

Fecha del CVA	21/07/2022
---------------	------------

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre *	Carmen		
Apellidos *	Ayuso García		
Sexo *	Mujer	Fecha de Nacimiento *	21/12/1955
DNI/NIE/Pasaporte *	51445558-D	Teléfono *	(34) 91 550 48 72
URL Web			
Dirección Email	CAyuso@fjd.es		
Identificador científico	Open Researcher and Contributor ID (ORCID) *	0000-0002-9242-7065	
	Researcher ID		
	Scopus Author ID		

* Obligatorio

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Jefe de servicio		
Fecha inicio	2009		
Organismo / Institución	Fundación Jiménez Díaz-UTE		
Departamento / Centro	Genética / H. U. Fundación Jiménez Díaz		
País		Teléfono	
Palabras clave	Biología molecular, celular y genética		

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Programa de alta dirección en Instituciones Sanitarias	IESE; Universidad de Navarra y Fundación Lilly	2013
Doctora en Medicina y Cirugía	Universidad Autónoma de Madrid	1985
Licenciado en Medicina y Cirugía	Universidad Complutense de Madrid	1977

A.4. Indicadores generales de calidad de la producción científica

Impact factors corresponding to the year of publication. Publications whose IF have not yet been published appear with the IF of the last published year.

In the 2017-2022 period, the IP has published 108 scientific articles in JCR journals, with an impact index of > 500

Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES

C.1. Publicaciones

AC: Autor de correspondencia; (nº x / nº y); posición firma solicitante / total autores. Si aplica, indique el número de citaciones

- Artículo científico.** R Romero; L De la Fuente; M Del Pozo-Valero; et al; ;. (15/16). 2022. An evaluation of pipelines for DNA variant detection can guide a reanalysis protocol to increase the diagnostic ratio of genetic diseases NPJ Genom Med. 7-1. ISSN 2056-7944. <https://doi.org/10.1038/s41525-021-00278-6>

