

CURRICULUM VITAE

M^a Carmen Ayuso García



Madrid, febrero 2026

INDICE	Pág.
RESUMEN EJECUTIVO	4
APARTADO 1. MÉRITOS DE INVESTIGACIÓN y TRANSFERENCIA	9
1.1. Actividad investigadora	9
Participación en proyectos de investigación de I+D	9
Participación en contratos de investigación de I+D	23
Premios vinculados a la actividad investigadora	22
Evaluación de proyectos I+D	24
Otros comités de evaluación	25
Pertenencia a consejos de redacción de revistas	25
Revisión en revistas	26
1.2. Publicaciones derivadas de la actividad investigadora	26
Libros y capítulos de libros	27
Artículos en revistas españolas y extranjeras (con índice de impacto)	31
Artículos en revistas españolas y extranjeras (sin índice de impacto)	86
Guías/Recomendaciones	93
1.3. Divulgación de los resultados de la actividad investigadora en congresos, jornadas, seminarios, etc.	98
Comunicaciones a congresos	98
Contribuciones a congresos, ponencias y conferencias científicas	166
Edición/coordinación de libros	218
Organización de eventos (internacionales, nacionales)	218
1.4. Transferencia	222
Transferencia a través de la formación de investigadores	222
Transferencia generadora de valor económico	225
- Patentes y Registro propiedad intelectual	225
Transferencia generadora de valor social (jornadas, talleres para/con pacientes y sociedad en general)	226
APARTADO 2- EXPERIENCIA DOCENTE	235
2.1 Experiencia académica docente	235
• Puestos ocupados y docencia impartida	
- Titulaciones oficiales universitarias	235
- Titulaciones propias universitarias	235
- Titulaciones oficiales de ámbito no universitario	236
• Dirección de TFG, TFM o prácticas externas.	238
• Presentación de conferencias y ponencias en cursos.	240

APARTADO 3. OTROS MÉRITOS	258
3.1. Méritos y competencias de liderazgo	258
• Dirección de tesis doctorales.	258
• Reconocimientos y responsabilidad en organizaciones científicas, comités científicos y técnicos.	261
• Cargos Directivos Sociedades Científicas	261
3.2. Otras titulaciones distintas a las requeridas en la convocatoria	262
• Cursos de formación recibidos (docencia e investigación)	262
3.3. Experiencia profesional	262

RESUMEN EJECUTIVO

Dra. Carmen Ayuso

Doctora en Medicina y Cirugía por la UAM. Jefa del Departamento de genética médica del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz y Directora científica del IIS-FJD. IP del CIBERER U704 y Profesora titular de Medicina (Medicina Genómica), en la UAM.

Docencia: Dirección de 23 Tesis Doctorales,

INVESTIGACIÓN: 117 proyectos de investigación competitivos. A destacar el Proyecto IMPACT Genómica y Proyecto Beyond 1MILLON Genomes.

>590 artículos, capítulos de libros y guías clínicas enfocadas a enfermedades raras, diagnóstico y asesoramiento genético y aspectos ético- legales de la genética, publicaciones indexadas en revistas nacionales e internacionales, Índice H73 (Google Scholar) (11/12/2025) 18828 citas recibidas, índice de impacto acumulado IF: 2267,56

OTROS:

Académica Correspondiente de la Real Academia Nacional de Medicina de España (2022).

Asesora del Ministerio de Sanidad para la Cartera de servicios de Genética y Genómica del Sistema nacional de salud, y de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida CNRHA del Ministerio de Sanidad.

Premio Nacional de Genética (2017). Premio a la Investigación FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), a la Red Raregenomics (2018), Premio Nacional de Investigación (2024). Modalidad Gregorio Marañón, en Medicina y Ciencias de la Salud.

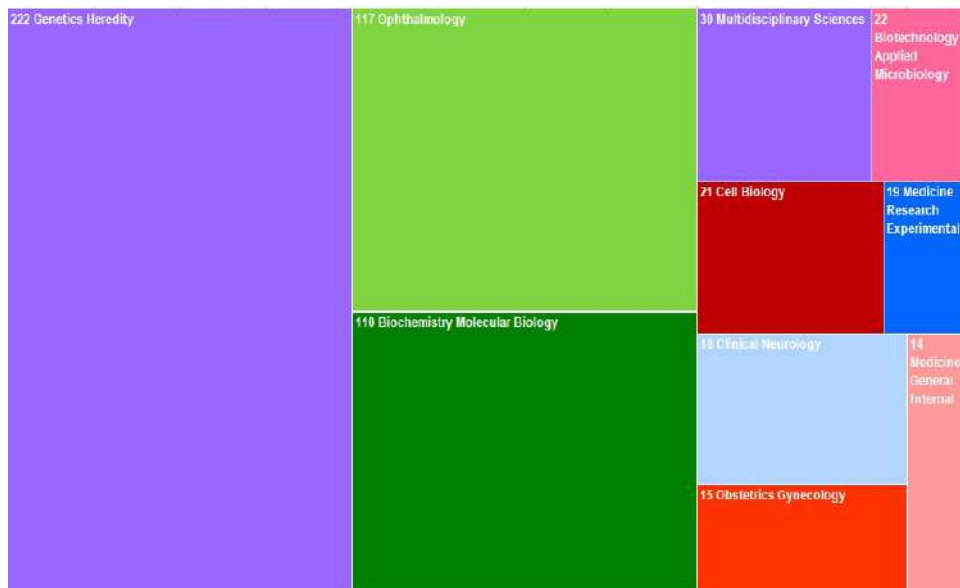
1-INVESTIGACIÓN Y TRANSFERENCIA

1.1. Actividad investigadora

• Participación en proyectos de investigación de I+D (como IP/ líder WP/ Coordinadora)	117
▪ Competitivos internacionales	18
▪ Competitivos Estatales	43
▪ Competitivos (intramurales CIBER)	25
▪ Competitivos Autonómicos	5
▪ Competitivos Privados	26
• Participación en contratos de investigación de I+D	3
• Premios vinculados a la actividad investigadora	17
• Evaluación de Proyectos I + D	13
(Miembro comités de evaluación)	17
• Pertenencia a consejos de redacción de revistas	7
• Revisión en revistas	32

1.2. Publicaciones derivadas de la actividad investigadora

• Libros y capítulos de libro (5+59)	64
• Artículos en revistas españolas y extranjeras (con índice de impacto)	462
• Artículos en revistas españolas y extranjeras (sin índice de impacto)	108
• Guías/recomendaciones	37

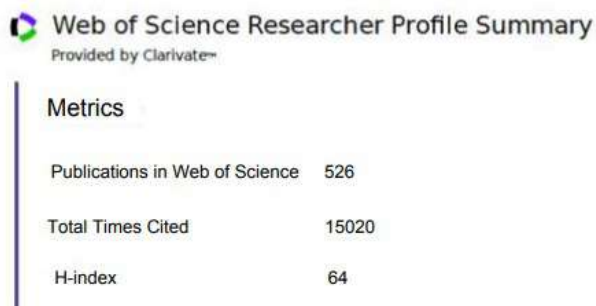


Carmen Ayuso

Fundación Jiménez Díaz University Hospital

ORCID: 0000-0002-9242-7065

Web of Science ResearcherID: A-4843-2019



ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9242-7065>

IF:2267,56 acumulado; (Google scholar)Indice H 73. Citas: 19131 (02/2026)

1.3. Divulgación de los resultados de la actividad investigadora en congresos, jornadas, etc.

- Comunicaciones a congresos 657
- Contribuciones a congresos y conferencias científicas 527
- Edición/coordinación de libros 2
- Organización de eventos (internacionales, nacionales) 82

1.4. Transferencia

- Transferencia a través de la formación de investigadores. 20
- Transferencia generadora de valor económico
 - Patentes y registro de Propiedad intelectual 3
 - Registros Propiedad Intelectual 5
- Transferencia generadora de valor social 100

2. EXPERIENCIA DOCENTE.

2.1. Experiencia académica docente.

-Titulaciones oficiales universitarias:

- **Profª Titular, Medicina, UAM: 26-05-2025 - actualmente**
- **Profª Asociado/a Ciencias Salud: 03-09-2021 al26-05-2025**
- **Profesora EU-Enfermería, FJD, UAM (20 cursos académicos)**
- **Profª Honoraria Facultad de medicina UAM:**
Dptmtos (nº cursos académicos): A.Patológica (2), Ginecología (5), Pediatría (17)
- **Profª en Asignaturas Doctorado UCM, UAM, U. Valladolid, U.Coimbra.**

- Titulaciones propias universitarias (másteres, cursos y diplomas)

- **Co-directora y Profª. MÁSTER DE BIOMEDICINA MOLECULAR.** Asignatura optativa: "Molecular Genetics of Rare Diseases" (BMM8 32819) (10 cursos)
- **Profª Masteres:** UAM (Medicina (3 cursos), Psicología (1curso) UNED (9 cursos), U Pablo Olavide (60ECTS; 9 cursos), U Valladolid (3 cursos), U Sevilla (1 curso), U Granada y EASP (14 cursos), U Pompeu Fabra (2 cursos), U Rey Juan Carlos(1 curso), U Santiago (2 cursos), UNIA (3 cursos), UCAM (4 cursos); U Valencia (3 cursos), U Alcala Henares (3 cursos)

