GENÉTICA HUMANA y VII CONGRESO INTERNACIONAL
Cali, Colombia 3 a 5 Septiembre 2014
Póster

75. **“Aniridia: Guide for its genetic study, based on the experience at Hospital Fundación Jiménez Díaz”.**

F. Blanco-Kelly, M. Cortón, C. Villaverde, C. Vélez, I. Lorda, MJ Trujillo, E. Vallespín, JM. Millán and C. Ayuso.
2nd ANIRIDIA CONFERENCE 2014
Venecia, Italia 19 a 20 Septiembre 2014
Comunicación Oral

76. **“Evaluation of chromosome 11p13 deletions in patients with syndromic aniridia in Spain”.**

M. Cortón, F. Blanco-Kelly, C. Villaverde, E. Vallespín, M. Palomares, C. Vélez, MJ Trujillo, I. Lorda, J. Nevado, P. Lapunzina and C. Ayuso.
2nd ANIRIDIA CONFERENCE 2014
Venecia, Italia 19 a 20 Septiembre 2014
Comunicación Oral

77. **“Effect of polymorphisms on the pharmacokinetics, pharmacodynamics, and safety of risperidone in healthy volunteers”.**

Cabaleiro T, Ochoa D, López-Rodríguez R, Román M, Ayuso C, Abad-Santos F.
XXXV CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOLOGÍA
Madrid, 24 a 26 Septiembre 2014
Póster 079

78. **“Investigation by array comparative genomic hybridization (aCGH) in patients with syndromic retinal dystrophies: Preliminary results”.**

Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Fiona Blanco-Kelly, Norelia Resyes Rodriguez, Camilo Velez Monsalve, MJ. Trujillo Tiebas, Iker Sánchez Navarro, Almudena Ávila-Fernández, Rosa Riveiro-Álvarez, Marta Cortón, Carmen Ayuso.
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 64th ANNUAL MEETING
San Diego, CA, Estados Unidos, 18 a 22 octubre 2014
Póster 2489S

79. **“Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in large cohort of Spanish Retinal Dystrophies families”**

Rocío Sánchez-Alcudia, Carmen Ayuso's Lab.
SWISS EYE RESEARCH MEETING 2015 (SERM2015)
Neuchâtel, Suiza, 22 a 23 de enero de 2015.

80. **“Aproximación traslacional al diagnóstico de la Retinosis Pigmentaria mediante el uso de técnicas de secuenciación masiva”**

Avila-Fernandez A1,2*, Perez-Carro R1,2*, Corton M1,2, Sánchez-Navarro I1,2, Aller E2,3, Zurita O1,2, Lopez-Martinez MA1,2, Sanchez-Bolivar N1,2, Sanchez-Alcudia R1,2, Lopez-Molina MI4, Blanco-Kelly F1,2, Fernandez-San Jose P1,2, Millán JM2,3, Riveiro-Alvarez R1,2, Ayuso C1,2.

VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER

San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015.

Póster de Patología Neurosensorial 1

81. **“Contribution of JAK2 to diagnosis and treatment of T-cell lymphoblastic lymphoma”**

Roncero AM, Lopez-Nieva P, Cobos MA, Villa-Morales M, Gonzalez-Sanchez L, Lopez-Lorenzo JL, Llamas P, Ayuso C, Rodríguez-Pinilla SM, de Arriba MC, Piris MA, Fraga M, Fernández A; Fernández-Navarro P, Santos J, and Fernandez-Piqueras J.

VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER

San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015.

Póster de Patología Neurosensorial 2

82. **“Diagnóstico genético y validación preclínica de propuestas de tratamiento del albinismo”**

1,2Martínez-García M., 1,2Fernández A, 1,2Cantero M, 3Torres M, 3,4Maroñas O, 5,6Pérez-Cerdá C, 5,6Pérez B, 7,8Trujillo MJ, 7,8Ayuso C, 3,4Carracedo A, 1,2Montoliu L

VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER

San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015.

Póster de Patología Neurosensorial 2

83. **“Identification of a novel mutations in the mevalonate kinase gene associated with retinitis pigmentosa”.**

Jia Li , Beryl Royer-Bertrand , Konstantinos Nikopoulos , Almudena Avila-Fernandez, Marta Corton, Rocio Sanchez-Alcudia, Carmen Ayuso, Carlo Rivolta.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2015

Denver, Colorado, Estados Unidos, 03 a 07 mayo 2015

Poster CO110

84. **“Identification of two novel mutations in CDHR1 in consanguineous Spanish families with autosomal recessive retinal dystrophy”.**

Konstantinos Nikopoulos, Almudena Avila-Fernandez, Marta Corton, Maria Isabel Lopez-Molina, Alessandro Di Gioia, Raquel Perez-Carro, Olga Zurita, Blanca Garcia-Sandoval, Carlo Rivolta, Carmen Ayuso.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2015

Denver, Colorado, Estados Unidos, 03 a 07 mayo 2015

Poster CO111

85. **“Whole-exome sequencing in patients with STGD (ABCA4)-like phenotypes”.**

Yajing Xie , Winston Lee , Stephen H. Tsang , Gerald A. Fishman , Frederick T. Collison , Rosa Riveiro-Alvarez , Carmen Ayuso , Tomasz Gambin , James R. Lupski , Rando Allikmets.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2015

Denver, Colorado, Estados Unidos, 03 a 07 mayo 2015

Poster CO119

86. **“Abordaje multidisciplinar del Síndrome de Marfan: Evolución en el diagnóstico genético tras 10 años de experiencia”.**

Rosa Riveiro Álvarez, Mónica Martínez García, Miguel Ángel López Martínez, Camilo Velez Monsalve, Jesús Gallego Merlo, Ana Bustamante Aragonés, Luciana rodrigues Jacy Da Silva, Marta Cortón Pérez, Fiona Blanco Kelly, Isabel Lorda Sánchez, Carmen Ayuso García, María José Trujillo Tiebas.