- 2 **Artículo científico.** A Juliana; P Alonso-Coello; E McFarlane; E Niño de Guzman; M Roque; L Martinez Garcia; Behalf of the Uppriority Implementation Working Gr. 2021. UpPriority Report. Prioritisation for updating clinical questions within the clinical practice guideline on Hereditary Retinal Dystrophies. COCHRANE J Clin Epi. 139, pp.149-159. ISSN 0895-4356. <https://doi.org/doi:10.1016/j.jclinepi.2021.07.022>
- 3 **Artículo científico.** M Georgiou; K Fujinami; A Vincent; et al; ;. (25/37). 2021. KCNV2-Associated Retinopathy: Genetics, Electrophysiology and Clinical Course - KCNV2 Study Group Report 1 Am J Ophthalmol. ISSN 1879-1891. <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2020.11.022>
- 4 **Artículo científico.** F Martinez-Granero; F Blanco-Kelly; C Sanchez-Jimeno; et al; ;. (12/15). 2021. Comparison of the diagnostic yield of aCGH and genome-wide sequencing across different neurodevelopmental disorders.NPJ Genom Med. <https://doi.org/10.1038/s41525-021-00188-7>
- 5 **Artículo científico.** M Peña-Chilet; G Roldan; J Perez-Florido; et al; ;. (16/29). 2021. CSVS, a crowdsourcing database of the Spanish population genetic variability Nucleic Acids Res. ISSN 1362-4962. <https://doi.org/10.1093/nar/gkaa794>
- 6 **Artículo científico.** L Kuehlewein; D Zobor; S.O. Andreasson; et al; ;. (4/30). 2020. Clinical Phenotype and Course of PDE6A-Associated Retinitis Pigmentosa Disease, Characterized in Preparation for a Gene Supplementation Trial JAMA Ophthalmol. ISSN 2168-6173. <https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2020.4206>
- 7 **Artículo científico.** EH Runhart; M Khan; SS Cornelis; et al; ;. (16/28). 2020. Association of Sex With Frequent and Mild ABCA4 Alleles in Stargardt Disease.JAMA Ophthalmol. ISSN 2168-6173. <https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2020.2990>
- 8 **Artículo científico.** M Khan; SS Cornelis; MD Pozo-Valero; et al; ;. (71/75). 2020. Resolving the dark matter of ABCA4 for 1054 Stargardt disease probands through integrated genomics and transcriptomics Genet Med. ISSN 1098-3600. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-0787-4>
- 9 **Artículo científico.** Román Rodríguez, F.J.; Ugalde, L.; Álvarez, L.; et al; Ayuso, C.; Río, P.(11/18). 2019. NHEJ-Mediated Repair of CRISPR-Cas9-Induced DNA Breaks Efficiently Corrects Mutations in HSPCs from Patients with Fanconi Anemia Cell Stem Cell. 25-5, pp.607. ISSN 1549-4918. <https://doi.org/doi:10.1016/j.stem.2019.08.016>.
- 10 **Artículo científico.** S Van de Sompele; C Smith; M Karali; M Cortón; C Ayuso; C Inglehearn; S Banfi; E De Baere. (5/8). 2019. Biallelic sequence and structural variants in RAX2 are a novel cause for autosomal recessive inherited retinal disease.Genet Med. ISSN 1098-3600. <https://doi.org/doi:10.1038/s41436-018-0345-5>
- 11 **Artículo científico.** Martin Merida, I.; Avila Fernandez, A.; Pozo Valero, MD.; et al; Ayuso, C. (AC). (16/16). 2019. Genomic landscape of sporadic retinitis pigmentosa: findings from 877 Spanish cases.Ophthalmology. ISSN 1549-4713. <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2019.03.018>.
- 12 **Artículo científico.** L Rodríguez-Laguna; N Agra; K Ibañez; et al; ;. (18/22). 2019. Somatic activating mutations in PIK3CA cause generalized lymphatic anomaly.J Exp Med. <https://doi.org/doi:10.1038/s41598-018-35085-0>
- 13 **Artículo científico.** Rodriguez Laguna, L.; Ibañez, K.; Gordo, G.; et al; Martinez Glez, V.2018. CLAPO syndrome: identification of somatic activating PIK3CA mutations and delineation of the natural history and phenotype.Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics. ISSN 1098-3600. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.200>
- 14 **Artículo científico.** Xu, M.; Xie, YA.; Abouzeid, H.; et al; Ayuso, C.; Schorderet, DF.(47/51). 2017. Mutations in the Spliceosome Component CWC27 Cause Retinal Degeneration with or without Additional Developmental Anomalies.American journal of human genetics. 100-4, pp.592-604. ISSN 1537-6605.
- 15 **Artículo científico.** M del Pozo-Valero; R Riveiro-Alvarez; I Martin-Merida; et al; (AC). (13/13). 2022. Impact of Next Generation Sequencing in Unraveling the Genetics of 1036 Spanish Families With Inherited Macular Dystrophies Invest Ophthalmol Vis Sci. 63-11. ISSN 0146-0404. <https://doi.org/10.1167/iov.63.2.11>