- Titulaciones oficiales de ámbito no universitario

- **Cursos ANCEI Modulo 7 (7 ediciones) Curso ACIS (2 ediciones), Curso Mº Ed CAP (34 cursos)**

- Dirección de TFM (8) o prácticas externas (DEA:7)

- Presentación de conferencias y ponencias en cursos (210)

3. OTROS MÉRITOS

3.1. Méritos y competencias de liderazgo

- **Subdirectora de investigación** HU Fundación JiménezDíaz (2004- actualidad)
- **Directora Científica** del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz(2009-ACT)
- **Coordinación de Proyectos Nacionales e Internacionales** (ver apartado 1.1.Méritos propios de la actividad investigadora),

RareGenomics, EsRetNet, PI06/0027E, PI22/00321 e IMPaCT Genomica 2

Dirección de tesis doctorales: 19 defendidas (3 premios extraordinarios UAM); **4 en curso**

- Reconocimientos y responsabilidad en organizaciones científicas **(17)**, comités científicos y técnicos **(6 +4)**

Cargos Directivos Sociedades Científicas: 6

3.2. Experiencia profesional:

- Trayectoria asistencial como médico en Servicio de genética FJD (1978-act)
- **Comités de Bioética (12)**
- **Académica Correspondiente RANME**
- **Comisiones Asesoras en Mº Sanidad (7)**
- **Comisiones en Consejerías CAM (2)**

4. Premios. 19 premios vinculados a la actividad investigadora

A destacar:

- Premio “Mujer Profesional” en la XXIII edición de los premios FEDEPE (Federación Española de Mujeres Directivas, Ejecutivas, Profesionales y Empresarias). Madrid, 29 de septiembre de 2014.
- Premio "Nacional de Genética" de la Sociedad Española de Genética (SEG). Gijón, 27 de octubre de 2017.
- Premio al Proyecto RareGenomics, concedido por FEDER y entregado por la Reina en Acto Oficial del Día Mundial de las Enfermedades Raras, en Madrid el 13 de mayo de 2018.
- Premio Nacional “Innovación y Salud” Fenin (2018), en Madrid el 20 de septiembre de 2018.
- Premio de la “Fundación Sociedad Española de Oftalmología SEO” 2023.
- Premios “Admirables 2024” en Investigación, desde el área de Salud de Unidad Editorial, a través de las publicaciones líderes Diario Médico y Correo Farmacéutico, 21 de mayo de 2024.
- Premio Nacional de Investigación. Modalidad Gregorio Marañón, en Medicina y Ciencias de la Salud (Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, 2024). Entregado por S.M. el Rey el 3 de julio de 2025, Palacio Real de El Pardo.
- Premio Médicos y Pacientes 2025. Organización Médica Colegial de España, 27 de noviembre de 2025.

1 - INVESTIGACIÓN y TRANSFERENCIA

1.1. Actividad investigadora

• PARTICIPACIÓN EN PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN DE I+D.

INTERNACIONALES

1. **Título del proyecto:** Prevention of Blindness. Molecular Research and Medical care in Retinitis Pigmentosa

Entidad financiadora: Acción concertada de la Comunidad Europea

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1990 hasta el 31/12/1996

Investigador Principal: I. H. Pawlowitzki

Coordinador Nacional: Carmen Ayuso

2. **Título del proyecto:** Molecular And Clinical Research In Photoreceptor Disorders

Entidad financiadora: Acción Concertada de la Comunidad Europea: (1996-1999)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1996 hasta el 31/12/1999

Coordinador Nacional: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PL 950032

3. **Título del proyecto:** Red Europea De Citogenética Mendeliana: MendelianCytogenetics Network

Entidad financiadora: Proyecto amparado por la UE

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1997 hasta el 31/12/1999

Investigador español: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ContractNº BMH4-CT97-2268

4. **Título del proyecto:** Prevention and Therapy Of Visual Deficiency In Retinal Neurodegeneration

Entidad financiadora: Unión Europea: 5th Framework Programm

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2000 hasta el 31/12/2003

Investigador español: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: QLRT-1999-30209

5. **Título del proyecto:** Red Europea de excelencia: EUROPEAN VISION INSTITUTE (EVI)

Entidad financiadora: 6º Programa Marco UE

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2003 hasta el 31/12/2006

6. **Título del proyecto:** Functional genomics of the retina in health and disease. (EVI-GENORET)".

Agencia financiadora: VI Framework Programm European Commission

Duración (periodo de financiación): desde el 01/04/2005 hasta el 31/03/2009

Investigador Principal: Carmen Ayuso

<http://www.europeanvisioninstitute.org/activites/project-management/evi-genoret.html>

Código de la Entidad Financiadora: LSHG-CT-2005-512036 ContractNumber 512036

7. **Título del proyecto:** Genetic Testing in Europe - Network for test development, harmonization, validation and standardization of services EurGenTest

Agencia financiadora: VI ORGANISMO: 6th Framework Programm European Commission (FP6-512148)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2005 hasta el 31/12/2008

Investigador Principal: Jean-Jacques Cassiman

Equipo investigador: ContractorEspañol: Carmen Ayuso; Partner 21 y miembro del Comité Ejecutivo: G. Antiñolo Gil

Código de la Entidad Financiadora: FP6-512148

8. **Título del proyecto:** Functional genomics of the retina in health and disease, LSHG-CT-2005-512036. WP2: phenotyping of Monogenic Retinal Dystrophies (MRD)

Agencia financiadora: ISCIII (Incentivación de proyectos independientes europeos)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2008 hasta el 31/12/2008

Investigador Principal:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: AI07/90018

9. **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 el 31/12/2016

Investigador Asociado:Carmen Ayuso (IIS-FJD)

Código de la Entidad Financiadora: 317472

10. **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)

Duración (periodo de financiación): desde 2014 -2019

Investigador Principal:Carmen Ayuso

11. **Título del proyecto:** 2016 BBMRI-LPC Whole Exome Sequencing Call: "EyeRareWES".

Agencia financiadora: Centro Nacional de Análisis Genómicos (CNAG)

Duración (periodo de financiación): desde 09/09/2016 hasta el 31/12/2019

Investigador Principal:Carmen Ayuso y C. Rivolta

Código de la Entidad Financiadora: BBMRI_01

12. **Título del proyecto:** Etiología genética y factores asociados de las Anomalías Congénitas e Hipotonía en recién nacidos en altura-Cusco.

Agencia financiadora: CONYTEC-UNSAAC-FONDECYT (Universidad Nacional de San Antonio Abad del Cusco-Consejo Nacional de Ciencia, Tecnología e Innovación Tecnológica-Fondo Nacional de Desarrollo Científico Tecnológico y de Innovación Tecnológica)

Duración (periodo de financiación): 02/10/2017 a 31/12/2018 (14 meses)

Investigador principal: Evelina Andrea Rondón Abuhadba

Investigador Externo:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: E041-2017-01 UNSAAC

13. **Título del proyecto:** Beyond1 MILLION Genomes

Agencia financiadora:Comisión Europea

Duración (periodo de financiación):Junio 2020- Actualidad

Investigador principal: Angel Carracedo

Investigadores colaboradores: IP del WG2Carmen Ayuso, Pilar Nicolás

Código de la Entidad Financiadora: European Union'sHorizon 2020 Research and Innovationprogrammeundergrantagreement No. 951724 <https://b1mg-project.eu/>

14. **Título del Proyecto:** Deciphering the molecular basis of ophtalmogenetic diseases: sequencing the whole genome using a long reads approach.

Agencia financiadora: EASI (PID10291).

Duración (periodo de financiación): 2020-2021

Investigador principal/Coordinador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PID10291

15. **Título del proyecto:** ELSITaskForce. EULAC PerMed. European Union's Horizon 2020 Research and Innovation programme under Grant Agreement Num. 825173. Investigadora Principal: Esther Rodríguez, ISCIII. Colaboradora: Carmen Ayuso.

Agencia financiadora: ISCIII. Horizon 2020

Duración (periodo de financiación): 2020 - 2022

Investigador FJD:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: Grant AgreementNum. 825173

16. Título del Proyecto: Comprehensive registry and in silico assessment of variants associated with non syndromic inherited retinal diseases, Bardet Biedl syndrome and Usher syndrome

Agencia financiadora: Foundation Fighting Blindness USA - *FFB/IRD-LOVD Project*

Duración (periodo de financiación): Abril 2020 – Abril 2022

Investigadores Principales: John den Dunnen y Frans P.M. Cremers.