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH

Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015

Comunicación Oral C-0187

87. **“Detección de una expansión CAG intergeneracional de novo en una ataxia espinocerebelar tipo 7 (SCA7) en una familia marroquí por “Triplet Primed PCR”.**

Jorge Martínez Laso, Ascensión Giménez-Pardo, Erika Jimenez, Jesús Gallego, Isabel Cervera, Carmen Ayuso, Isabel Lorda, María José Trujillo

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH

Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015

P-0216

88. **“Estudio molecular de deleciones 11p13 en pacientes con aniridia y patologías relacionadas utilizando arrays de CGH”.**

Marta Corton Perez, Fiona Blanco-Kelly, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Elena Vallespin, Maria Palomares, Cristina Villaverde, Noelia Reyes, Camilo Velez, Isabel Lorda, Maria José Trujillo-Tiebas, Julián Nevado, Pablo Lapunzina, Carmen Ayuso.

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH

Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015

P-0266

89. **“Herencia trialélica en dos familias diagnosticadas de síndrome de Bardet-Biedl”.**

Sheila Castro Sánchez, María Álvarez Satta, Marta Cortón, Carmen Ayuso, Diana Valverde

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH

Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015

P-0097

90. **“Aproximación diagnóstica de la Retinosis Pigmentaria mediante el uso de técnicas de secuenciación masiva basada en panel de genes”.**

Raquel Pérez-Carro, Almudena Ávila-Fernández, Marta Corton, Iker Sánchez-Navarro, Olga Zurita, Rocío Sánchez-Alcudia, Miguel Angel López-Martínez, Patricia Fernández-San José, Fiona Blanco-Kelly, M^a Isabel López-Molina, Carmen Ayuso.

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH

Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015

P-0109

91. **“Application of custom-designed high resolution CGH array in diagnosis of patients with congenital eye malformations”.**

L. Rodrigues Jacy da Silva, F. Blanco-Kelly, C. Villaverde, N. Reyes, C. Velez, E. Guillen-Navarro, J. Rosell, M. Trujillo-Tiebas, C. Ayuso, M. Corton,;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2015 (ESHG)

Glasgow, Escocia, Reino Unido, 6 a 9 junio 2015

Poster PM02.14

92. **“Characterization and mutational spectrum of 33 choroideremia families”.**

R. Sanchez Alcudia, R. Riveiro Alvarez, M. A. Lopez Martinez, M. Garcia Hoyos, L. Rodrigues Jacy, N. Sanchez Bolivar, M. Corton, A. Avila-Fernandez, I. Lorda, MJ. Trujillo-Tiebas, B. Garcia Sandoval, M. I. Lopez Molina, F. Blanco Kelly, C. Ayuso,;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2015 (ESHG)

Glasgow, Escocia, Reino Unido, 6 a 9 junio 2015

Poster PS02.11

93. **“IMPG1 and IMPG2 cause macular vitelliform dystrophies”.**

Christian P Hamel, Gaël Manes, Béatrice Bocquet, Corinne Baudoin, Almudena Avila-Fernandez, Sandro Banfi, Francesca Simonelli, Guylène Le Meur, Michel Weber, Carmen Ayuso, Claire-Marie Dhaenens, Isabelle Meunier

MACULART MEETING 2015

Paris, Francia, 28 a 30 junio 2015

Presentación Oral del Jueves 30 de junio

ACTIVIDADES CIENTÍFICAS / TÉCNICAS DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (*)

LINEAS DE INVESTIGACIÓN O DESARROLLO EN QUE HA TRABAJADO

LÍNEA	Genética Molecular y Clínica, Enfermedades Raras, Oftalmogenética, Bioética en genética, Calidad en el Diagnóstico Genético, Consejo Genético, Terapia Genética
PALABRAS CLAVE	Distrofias de retina, Retinosis Pigmentaria, Distrofias maculares, Consentimiento Informado, Bioética, Neuromuscular, Diagnóstico genético, Enfermedades Raras, Secuenciación de Nueva generación (WES y WGS)
CENTRO	IIS- Fundación Jiménez Díaz, Servicio de Genética
FECHAS	1991-actualidad

LÍNEA	Farmacogenética
PALABRAS CLAVE	Aplicación terapéutica, Farmacocinética, Farmacodinamia
CENTRO	IIS- Fundación Jiménez Díaz, Servicio de Genética
FECHAS	2005- actualidad

ESTANCIAS EN CENTROS EXTRANJEROS (superiores a 4 semanas) DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS (*)

CENTRO	LOCALIDAD	PAÍS	AÑO	DURACIÓN	TEMA	CLAVE(1)

(1) D = Doctorando; P = Posdoctoral; I = Invitado; C = Contratado; O = Otras

OTROS MÉRITOS O ACLARACIONES QUE SE DESEE HACER CONSTAR DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS

(*) Añadir tantos como sea necesario

El hecho de enviarnos su curriculum vitae implica que reconoce que la información y datos personales facilitados son suyos, exactos y ciertos.