- 16 Artículo científico.** I Perea-Romero; C Solarat; F Blanco-Kelly; et al; (AC). (18/18). 2022. Allelic overload and its clinical modifier effect in Bardet-Biedl Syndrome. *NPJ Genom Med.* Springer Nature. 7-1. <https://doi.org/10.1038/s41525-022-00311-2>
- 17 Artículo científico.** R Dal-Ré; C Ayuso. (2/2). 2021. For how long and with what relevance do genetics articles retracted due to research misconduct remain active in the scientific literature *Account Res.*28-5, pp.280-296. ISSN 0898-9621. <https://doi.org/10.1080/08989621.2020.1835479>
- 18 Artículo científico.** A Arteche-López; A Avila-Fernandez; R Romero Fernandez; et al;. (18/18). 2021. Sanger sequencing is no longer always necessary based on a single-center validations of 1109 NGS variants in 825 clinical exomes *Sci Rep.* ISSN 2045-2322. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-85182-w>
- 19 Artículo científico.** M Tarilonte; P Ramos; J Moya; et al;. (22/175). 2021. Activation of cryptic donor splice sites by non-coding and coding PAX6 variants contributes to congenital aniridia *J Med Genet.* ISSN 0022-2593. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2020-106932>
- 20 Artículo científico.** IF Iancu; A Avila-Fernandez; A Arteche; et al; (AC). (12/12). 2021. Prioritizing variants of uncertain significance for reclassification using a rule-based algorithm in inherited retinal dystrophies *npj Genom Med.* <https://doi.org/10.1038/s41525-021-00182-z>
- 21 Artículo científico.** I Perea-Romero; G Gordo; IF Iancu; et al; (AC). (22/22). 2021. Genetic landscape of 6089 inherited retinal dystrophies affected cases in Spain. Therapeutic and extended epidemiological implications *Sci Rep.* 15-11. ISSN 2045-2322. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-81093-y>
- 22 Artículo científico.** L Galbis-Martínez; F Blanco-Kelly; G Garcia-Garcia; et al; (AC). (12/12). 2021. Genotype-Phenotype correlation in Usher patients with pathogenic variants in MYO7A: Implications for future clinical trials *Acta Ophthalmol.* ISSN 1755-375X. <https://doi.org/10.1111/aos.14795>
- 23 Artículo científico.** M del Pozo-Valero; R Riveiro-Alvarez; F Blanco-Kelly; et al; (AC). (18/18). 2020. Genotype-phenotype correlations in a Spanish cohort of 506 families with bi-allelic ABCA4 pathogenic variants *Am J Ophthalmol.* ISSN 0002-9394. <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2020.06.027>
- 24 Artículo científico.** N Kumaran; M Georgiou; JWB Bainbridge; et al; ;. (7/11). 2020. Retinal Structure in RPE65-Associated Retinal Dystrophy. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 61-4. ISSN 0146-0404. <https://doi.org/10.1167/iovs.61.4.47>.
- 25 Artículo científico.** R Dal-Ré; C Ayuso. (2/2). 2019. Reasons and time to retraction of genetics articles (1970-2018) *J Med Genet.* ISSN 0022-2593.
- 26 Artículo científico.** M Del Pozo-Valero; I Martín-Merida; B Jimenez Rolando; et al; (AC). (12/12). 2019. Expanded phenotypic spectrum of retinopathies associated with autosomal recessive and dominant mutations in PROM1 *Am J Ophthalmol.* 19. ISSN 0002-9394. <https://doi.org/doi:10.1016/j.ajo.2019.05.014>.
- 27 Artículo científico.** I Martín-Merida; D Aguilera-Garcia; P Fernández-San José; et al; (AC). (13/13). 2018. Towards the mutational landscape of autosomal dominant retinitis pigmentosa: a comprehensive analysis of 258 Spanish families. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 59-6, pp.2345-2354. ISSN 0146-0404. <https://doi.org/doi:10.1167/iovs.18-23854>
- 28 Artículo científico.** Sanchez Navarro, I.; R J da Silva, L.; Blanco Kelly, F.; et al; Ayuso, C. (AC). (21/21). 2018. Combining targeted panel-based resequencing and copy-number variation analysis for the diagnosis of inherited syndromic retinopathies and associated ciliopathies *Sci Rep.* 8-1, pp.5285. ISSN 2045-2322. <https://doi.org/10.1038/s41598-018-23520-1>
- 29 Artículo científico.** Fuster García, C.; García García, G.; González Romero, E.; et al; Aller, E.(/9). 2017. USH2A Gene Editing Using the CRISPR System. *Molecular therapy. Nucleic acids.* 8, pp.529-541. ISSN 2162-2531.
- 30 Artículo científico.** JJ Carballo; R Riveiro-Alvarez; V Soto-Insuga; M Rodrigo; I Mahillo-Fernandez; F Abad-Santos; R Dal-Ré; (AC). (8/8). 2017. Pharmacogenetics of methylphenidate in childhood attention-deficit/hyperactivity disorder: long-term effects *Sci Rep.* ISSN 2045-2322.