Investigadora IIS-FJD: Carmen Ayuso

17. Título del Proyecto: Aniridia: Networking to address an unmet medical, scientific, and societal challenge.

Agencia financiadora: H2020 (ANIRIDIA-NET) EU COST-Action CA18116

Duración (periodo de financiación): 2019-2023

Coordinadora: Neil Lagal

Investigadora FJD: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: EU COST-Action CA18116

18. Título del proyecto: European Training Program to Understand, Diagnose and Treat Autosomal Dominant Retinal Diseases ProgRET

Agencia financiadora: Union Europea UE

Duración (periodo de financiación): 2023-2026

Investigadora colaboradora: Carmen Ayuso Responsable WP ELSI

Código de la Entidad Financiadora: HORIZON-MSCA-2022-DN-01

ESTATALES COMPETITIVOS

1. Título del proyecto: Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad

Entidad financiadora: Ministerio de Sanidad y Consumo

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1979 hasta el 31/12/1983

Equipo investigador: Carmen Ayuso

2. Título del proyecto: Estudio ecográfico prenatal

Entidad financiadora: Ministerio de Sanidad y Consumo

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1985 hasta el 31/12/1986

Investigador: Carmen Ayuso

3. Título del proyecto: Diagnóstico de Portadores de Mucoviscidosis mediante técnicas de ADN Recombinante. Aplicación al Diagnóstico Prenatal de la enfermedad

Entidad financiadora: Comisión Asesora de Investigación Científica y Técnica (CAICYT)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1985 hasta el 31/12/1986

Investigador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: pb86-0649-C02-01

4. Título del proyecto: Prevención y Detección precoz de Enfermedades Hereditarias, mediante la creación de un Banco de Sondas de ADN: Distrofia muscular de Duchenne (DMD), Síndrome de retraso mental con X-Frágil y poliquistosis renal del adulto

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1990 hasta el 31/12/1992

Investigador Principal: C. Ramos

Investigador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 89/0798

5. Título del proyecto: Heterogeneidad Genética de la Enfermedad de Huntington. Estudio Epidemiológico y Molecular de la población española

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1989 hasta el 31/12/1991

Investigador Principal: María Antonia Ramos Arroyo

Investigador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 89/0094

6. Título del proyecto: Estudio Multicéntrico sobre Retinosis Pigmentaria en España: Aspectos Oftalmológicos, Neurofisiológicos, Epidemiológicos y Moleculares
Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS (coordinados)
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1991 hasta el 31/12/1993
Investigador Principal y Coordinador: Carmen Ayuso
Código de la Entidad Financiadora: 91/E00030501E

7. Título del proyecto: Estudio Genético de las retinopatías Hereditarias Autosómicas Dominantes y Ligadas al Sexo
Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1994 hasta el 31/12/1996 (3 años)
Investigador Principal: Carmen Ayuso
Código de la Entidad Financiadora: 94/0391

8. Título del proyecto: Estudio Molecular en pacientes con retinoblastoma hereditario: Identificación de portadores y detección de mutaciones germinales en retinoblastomas bilaterales esporádicos
Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS
Código de la Entidad Financiadora: 94/1324
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1994 hasta el 31/12/1996 (3 años)
Investigador principal: Pedro Martínez de Castro
Asesora: Carmen Ayuso
Código de la Entidad Financiadora: 94/1324

9. Título del proyecto: Estudio Genético y Epidemiológico de las Retinosis Pigmentarias en España
Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1996 hasta el 31/12/1996
Investigador principal y Coordinador: Carmen Ayuso
Código de la Entidad Financiadora: 96/0065-01E

10. Título del proyecto: Separación, identificación y tipaje de células fetales en sangre periférica materna
Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1997 hasta el 31/12/1999
Investigador principal: C. Ramos
Investigador: Carmen Ayuso
Código de la Entidad Financiadora: 97/0338

11. Título del proyecto: Diagnóstico prenatal no invasivo en células fetales obtenidas de sangre periférica materna
Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2000 hasta el 31/12/2002
Investigador principal: C. Ramos
Investigador: Carmen Ayuso
Código de la Entidad Financiadora: 00/0101

12. Título del proyecto: Adaptación y desarrollo europeo del Registro de pacientes con Distrofias de Retina. (EsRetNet) con caracterización genotipo-fenotipo. Identificación de nuevos genes y loci.
Agencia financiadora: ISCIII (Proyecto coordinado de redes)
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2006 hasta el 31/12/2006
Investigador Principal y Coordinador: Carmen Ayuso
Código de la Entidad Financiadora: PI05/0299

13. Título del proyecto: INERGEN (Instituto de investigación de Enfermedades Raras de base Genética): Finalización del proyecto científico de la red e integración con RECGEN
Agencia financiadora: ISCIII (Proyecto coordinado de Redes)
Código de la Entidad Financiadora: PI05/0408
Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2006 hasta el 31/12/2006
Investigador Principal: Carmen Ayuso

14. Título del proyecto: Estudio epidemiológico y genético de las Retinopatías Hereditarias en España: formas ligadas al sexo

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS (Proyectos coordinados)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1999 hasta el 31/12/2001

Investigador principal y coordinador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 99/0010-01

15. Título del proyecto: Caracterización clínica y molecular de Distrofias Hereditarias de retina: Genes y mecanismos moleculares asociados a formas Ligadas al X.

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS (Proyectos coordinados)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2002 hasta el 31/12/2004

Investigador principal y coordinador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI02/0092

16. Título del proyecto: Red Española sobre Epidemiología, Fisiopatología y Caracterización Clínica y Molecular de las Distrofias de Retina -EsRetNet-.

Entidad Financiadora: FIS (ISCIII)

Duración: desde el 01/01/2004 hasta el 31/12/2006

Investigador principal del Nodo de la FJD: Carmen Ayuso

Coordinador Científico de la Red: Carmen Ayuso

Código de la entidad financiadora: G03/018

17. Título del proyecto: Red de centros sobre "Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Base Genética "INERGEN".

Entidad Financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria FIS (Proyectos coordinados)

Duración (periodo de financiación): 2004-2006

Investigador principal del Nodo de la FJD: Carmen Ayuso

Código de la entidad financiadora: C03/05

18. Título del proyecto: Caracterización genética en pacientes con Distrofias de Retina mediante Genotipado de alto rendimiento: Microarrays y otras técnicas. Casos Esporádicos, Precoces y No informativos

Agencia financiadora: ISCIII (Proyecto Coordinado de Redes)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2005 hasta el 31/12/2007

Investigador Principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI04/0193

19. 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 actualidad

Investigador Principal de la U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: CB06/07/0036

20. Título del proyecto: Caracterización molecular, funcional y fenotípica de varios tipos de Distrofias de Retina: Enfermedad de Stargardt (STG), Distrofia de Conos>bastones (CRD), Retinosis Pigmentaria (RP) y Amaurosis Congénita de Leber (LCA)

Agencia financiadora: ISCIII (coordinado)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2007 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal y Coordinador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI06/0027E

21. Título del proyecto: Aplicación de Chips de ADN (arrays) al diagnóstico de las enfermedades oculogenéticas: comparación con las técnicas convencionales

Agencia financiadora: ISCIII (Evaluación de Tecnologías Sanitarias)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2008 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: EC07/90393

22. 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: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: EC07/90393

23. 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 31/12/2013

Investigador Principal y miembro del Consejo Rector: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: CAI08/01/0032

24. Título del proyecto: Retics de Biobancos

Agencia financiadora: ISCIII

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2010 hasta el 31/12/2013

Investigador Principal: Federico Gustavo Todo Rojo

Investigador: Carmen Ayuso García

Código de la Entidad Financiadora: RD09/0076/00101

25. 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: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI09/90047

<http://ayudasfis.isciii.es/isciii/resultados/pi/ResultadoFinDef09.asp?dni=51445558>

26. 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: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PS09/00459

<http://ayudasfis.isciii.es/isciii/Resultados/PROYECTOS/buscar09.asp>

27. 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: Carmen Ayuso

28. Título del proyecto: Retics de Biobancos.

Agencia financiadora: ISCIII

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2016

Investigador Principal: Federico Rojo

Código de la Entidad Financiadora: PT13/0010/0012

29. 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: ISCIII **Subprograma:** Proyecto de Investigación en Salud (AES 2013)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2016

Investigador Principal y Coordinador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI13/00226

30. 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 ProjectsCall

Duración (periodo de financiación): 2014-2016

Investigador Principal y Coordinador: J. Egido

Investigadores responsables: WP3: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PIE13/00051

31. 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: Carmen Ayuso(U704)

Código de la Entidad Financiadora: ER15PR05ACCI14-704

32. Título del proyecto: mRNA engineered mesenchymal stromal cells: a second generation of cell therapy for inflammatory diseases.

Agencia financiadora: ISCIII **Agencia financiadora:** Integrated projects of ExcellenceCall

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2016 hasta el 31/12/2018

Investigador Principal: Damián García Olmo

Investigadores: WP7 Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PIE15/00048

33. Título del proyecto: Genómica, estudios preclínicos y clínicos como herramienta para la medicina personalizada en Distrofias de Retina.

Agencia financiadora: ISCIII (Proyectos de investigación en Salud)

Duración (periodo de financiación): 3 años desde el 01/01/2017 hasta el 31/12/2019

Solicitada prorroga: Fecha de finalización de la prorroga 31/12/2020

Investigador Principal y Coordinador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI16/00425

34. Título del proyecto: Spanish Clinical Research Network (SCREN). Plataforma de Unidades de Investigación Clínica y Ensayos Clínico.

Agencia financiador: ISCIII

Duración (periodo de financiación): 2017-2020

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PT17/0017/0022

35. Título del proyecto: Retinal Dystrophies: genomic, cellular, functional and bioinformatic approaches to accelerate their diagnosis and treatment and to measure their impact.

Las Distrofias de Retina: una aproximación genómica, celular, funcional y bioinformática, para acelerar su diagnóstico y tratamiento, y medir su impacto.

Agencia financiadora: ISCIII

Duración (periodo de financiación): 4 años (diciembre 2019-noviembre de 2023)

Investigador principal/Coordinador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI19/00321

36. Título del Proyecto: STOP-Coronavirus: factores clínicos, inmunológicos, genómicos, virológicos y bioéticos de COVID-19

Agencia financiadora: Instituto de Salud Carlos III ISCIII

Duración (periodo de financiación): 1 año

Investigador principal: José María Aguado García

Equipos Investigadores WP3: IP Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: COV20/00181

37. **Título del proyecto:**IMPACT-GENOMICA

Agencia financiadora:ISCIII, Convocatoria IMPACT (Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología.

Duración (periodo de financiación): 2021-2023

Investigador Principal: Angel Carracedo

Investigador Aspectos Ético-Legales y Formación:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: IMP/00009

38. **Título del proyecto:**Afianzando la red bioinformática traslacional TRANSBIONET

Agencia financiadora:Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades (MICIU)

Duración (periodo de financiación): septiembre 2019- agosto 2021

Investigador Principal:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: RED2018-102404-T

39. **Título del proyecto:** Un estudio exhaustivo de las distrofias de retina hereditarias: mejora del diagnóstico molecular, enfoques terapéuticos, ensayos clínicos y medida del impacto en los pacientes.

Agencia financiadora: ISCIII

Duración (periodo de financiación): 3 años (01/2023-31/12/2025)

Investigador Principal:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI22/00321

40. **Título del proyecto:** Secuenciador de nueva generación de alta capacidad

Agencia financiadora: Ayuda para Infraestructura. Instituto de Salud Carlos III

Duración (periodo de financiación): 2022-2025

Investigador Principal:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: IFEQ22/00045

41. **Título del proyecto:** Desarrollo de kits diagnóstico de enfermedades neurológicas de causas genéticas y producidas por expansión de repeticiones

Agencia financiadora: Proyectos en Colaboración Público Privada 2022. Agencia Estatal de Investigación y el Ministerio de Ciencia e Innovación

Duración (periodo de financiación): 2023-2025

Investigadora Principal: Almudena Avila Fernández, Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiada:CPP2022-009538

42. **Título del proyecto:**IMPACT-GENOMICA2

Agencia financiadora:ISCIII, Convocatoria IMPACT (Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología)

Duración (periodo de financiación): 2025-2027

Coordinadores: Angel Carracedo y Carmen Ayuso

Investigador Principal FJD: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PMPER24/00002

43. **Título del proyecto:** Estudio holístico de las distrofias hereditarias de retina aplicando tecnologías ómicas, bioinformáticas y de IA, para su caracterización molecular, clínica y demográfica

Agencia financiadora:ISCIII

Duración (periodo de financiación):concedido comienzo en enero 2026

Coordinadores: Carmen Ayuso

Investigador Principal FJD:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: PI25/00246

INTRAMURAL CIBER

1. **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

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2007 hasta el 31/12/2009 y prorroga 2010

Investigador Principal:Carmen Ayuso (IP de la U704)
Código de la Entidad Financiadora: Proyecto Intramural INTRA/07/704.1 CIBERE-ER (2007-2010)

2. **Título del proyecto:** Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA): aplicación al diagnóstico molecular de las Distrofias Musculares de duchenne y de Becker (DMD/DMB)

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2007 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal: Montserrat Baiget (IP de la U705)

Equipo investigador: Guillermo Antiñolo (IP de la U702), Carmen Ayuso (IP de la U704), Pablo Lapunzina (IP de la 753), José M^a Millán (IP de la 755)

Código de la Entidad Financiadora: Proyecto Intramural INTRA/08/705.2 CIBERE-ER (2007-2009)

3. **Título del proyecto:** Trasplante de células madre epidérmicas alogénicas histocompatibles: desarrollo de un recurso clínico eficaz para pacientes con Epidermólisis Bullosa distrófica recesiva

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2009 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal: M. del Río (IP de la U714)

Equipo investigador:Carmen Ayuso (IP de la U704)

Código de la Entidad Financiadora: Proyecto Intramural INTRA/08/714,1 CIBERE-ER (2007-2010)

4. **Título del proyecto:** Evaluación molecular de EYS como gen responsable de Distrofias hereditarias de Retina en población española

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2009 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal: Guillermo Antiñolo (IP de la U702)

Equipo investigador: Carmen Ayuso (IP de la U704), José M^a Millán (IP de la U755)

Código de la Entidad Financiadora: Proyecto Intramural INTRA/09/702,1 CIBERE-ER (2009)

5. **Título del proyecto:** Análisis de la prevalencia y distribución alélica de las Ataxias Espinocerebelosas dominantes en España

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2009 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal: Ángel Carracedo (IP de la U711)

Equipo investigador: Carmen Ayuso (IP de la U704), José M^a Millán (IP de la U755)

Código de la Entidad Financiadora: Proyecto Intramural INTRA/09/711,3 CIBERE-ER (2009)

6. **Título del proyecto:** Genotipado de SNPs de genes de los sistemas dopaminérgico, serotoninérgico, adrenérgico, catecolaminérgico y de metabolismo (Citocromos p450) en pacientes con déficit de atención/hiperactividad respondedores y no respondedores al metilfenidato

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2009 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal: Pablo Lapunzina (IP de la U753)

Equipo investigador: Carmen Ayuso (IP de la U704)

Código de la Entidad Financiadora: Proyecto Intramural INTRA/09/753,2 CIBERE-ER (2009)

7. **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 31/12/2014

Investigador Principal y Coordinador de grupos:Carmen Ayuso (U704)

Código de la Entidad Financiadora: ER14PR05ACC13G704

8. **Título del proyecto:** Diagnóstico genético y posible tratamiento del albinismo. ALBINISMO.

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2015 (CIBERER-ISCIH)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2016 hasta el 31/12/2016

Coordinador: Ángel Carracedo (U711) Investigadora: Carmen Ayuso (U704)

Código de la Entidad Financiadora: ER16-PR05-ACCI-704-3

9. Título del proyecto: Desarrollo de una plataforma para la priorización de variantes de enfermedad usando datos de secuenciación exómica.

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2016 (CIBERER-ISCIII)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2017 hasta el 31/12/2017

Coordinador: Joaquín Dopazo (U715)

Investigadora: Carmen Ayuso (U704)

Código de la Entidad Financiadora: ER17-PR05-ACCI-704-2017

10. Título del Proyecto: Bases metodológicas y organizativas para Mejorar la Eficiencia en el Diagnóstico de pacientes con Enfermedades raras No Diagnosticadas mediante medicina genómica (MEDeNoD).

Agencia financiadora: Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales 2019 (ACCI) CIBERER-ISCIII.

Duración (periodo de financiación): feb 2020-abril 2021

Coordinador: Beatriz Morte (ENOD, coordinador)

Investigadora principal U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ER20P1ACENOD.

11. Título del Proyecto: Grupo de Trabajo MODALT-EERR: Ensayos funcionales en modelos alternativos al ratón en investigación biomédica de enfermedades raras.

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): 2021-2022

Coordinador: CB06/07/ 0048- Miguel A. Moreno Pelayo, Matias Morín

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ERP1PDI728-Grupo MODALT-EERR

12. Título del Proyecto: Grupo de Trabajo Desarrollo de nuevas herramientas terapéuticas basadas en RNA para el tratamiento de enfermedades raras.

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): 2021-2022

Coordinador: CB06/07/1030- José M^a Millán

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ER1PDI755 - Herramientas terapéuticas basadas en RNA

13. Título del Proyecto: Grupo de Trabajo de diagnóstico de EERR mediante combinación de RNseq y datos genómicos.

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): 2021-2022

Coordinador: Belén Pérez

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ER1PDI746 - RNAseq

14. Título del Proyecto: Grupo de Trabajo Bioinformática: Actualización en el análisis de datos del NGS para el diagnóstico.

Agencia financiadora: CIBERER

Duración (periodo de financiación): 2021-2022

Coordinador: James Richard Perkins – Beatriz Morte

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ERP1DIENOD - Bioinformática

15. Título del Proyecto: Diseño y validación de una herramienta informática para la clasificación de pacientes con EERR basada en datos de secuenciación

Agencia financiadora: CIBERER (Proyectos PIT21)

Duración (periodo de financiación): 10/2021-10/2023

Investigadora principal: José Antonio Escámez

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: (CLASSIFI-ER)

16. Título del proyecto: Desarrollo de herramientas bioinformáticas para el manejo automático de hallazgos secundarios y su uso en el asesoramiento genético y farmacogenético.