- 31 Artículo científico.** Tatour, Y.; Sanchez Navarro, I.; Chervinsky, E.; et al; Ayuso, C.; Ben Yosef, T.(10/11). 2017. Mutations in SCAPER cause autosomal recessive retinitis pigmentosa with intellectual disability.Journal of medical genetics. 54-10, pp.698-704. ISSN 1468-6244.
- 32 Artículo científico.** F Blanco-Kelly; M Palomares; E Vallespin; et al; ;. (11/12). 2017. Improving Molecular Diagnosis of Aniridia and WAGR Syndrome Using Customized Targeted Array-Based CGH PLoS One.
- 33 Artículo científico.** I Martin-Merida; R Sanchez-Alcudia; P Fernandez-San Jose; et al; (AC). (13/13). 2017. Analysis of the PRPF31 Gene in Spanish Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa Patients: A Novel Genomic Rearrangement.Invest Ophthalmol Vis Sci. 58, pp.1045-1053. ISSN 0146-0404. <https://doi.org/10.1167/iops.16-20515>

C.3. Proyectos y Contratos

- 1 Proyecto.** Proyecto conjunto de colaboración científica en genética clínica. Convenio CNIC-IIS-FJD. Proyecto PESA BRAIN. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 24/11/2020-23/11/2024.
- 2 Proyecto.** CLASSIFIER, Diseño y validación de una herramienta informática para la clasificación de pacientes con EERR basada en datos de secuenciación. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2021-2023. 50.000 €.
- 3 Proyecto.** IMPaCT-GENOMICA - Aspectos Ético-Legales y Formación. Convocatoria IMPaCT (Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología.. M^a Jose Trujillo-Tiebas. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2021-2023.
- 4 Proyecto.** Study to Determine Presence of Genetically Confirmed RPGR-Associated XLRP Patients at Investigational Sites for Potential Participation in Future Clinical Research Studies - MGT-RPGR-023. B García-Sandoval. (Instituto de Investigación Sanitaria FJD). 2021-2023.
- 5 Proyecto.** No. 951724, Beyond 1 Million Genomes (B1MG) Project. CENTRO DE ACUSTICA APLICADA Y EVALUACION NO DESTRUCTIVA. (Comision Europea). 2020-2023.
- 6 Proyecto.** EU Project 754848, Clinical trial of gene therapy with dual AAV vectors for retinitis pigmentosa in patients with Usher syndrome type IB. TIGEM. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 01/01/2018-31/12/2022. 150.046 €. Investigador principal.
- 7 Proyecto.** Comprehensive registry and in silico assessment of variants associated with non syndromic inherited retinal diseases, Bardet Biedl syndrome and Usher syndrome. Carmen Ayuso. (Foundation Fighting Blindness USA). 04/2020-04/2022.
- 8 Proyecto.** Desarrollo de nuevas herramientas terapéuticas basadas en RNA para el tratamiento de enfermedades raras.. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Alerjandra Tamayo. (Instituto de Investigación Fundación Jiménez Díaz). 2021-2022. 4.000 €.
- 9 Proyecto.** Estudio de nuevos mecanismos moleculares que expliquen las causas hereditarias “perdidas” en distrofias de retina con herencia autosomica dominante. ONCE Tenerife. (Instituto de Investigación Sanitario Fundación Jiménez Díaz). 2021-2022. 25.000 €.
- 10 Proyecto.** Estudio de nuevos mecanismos moleculares que expliquen las causas hereditarias “perdidas” en distrofias de retina con herencia autosomica dominante.. C Rodilla. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2021-2022. 25.000 €.
- 11 Proyecto.** ELSI Task Force. EULAC PerMed.. Esther Rodriguez. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2020-2022.
- 12 Proyecto.** Retinal Dystrophies: genomic, cellular, functional and bioinformatic approaches to accelerate their diagnosis and treatment and to measure their impact. PI19/00321. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 01/01/2020-31/12/2021. 215.743 €. Coordinador.