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2021 (CIBERER-ISCI)

Duración (periodo de financiación): desde el 19/09/2022 hasta el 18/09/2023

Coordinador: Javier Pérez Florido (U715)

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 22P5AC7041

17. Título del proyecto: Primer repositorio de datos de metilación de población de referencia española y mejora del estudio epigenético en pacientes con enfermedades raras no diagnosticados (Epi-ENoD)

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2021 (CIBERER-ISCI)

Duración (periodo de financiación): desde el 19/09/2022 hasta el 18/09/2023

Coordinador: Beatriz Morte (ENoDU735) IP (U704)

Investigadora de la U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 22P5AC7042

18. Título del proyecto: Búsqueda e identificación de nuevos genes cuyas mutaciones puedan ser causantes de nuevos tipos de albinismo.

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2021 (CIBERER-ISCI)

Duración (periodo de financiación): desde el 19/09/2022 hasta el 18/09/2023

Coordinador: Lluís Montoliu (U756)

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 22P5AC7043

19. Título del proyecto: Estudio del impacto del mapeo genómico óptico en la identificación de variantes estructurales para el diagnóstico de enfermedades raras.

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2022 (CIBERER-ISCI)

Duración (periodo de financiación): 2024-2025

Coordinador: Gema García-García

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora:

20. Título del proyecto: Desarrollo de un repositorio de flujos de trabajo de análisis genómicos

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2022 (CIBERER-ISCI)

Duración (periodo de financiación): 1 año (06/2023 a 06/2024)

Coordinador: María del Carmen Peña Chilet IP (U704) Pablo Mínguez

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora:

21. Título del proyecto: Registro de Enfermedades Genéticas y de Baja Prevalencia (GenRaRe)

Agencia financiadora: Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER)

Investigador FJD: Carmen Ayuso

Duración: desde 2024

22. Título del proyecto: Generación de organoides y tejidos 3D como modelo de estudio de enfermedades raras.

Agencia financiadora: CIBERER (GdT 2023)

Duración (periodo de financiación): 2 años (30/01/2024 al 29/01/2026)

Investigador Principal: Coordinador e IP: Carlos Santos (U729)

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ERP1PDI729

23. **Título del proyecto:** Trabajando en el presente y en el futuro del cribado neonatal

Agencia financiadora: CIBERER (GdT 2023)

Duración (periodo de financiación): 2 años (30/01/2024 al 29/01/2026)

Investigador Principal: Coordinador e IP: Belén Pérez (U746)

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ERP1PDI761

24. **Título del proyecto:** Grupo de Bioinformática: Actualización en el análisis de datos de NGS para el diagnóstico

Agencia financiadora: CIBERER (GdT 2023)

Duración (periodo de financiación): 2 años (30/01/2024 al 29/01/2026)

Investigador Principal y Coordinador: ENOD- Beatriz Morte

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ERP1PDIENTOD

25. **Título del proyecto:** Diagnostico de EERR mediante combinación de RNseq y datos genómicos.

Agencia financiadora: CIBERER (GdT 2023)

Duración (periodo de financiación): 2 años (02/2024 al 02/2026)

Investigador Principal: Coordinador Belén Pérez

Investigadora IP U704: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: ERP1PDI7462

AUTONÓMICOS

1. **Título del proyecto:** Aislamiento y estudio de genes humanos implicados en la formación del ojo y relacionados con la Holoprosencefalia Tipo 2.

Entidad financiadora: Subproyecto coordinado C. A. M.

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1997 hasta el 31/12/1999

Investigador principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 08.5/ 0008/1997

2. **Título del proyecto:** Caracterización de un nuevo miembro de la familia SFRP y estudio de su posible implicación en patología ocular

Entidad financiadora: Consejería de Educación y Cultura de la Comunidad de Madrid (Subproyectos coordinados)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2001 hasta el 31/12/2002

Investigador principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 08.5/0033/2000-2

3. **Título del proyecto:** Análisis de la función de las Secreted Frizzled Related Proteins (SFRPs) en modelos murinos de distrofias de retina y su posible correlación en patología retiniana humana

Entidad financiadora: Subproyecto coordinado C. A. M.

Código de la Entidad Financiadora: 08.5/0033.2/2003

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1999 hasta el 31/12/2001

Investigador principal: Carmen Ayuso

4. **Título del proyecto:** Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Precoz: Estudio Clínico y Genético

Agencia financiadora: Comunidad de Madrid

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2005 hasta el 31/12/2005

Investigador Principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: GR/SAL/0421/2004

5. **Título del proyecto:** Red de Recursos Genómicos, Funcionales, Clínicos y Terapéuticos para el Estudio de las Enfermedades Raras Neurológicas RAREGENOMICS-CM.

Agencia financiadora: Consejería de Educación, Juventud y Deporte de la Comunidad de Madrid

Duración periodo de financiación: 2018 – 2021 (prorrogado a 30/06/2022)

Coordinador: Carmen Ayuso (RARE.EYE-FJD)

Código de la Entidad Financiadora: B2017/BMD3721

COMPETITIVOS PRIVADOS

1. Título del proyecto: Retinosis Pigmentaria

Entidad financiadora: Fundación ONCE y Federación de Asociaciones de afectados de Retinosis Pigmentaria del estado español. Proyecto coordinado

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/1990 hasta el 31/12/1996

Investigador Principal: Carmen Ayuso

2. Título del proyecto: Estudio epidemiológico y genético de las Retinopatías Hereditarias en España. Subproyecto 1: Formas ligadas al Sexo

Entidad financiadora: FUNDALUCE

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2001 hasta el 31/12/2002

Investigador principal y coordinador: Carmen Ayuso

3. Título del proyecto: Estudio Genético en Amaurosis Congénita de Leber –LCA

Entidad financiadora: Asociación Retina Madrid

Duración (periodo de financiación): desde el 01/04/2004 hasta el 31/03/2005

Investigador principal: Carmen Ayuso

4. Título del proyecto: Caracterización clínica y molecular en Distrofias de Retina: Enfermedad de Stargardt, Distrofia de Conos Bastones y Retinosquias utilizando múltiples aproximaciones

Agencia financiadora: Fundación Mutua Madrileña

Duración (periodo de financiación): desde el 30/06/2006 hasta el 29/05/2009.

Investigador Principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiada: 30171/005

5. Título del proyecto: Estudio de las bases moleculares de las enfermedades congénitas: cardiovasculares, oculofaciales y esqueléticas

Agencia financiadora: Fundación Ramón Areces

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2007 hasta el 31/12/2010

Investigador: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 4715/001

6. Título del proyecto: Aproximación a la caracterización genética de 8 genes asociados a Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva, mediante STRs y SNPs, en familias españolas

Agencia financiadora: ONCE (Proyecto ONCE de Investigación 2009)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2009 hasta el 31/12/2009

Investigador Principal: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiada: 30171/007

7. Título del proyecto: Caracterización genómica y post-genómica de Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva. 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: Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora: 30171/006

8. Título del proyecto: Caracterización genética en familias españolas con arRP: aproximación al estudio molecular en 24 genes

Agencia financiadora: Proyecto ONCE de Investigación 2010

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2010 hasta el 31/12/2010

Investigador Principal: Carmen Ayuso

9. 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

Duración (periodo de financiación): desde el 22/09/2011 hasta 22/09/2014 (Prorrogado hasta 31/12/2014)

Investigador Principal: Carmen Ayuso

10. **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 24/06/2013

Investigador Principal:Carmen Ayuso

11. **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.

Duración (periodo de financiación): desde el 26/10/2011- 31/12/2013 prorrogado hasta 03/2014

Investigador Principal:Carmen Ayuso

12. **Título del proyecto:** Nuevos abordajes metodológicos para la caracterización clínica y molecular en familias españolas con Distrofia de Retina Autosómica Dominante.

Agencia financiadora: ONCE

Duración (periodo de financiación): desde el 25/06/2013 hasta el 24/06/2014

Investigador Principal:Carmen Ayuso

13. **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

Duración (periodo de financiación): desde el 01/09/2014 hasta el 31/08/2015

Investigador Principal:Carmen Ayuso

14. **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

Duración (periodo de financiación): 1 año

Investigador Principal:Carmen Ayuso

15. **Título del proyecto:** Desarrollo de una plataforma para el diagnóstico por secuenciación de nueva generación.

Agencia financiadora: Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2015 (CIBERER-ISCI)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2016 hasta el 31/12/2016

Coordinador: Joaquín Dopazo (U715)

Investigador: Carmen Ayuso García (U704)

Código de la Entidad Financiadora: ER16-PR05-ACCI-704-2

16. **Título del proyecto:** Distrofias de retina sindrómicas. Aplicación de algoritmos bioinformáticos y secuenciación genómica para el descubrimiento de nuevos mecanismos causales.

Agencia financiadora: ONCE 2016 (Proyecto ONCE de Investigación 2016)

Duración (periodo de financiación): desde 01/09/2016 hasta el 31/08/2017

Investigador Principal:Carmen Ayuso

17. **Título del proyecto:** Implicación del gen USH2A en la patogénesis de la ARRP y el USH2. Papel de la mutación p.C759F

Agencia financiadora:Fundaluce 2015

Duración (periodo de financiación): 21/10/2016 a 20/10/2019 (3 años)

Investigador Principal y Coordinador:Carmen Ayuso

18. **Título del proyecto:** A knowledge-based pipeline to increase the diagnosis rate of Rare Diseases using deep sequencing.

Agencia financiadora: Fundación Ramón Areces

Duración (periodo de financiación): desde el 02/03/2017 hasta el 28/02/2021

Investigador Principal:Carmen Ayuso

Código de la Entidad Financiadora:CIVP18A3862

19. Título del proyecto: Distrofias de retina asociadas al gen ABCA4. Búsqueda de mecanismos etiopatogénicos en pacientes con un solo alelo mutante.

Agencia financiadora: ONCE 2017 (Proyecto ONCE de Investigación 2017)

Duración (periodo de financiación): 1 año (01/09/2017 a 31/08/2018)

Investigador Principal:Carmen Ayuso

20. Título del proyecto: Estudio mediante Exoma completo de casos negativos de ABCA4 con fenotipo ABCA4-like.

Agencia financiadora: ONCE 2018 (Proyecto ONCE de Investigación 2018)

Duración (periodo de financiación): 1 año (firma del convenio 20/07/2018 - 19/08/2019)

Investigador Principal:Carmen Ayuso

21. Título del proyecto: Traslación de la investigación a la mejora diagnóstica y terapéutica en enfermedades raras (ER) oftalmogenéticas.

Agencia financiadora: FENIN

Duración (periodo de financiación): 30/11/2018 hasta 30/11/2019

Investigador principal: Carmen Ayuso

22. Título del proyecto: Heredabilidad perdida en casos sRP y LCA. Búsqueda de CNVs y nuevas variantes.

Agencia financiadora: ONCE 2020 (Proyecto ONCE de Investigación 2019)

Duración (periodo de financiación): 1 año (15/10/2020 al 14/10/2021) (prorrogado hasta el 30/06/2022)

Investigador Principal:Carmen Ayuso

23. Título del proyecto: Estudio de nuevos mecanismos moleculares que expliquen las causas hereditarias “perdidas” en distrofias de retina con herencia autonómica dominante.

Agencia financiadora: ONCE 2021

Duración (periodo de financiación): 1 año (10/2021 -10/2022) prorroga hasta 01/08/2023

Investigador Principal:Carmen Ayuso

24. Título del proyecto: Distrofias hereditaria de retina causadas por PRPH2: correlación genotipo-fenotipo y búsqueda de nuevos casos y posibles alelos modificadores

Agencia financiadora: ONCE 2022

Duración (periodo de financiación): 1 año (10/2022 -10/2023)

Investigador Principal:Carmen Ayuso

25. Título del proyecto: Investigación en distrofias hereditarias de retina (DHR) de inicio tardío: aspectos clínicos y moleculares

Agencia financiadora: ONCE 2023

Duración (periodo de financiación): julio de 2023 – agosto 2024

Investigador Principal: Carmen Ayuso

26. Proyecto: Descripción del espectro mutacional y fenotípico del gen CRB1 en distrofias hereditarias de la retina y análisis de nuevos casos.

Agencia financiadora: ONCE 2024

Duración (periodo de financiación): 2024-2025

Investigador Principal:Carmen Ayuso

• PARTICIPACIÓN EN CONTRATOS DE INVESTIGACIÓN DE I+D.

1. **Título del proyecto:** Convenio de colaboración empresarial IIS-FJD y Sanofi-Aventis S.A.

Agencia financiadora: Genzyme (Sanofi-Aventis)

Duración (periodo de financiación): desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2016

Investigador Principal: Carmen Ayuso

2. **Título del proyecto:** Proyecto conjunto de colaboración científica en genética clínica.

Agencia financiadora: Convenio CNIC-IIS-FJD – Proyecto Pesa Brain.

Duración (periodo de financiación): 8 años (firma del convenio 24/11/2020- 2028)

Investigador Principal: Carmen Ayuso

3. **Título del Proyecto:** FFB-LOVD 2023 IRD-variantcuratorwork

Agencia financiadora: Foundation Fighting Blindness USA

Duración (periodo de financiación): 2024-2025

Investigadores Principales: John den Dunnen y Frans P.M. Cremers.

Equipo investigador IIS-FJD: Carmen Ayuso

• PREMIOS VINCULADOS A LA ACTIVIDAD INVESTIGADORA

- 3^{er} Premio Nacional de Terminación de Estudios en Educación Universitaria. (Curso Académico 1977-1978) Facultad de Medicina Instituto Nacional de Asistencia y Promoción del Estudiante (Ministerio De Educación Y Ciencia)
- Premio de la Real Academia Nacional de Medicina “José García Sicilia” a la revista VISION: Lucha contra la ceguera. 1997
- 1^{er} Premio Nacional de Investigación 1998 “Fundación Tutelar APMIB” al trabajo Prevención de retinopatías hereditarias en España: Aspectos clínicos y genéticos.
- Premio “Bastón de plata” a los Servicios de Genética y Oftalmología de la Fundación Jiménez Díaz Madrid. Consejo Territorial de la ONCE. Madrid. Año 2000.
- “Capio Medical Award de investigación”. C Ayuso y colaboradores Capio Health Care Spain (2006)
- Premio “Mujer Profesional” en la XXIII edición de los premios FEDEPE (Federación Española de Mujeres Directivas, Ejecutivas, Profesionales y Empresarias). Madrid, 29 de septiembre de 2014.
- Premio "embajador médico de la Sanidad Española" por Diario Médico, Madrid, 12 de febrero de 2017.
- Premio "Nacional de Genética" de la Sociedad Española de Genética (SEG). Gijón, 27 de octubre de 2017.
- Premio "los 25 Embajadores de la Sanidad Española", Diario Medico Madrid el 20 de febrero de 2018.
- Premio al Proyecto RareGenomics, concedido por FEDER y entregado por la Reina en Acto Oficial del Día Mundial de las Enfermedades Raras, en Madrid el 13 de mayo de 2018.
- Premio Nacional “Innovación y Salud” Fenin (2018), en Madrid el 20 de septiembre de 2018.
- IV Premios “Sanitarias 2021 otorgado en Medicina” organizados por Redacción Médica, en Madrid el 4 de marzo de 2021.
- Premio “Mejor Dirección Científica” en la I Edición del Smart Woman Forum & Awards impulsados por Plataforma Española de Innovación en Tecnología Sanitaria de la Federación Española de Empresas de Tecnología Sanitaria, Fenin. 13 de julio de 2022.
- Premio de la “Fundación Sociedad Española de Oftalmología SEO” 2023.
- Premio “Las Top 100 Mujeres Líderes en España” en su XI Edición. Organizado por Magas del El Español y Atresmedia. 28 de enero de 2024. https://magas.elespanol.com/lastop100/20240128/top-mujeres-lideres-espana-xi-edicion/825197476_3.html
- Premios “Admirables 2024” en Investigación, desde el área de Salud de Unidad Editorial, a través de las publicaciones líderes Diario Médico y Correo Farmacéutico, 21 de mayo de 2024.
- Premio Nacional de Investigación. Modalidad Gregorio Marañón, en Medicina y Ciencias de la Salud (Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, 2024). Entregado por S.M. el Rey el 3 de julio de 2025, Palacio Real de El Pardo.
- Premio Médicos y Pacientes 2025. Organización Médica Colegial de España, 27 de noviembre de 2025.
- Premio “Mujeres Científicas” otorgado por la Revista Muy Interesante (Grupo Ziemat). 29 de noviembre de 2025.