- 13 Proyecto.** Heredabilidad perdida en casos sRP y LCA. Búsqueda de CNVs y nuevas variantes.. ONCE 2020. Inmaculada Martín. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 10/2020-09/2021. 25.000 €.
- 14 Proyecto.** RED2018-102404-T, Afianzando la red bioinformática traslacional TRANSBIONET. Carmen Ayuso. (Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades (MICIU)). 09/2019-08/2021.
- 15 Proyecto.** Bases metodológicas y organizativas para Mejorar la Eficiencia en el Diagnóstico de pacientes con Enfermedades raras No Diagnosticadas mediante medicina genómica (MEDeNoD).. Carmen Ayuso. (CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)). 02/2020-04/2021.
- 16 Proyecto.** Deciphering the molecular basis of opthalmogenetic diseases: sequencing the whole genome using a long reads approach. EASY GENOMICS. PID10291. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2020-2021.
- 17 Proyecto.** STOP-Coronavirus: factores clínicos, inmunológicos, genómicos, virológicos y bioéticos de COVID-19. COV20/00181. Carmen Ayuso IP:WP3. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2020-2021.
- 18 Proyecto.** Red de Recursos Genómicos, Funcionales, Clínicos y Terapéuticos para el Estudio de las Enfermedades Raras Neurológicas RAREGENOMICS-CM. C Ayuso. (Instituto de investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2018-2021. 706.772 €. Coordinador.
- 19 Proyecto.** Traslación de la investigación a la mejora diagnóstica y terapéutica en enfermedades raras (ER) oftalmogenéticas. Federación Española de Empresas de Tecnología Sanitaria FENIN. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jimenez Díaz). 01/11/2018-31/12/2020. 12.000 €.
- 20 Proyecto.** A knowledge-based pipeline to increase the diagnosis rate of Rare Diseases using deep sequencing.. Fundación Ramón Areces. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 02/03/2017-01/03/2020. 119.995 €. Investigador principal.
- 21 Proyecto.** PT17/0017/0022, Spanish Clinical Research Network (SCREN). Plataforma de Unidades de Investigación Clínica y Ensayos Clínico. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 2017-2020.
- 22 Proyecto.** PI16/00425, Genómica, estudios preclínicos y clínicos como herramienta para la medicina personalizada en Distrofias de Retina.. FIS. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 01/01/2017-31/12/2019. 264.082 €. Coordinador.
- 23 Proyecto.** Estudio mediante Exoma completo de casos negativos de ABCA4 con fenotipo ABCA4-like.. Organización Nacional de Ciegos Españoles. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 20/07/2018-19/07/2019. 15.000 €.
- 24 Proyecto.** Etiología genética y factores asociados de las Anomalías Congénitas e Hipotonía en recién nacidos en altura-Cusco.. CONYTEC-UNSAAC-FONDECYT. Evelina Andrea Rondón Abuhadba. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 02/10/2017-31/12/2018. 51.503 €.
- 25 Proyecto.** BBMRI-01, BBMRI-LPC Whole Exome Sequencing Call: "EyeRareWES". CNAG-EyeRareWES - European Project. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 09/09/2016-31/12/2018.
- 26 Proyecto.** PIE15/00048, mRNA engineered mesenchymal stromal cells: a second generation of cell therapy for inflammatory diseases.. Integrated projects of Excellence Call -ISCIII. Damián García-Olmo. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 01/01/2016-31/12/2018. 867.900 €. Investigador principal.
- 27 Proyecto.** Distrofias de retina asociadas al gen ABCA4. Búsqueda de mecanismos etiopatogénicos en pacientes con un solo alelo mutante. Organización Nacional de Ciegos Españoles. Carmen Ayuso. (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz). 01/09/2017-31/08/2018. 15.000 €.
- 28 Proyecto.** CB06/07/0036, CIBERER (CIBER de Enfermedades Raras). Carmen Ayuso García (IP de Grupo: U704). (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jimenez Diaz). Desde 01/01/2006.

29 Contrato. Convenio de colaboración empresarial IIS-FJD y Genzyme Genzyme. Carmen Ayuso García. 01/01/2014-01/01/2017. 15.000 €.

C.4. Actividades de transferencia y explotación de resultados

- 1** Línea celular derivada de un paciente con leucemia linfoblástica aguda de células T (T-ALL) España. 2021. Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.
- 2** Isabel Lorda Sánchez; Saoud Tahsin Swafiri Swafiri; Carmen Ayuso García. MU-603-2017. Registro Propiedad Intelectual del Cuestionario Cáncer Hereditario España. 18/07/2017. Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.
- 3** Carmen Ayuso García. MU-155-2016. Registro Propiedad Intelectual del Cuestionario para la orientación del Diagnóstico Genético de Enfermedades Oftalmogénicas España. 17/02/2016. Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.