• EVALUACIÓN DE PROYECTOS I + D

1. Evaluación de Proyectos de Investigación Biomédica y en Ciencias de la Salud y de Proyectos de Excelencia de la Comunidad Autónoma de Andalucía (Desde 2008-2012)
2. Comité Evaluador de RRHH de MINECO (Programa Juan de la Cierva Formación) 2015.
3. Comité Evaluador del Ministerio de Educación, Universidad e Investigación de Italia-MIUR (2016).
4. Comité Evaluador de la Spanish Clinical Research Network (SCReN, ISCIII) (2014)
5. Wellcome Trust (Desde mayo 2006)
6. Miembro del Comité Retina France. 2017
7. Evaluación Proyectos FARPE/FUNDALUCE (2014-act)
8. Miembro del Comité en el Telemaratón Enfermedades Raras (2014)
9. Comité Evaluador de proyectos "Todos somos raros, todos somos únicos" (2014).
10. Plan Gallego de Investigación, Desarrollo e Innovación Tecnológica (INCITE), (2009)
11. G Valencia Sanidad Proyectos Grupos Emergentes en Centros asistenciales (Desde 2009)
12. Comité para los premios a la mejor comunicación al XXVII Congreso Nacional de la AEGH (2013).
13. Evaluación ARISTOS programa estratégico en Biomedicina y Ciencias de la Salud, liderado por el CIBER (Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red, (desde 2024-act)

• OTROS COMITES DE EVALUACIÓN: Comisiones de Evaluación y de Selección de Proyectos y RRHH (I+D)

1. Miembro de la Comisión de Selección de las ayudas del programa de Promoción de la Investigación Biomédica y en Ciencias de la Salud del Ministerio de Sanidad y Consumo. (julio 2004-2008).
2. 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 (Marzo 2008-2011).
3. Miembro de la Comisión de Selección para la financiación de investigación Cooperativa del Instituto de Salud Carlos III (Noviembre 2006-2008).
4. Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación (contratos post-MIR FIS) (Septiembre 2005)
5. Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación del Instituto de Salud Carlos III (proyectos) (2005 y Desde 2008-2012).
6. Miembro de la Comisión Técnica para Elaboración de la convocatoria RETICS y CIBER del Instituto de Salud Carlos III (proyectos) (octubre 2005-)
7. Miembro Comisión Técnica de Evaluación de Investigación Cooperativa del Instituto de Salud Carlos III (Septiembre 2006-2008)
8. Miembro Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos. FIS, convocatoria de Contratos para investigadores del SNS del Instituto de Salud Carlos III (Septiembre 2006-2008).
9. Miembro de la Comisión de Selección de Unidades de EECC (ISCIII, 2024)
10. Miembro Panelista-Sintetizador de la Comisión de Evaluación de Conflictos de Interés del Instituto de Salud Carlos III (Julio 2009 -2012)
11. Coordinadora Adjunta del área de Medicina Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP) (1 mayo 2006-2011).
12. Miembro Comisión de Selección Línea de infraestructuras científico-tecnológicas del Instituto de Salud Carlos III (Marzo 2009 -2013)
13. Miembro de la Comisión de Evaluación y Selección de plataformas en la Convocatoria de AES (2013).
14. 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 (2012-2018)
15. Colaboración en la elaboración del Plan Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación 2017-2020 para el Ministerio de Economía y Competitividad.
16. Miembro de la Comisión de Selección de Acción de Unidades de Investigación Clínica (UIC) del Instituto de Salud Carlos III – ISCIII (2024).
17. Miembro de la Comisión de Evaluación de los Grupos de Investigación de la Universidad Autónoma de Madrid en el Área de Ciencias de la Salud. (ratificada por Consejo de Gobierno del 20 de abril de 2018 y duración de dos años, hasta el 20 de abril de 2020).

• PERTENENCIA A CONSEJOS DE REDACCIÓN DE REVISTAS

1. Juez de Anales Españoles de Pediatría (Años 1987, 1988, 1996, 1997)
2. Asesora científica de la revista VISION (Desde 1996- act)
3. Comité Editorial Ophthalmic Genetics (Mayo 2000- act)

4. Miembro del Consejo Científico Nacional de Progresos en Diagnóstico y Tratamiento Prenatal (Enero2003-2012)
5. Miembro del Comité Editorial de la revista Scientific Reports (Septiembre 2016- act).
6. Anales de la RANME(2022-act).
7. Redactora del Diccionario Panhispanico de Términos Médicos (DPTM, 2023-act)
<https://dptm.es/creditos/>

• REVISION EN REVISTAS:

1. Referee de IOVS (Desde 2005)
2. Referee de Molecular Vision (2006)
3. European Journal Human Genetics (Desde 2004)
4. Clinicalgenetics (Desde 2004)
5. Journal of Medical Genetics (Desde Julio 2006)
6. Archivos Españoles de Oftalmología (Desde 1998)
7. Medicina Clínica (desde 2006)
8. Journal of Ophthalmology
9. Journal of Pharmacogenetics
10. Human Mutation
11. Human Molecular genetics
12. Human Genetics
13. Molecular Vision
14. Plos One
15. Plos Genetics
16. Orphanet
17. Human Psychopharmacology; Clinical and Experimental
18. Anales de Pediatría
19. ThePharmacogenomics Journal
20. Journal of ClinicalPsychopharmacology
21. American Journal of Human Genetics
22. BMC Medical Genetics
23. Expert Review of Molecular Diagnostics
24. Personalized Medicine.
25. Schizophrenia Research
26. Scientific Reports
27. Molecular Dignostics
28. Molecular Neurobiology
29. Molecular Biology Reports
30. Pharmacogenomics
31. Precision Medicine and DrugDevelopment
32. Ophthalmology

1.2. PUBLICACIONES DERIVADAS DE LA ACTIVIDAD INVESTIGADORA

• LIBROS Y CAPÍTULOS DE LIBRO

LIBROS COMPLETOS

1. **“Diccionario inglés-castellano-catalán-euskera-gallego de biología y patología moleculares”**
P. Alía-Ramos, **C Ayuso**, Ramos C et al.En “Diccionarios. Documento Oficial de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular” SEQC: 45-62 (1997).
2. **“Epidemiología de la retinosis pigmentaria en España” Ayuso C.** En: “La Retinosis pigmentaria en España: estudio clínico y genético”. Editado por ONCE (2001)Coordinación Diana Valverde.
3. **Ética en la investigación de las Enfermedades Raras.**
Directores: **Ayuso C**, Rafael Dal-Ré y Francesc Palau.

Autores: Javier Arias, **Ayuso C**, Juan A. Bueren, Jordi Cruz, Rafael Dal-Ré, Rafael Garesse, Diego Gracias, César Hernández, María Concepción Martín, Francesc Palau, Reresapàmpols, Guillem Pintos, Fernando Royo y Josep Torrent. Revisores externos: **Ayuso C** y Elías Campo Güerri.

Editorial: Ergon ISBN: 978-84-16270-85-9 Depósito Legal: M-2688-2016

<https://www.ciberer.es/media/602599/%C3%A9tica-en-la-investigacion-de-las-enfermedades-raras.pdf>

4. "Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina"

Grupo de elaboración del Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias. Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud; Diciembre 2020. ISBN: 978-84-16878-21-5.

https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/1e27cd6c-f166-11e3-a788-5f1420c9318c/Prot_DistrofiasHereditariasRetina.pdf.

5. "Libro blanco de las Distrofias Hereditarias de la Retina"

Ayuso C, Casaroli-Marano R, Català J., Coco R., Creus M., García B., González Duarte R., Irigoyen C., Mayor A., Pinilla I., Rodríguez de la Rúa E., Tejada P. Editorial: Medea, Medical Education Agency S.L. ISBN: 978-84-09-31079-1 Depósito Legal: M-18516-2021

CAPITULOS DE LIBROS

AÑO 1984

1. "Diagnóstico Prenatal de las cromosomopatías". C. Ramos, A. Sánchez-Cascos y **Ayuso C**. En DIAGNÓSTICO PRENATAL. ED Interamericana: 35-40 (1984).

AÑO 1987

2. "Ecografía Intervencionista: Amniocentesis, Biopsia Corial y otras" J. Díaz-Recasens, J. Santolaya, J. Merino, C. Ramos y **Ayuso C**. En "ECOGRAFIA GINECOLOGICA" de Bajo Arenas y Olaizola Llodio. Ed GRASI S.A., Madrid (pp 223-235) (1987).

AÑO 1989

3. "Introducción" **Ayuso C** y C. Ramos. Capítulo 1. "La Indicación Eugenésica". En "COMENTARIOS A LA LEGISLACIÓN PENAL: La Reforma del delito de aborto. Análisis Jurídico y Médico". 395-414. EDITORIALES DE DERECHO REUNIDAS, Madrid, 1989

4. "Las Enfermedades Genéticas". **Ayuso C**. Capítulo 2. "La Indicación Eugenésica". En "COMENTARIOS A LA LEGISLACIÓN PENAL: La Reforma del delito de aborto. Análisis Jurídico y Médico" 415-456 EDITORIALES DE DERECHO REUNIDAS. Madrid, 1989

AÑO 1990

5. "Síndrome de Turner" **Ayuso C** y C. Ramos. En "HISTORIAS CLÍNICAS EN PEDIATRÍA". Monografías de SANDOZ eds. Madrid: 415-456 (Octubre 1990).

AÑO 1991

6. **Ayuso C**, Ramos C, Ibáñez A, Benítez J, Sánchez Cascos A. Las enfermedades Genéticas. Tratado de Medicina Interna. Medicina (5ª ed). 1991, 100:3923-3930.

7. Ramos C, Ibáñez A, **Ayuso C**, Benítez J, Sánchez Cascos A. Avances en el diagnóstico prenatal. Medicina (5ª ed). 1991, 100:3935-3938.

AÑO 1992

8. "Caso 12: Varón de 37 años con escaso desarrollo sexual y esterilidad" **Ayuso C**. Serie Salvat de Casos Clínicos. Endocrinología, Metabolismo y Nutrición. Masson -Salvat Medicina Ediciones Científicas y Técnicas S.A. CC3:85-90. 1992

9. "Caso 13: Paciente de 20 años con amenorrea primaria" **Ayuso C**. Serie Salvat de Casos Clínicos. Endocrinología, Metabolismo y Nutrición. Masson -Salvat Medicina Ediciones Científicas y Técnicas S.A. CC3: 91-98. 1992

10. "Caso 14: Niña de 12 años con retraso de crecimiento y clitoromegalia" **Ayuso C**. Serie Salvat de Casos Clínicos. Endocrinología, Metabolismo y Nutrición. Masson -Salvat Medicina Ediciones Científicas y Técnicas S.A. CC3: 99-108. 1992

11. "Lipidosis en la Infancia. Prevención: Diagnóstico Prenatal y Consejo Genético" M.A. Ibáñez Olías, C. Ramos Corrales y **Ayuso C**. M.D.P. MONOGRAFÍAS DE PEDIATRÍA (78): 80-83 Septiembre-Octubre, (1992) Ed.: A. Nogales Espert.

AÑO 1994

12. Retinosis Pigmentarias Autosómicas Dominantes: Aspectos Clínicos y Moleculares.

Ayuso C, C. Ramos, J. Benítez, B. García-Sandoval, J.M. Serrano & M.A. Zato Gómez de Liaño.

Monografía: "Aspectos Clínicos y Genéticos de la Retinosis Pigmentaria". Editor: F. Duch. Editorial S.M.D. Realizaciones Editoriales BARCELONA: 37-50 (1994)

13. "Prevención de las Enfermedades Genéticas".

Ayuso C, y C. Ramos. TRATADO DE MEDICINA INTERNA. Sección II: GENÉTICA MÉDICA. Ed Panamericana. 101-110 (1994)

14. "Tratamiento de las Enfermedades Genéticas".

Ayuso C, C. Ramos y J. Benítez TRATADO DE MEDICINA INTERNA. Sección II: GENÉTICA MÉDICA. Ed Panamericana. 111-113 (1994)

AÑO 1995

15. "Genética Humana" A. Sánchez Cascos, **Ayuso C**, J. Benítez, C. Ramos PATOLOGIA GENERAL. Semiología Clínica y Fisiopatología.

Eds: J. García-Conde, Jaime Merino y Jesús González Macías Ed. Interamericana. McGraw-Hill.

Capítulo 8: 93-110 (1995)

AÑO 1997

16. "Consejo Genético". AYUSO, C. en Curso de Genética Clínica. Ed Garsi, Barcelona: 123-142. (1997). **Ayuso C**. Repercusión del Proyecto genoma humano en la genética clínica. En "El genoma humano: Biogenética y Sociedad. Temas para el debate" Tezanos JF. 1997;(33-34):22-26.

AÑO 1998

17. "Técnica de toma de nuestras en diagnóstico prenatal"

J Díaz Recasens, C. Ramos y **Ayuso C**. En Encyclopédie Médico-Chirurgicale. Ginecología y Obstetricia 131: 1-11 (1998)

18. "El Consejo genético" Capítulo 3: 69-101. **Ayuso C**. En "La manipulación genética humana a debate". M^a Rosario Sánchez Morales (coord). Aula Abierta. UNED. Madrid, Capítulo 3: 69-101 (1998)

AÑO 1999

19. "Bases Orales de la patología genética" **Ayuso C**, I. Lorda, C. Ramos y A. Ibáñez.

En "PROBLEMAS BUCODENTALES EN EL NIÑO. Manual para pediatras. M. Varela. Ediciones ERGON S.A. Capítulo XV: 221-240 (1999)

20. "Prevención de las enfermedades oftalmológicas hereditarias" **Ayuso C**, En: "¿España ve bien? Campaña de Prevención Visual" ONCE y Soc. Esp. Oftalmología. Capítulo 9: 121-138 (1999)

21. "Amniocentesis frente a biopsia corial." J. Díaz Recasens, C. Ramos y **Ayuso C**, JM Fernández Moya. Capítulo 3: 31-56. En: AVANCES EN DIAGNÓSTICO PRENATAL. Prof. Dr. Lluís Cabero Roura. SEGO. Ediciones Mayo SA. Barcelona, (1999)

22. "Consejo genético" **Ayuso C**, Capítulo 7: 85-96 (1999). En: "HIPOACUSIAS INFANTILES" E. Raboso y C. Escobar. Q.F. Bayer S.A. Barcelona.

23. "Base genética de las malformaciones congénitas" **Ayuso C**, C. Ramos y A. Ibáñez. Cap 3: 49-74. en: "FORMACIÓN CONTINUADA EN CIRUGÍA" 1ª Edición. Prof. JI. Balibrea, Pulso ediciones S.A., Madrid, 1999.

AÑO 2000

24. "Patología Molecular Hereditaria II" **Ayuso C**, M. Baiget, F. Palau y V. Volpini. Capítulo 161: 1177-1193. en: PATOLOGÍA MÉDICA" Edición 2000. Farreras Rozman, Barcelona 2000.

25. "Ototoxicidad por fármacos" Cenjor C, **Ayuso C**, Pastormerlo, Figueroa, Escobar, Márquez, Sanabria, Gutiérrez. Capítulo 5: 79-94. En: Libro del Año de Otorrinolaringología. Ed SANED. 2000.

AÑO 2001

26. "Three-year experience in the diagnosis on fetal cells from maternal blood" M Rodríguez de Alba, C González, P Palomino, I Lorda-Sánchez, MJ Trujillo, M García-Hoyos, **Ayuso C**, J Díaz-Recasens, C Ramos. Pp: 109-120. 2001. En: EARLY PRENATAL DIAGNOSIS, FETAL CELLS AND DNA IN THE MOTHER. PRESENT AND PERSPECTIVES. Charles University Prague.

AÑO 2002

27. **Enfermedad de Huntington. Ayuso C**, D. Mayo, J. Gallego, A. Giménez, MJ.Trujillo, C. Ramos
Capítulo 2: 29-40. Monografía: Diagnóstico Molecular en Genética Médica (II).Dirigido por: Jesús Molano.
Comité de publicaciones de la SEBQ y PM (Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular.
Depósito Legal B-44.657-2002. Diciembre 2002.

AÑO 2004

28. Baiget M, Palau F, Volpini V, **Ayuso C**. Patología Molecular Hereditaria II. Enfermedades neuromusculares, neurodegenerativas y neurosensoriales. En: Farreras Rozman, editor. Patología Médica, Sección 9. Genética Médica, XVª ed. Barcelona: Elsevier: 2004. p. 1235-1251. ISBN Obra Completa: 84-8174-736-X ISBN Volumen I: 84-8174-810-2 - ISBN Volumen II: 84-8174-811-0

29. **Ayuso C**, I. Lorda, C. Ramos. Organization of genetic Services: Spain. En: Wertz D, Fletcher JC, editores. Genetics and Ethics in Global Perspective. Dordrecht, Holland: Kluwer Academic Publishers; 2004. p. 139-141.

AÑO 2005

30. **Ayuso C**, Varela M. Genética y Ortodoncia. Conceptos generales. En: Margarita Varela, editor. Ortodoncia Interdisciplinar. Madrid: Ergon; 2005. p. 663-686.

ISBN: 84-8473-300-9

31. Varela M, **Ayuso C**. Diagnóstico y Tratamiento de las alteraciones dentofaciales en las enfermedades genéticas. En: Margarita Varela, editor. Ortodoncia Interdisciplinar. Madrid: Ergon; 2005. p. 687-712. ISBN: 84-8473-300-9

AÑO 2006

32. González-González MC, García-Hoyos M, Trujillo Tiebas MJ, Lorda I, Rodríguez de Alba M, Infantes F, Gallego J, **Ayuso C**, Ramos C. Non-invasive prenatal diagnosis of cystic fibrosis using fetal DNA in maternal plasma. En: Gaslem NA, editor. New Developments in Birth Defects Research. New York Nova Science Publishers, Inc.; 2006. p. 137-149.ISBN 1-60021-400-2.

AÑO 2007

33. **Ayuso C**, Lorda-Sánchez I. Caso 29. Síndrome de Turner. Niña de 14 años con amenorrea, hipogonadismo y talla baja. En: Herrera Pombo JR, editor. Casos Clínicos en Endocrinología. Madrid: Habe; 2007. p. 259-264.

34. Lorda-Sánchez I, **Ayuso C**. Caso 30. Síndrome de Klinefelter. Varón de 33 años con hipogonadismo y esterilidad.En: Herrera Pombo JR, editor. Casos Clínicos en Endocrinología. Madrid: Habe; 2007. p. 265-270.

35. Lorda-Sánchez I, **Ayuso C**. Caso 32. Síndrome de Prader-Willi. Niño de 8 años con obesidad, hipogonadismo y retraso mental. En: Herrera Pombo JR, editor. Casos Clínicos en Endocrinología. Madrid: Habe; 2007. p. 277-282.

AÑO 2008

36. Baiget M, Palau F, Volpini V, **Ayuso C**. Patología Molecular Hereditaria II. Enfermedades neuromusculares, neurodegenerativas y neurosensoriales. En: Farreras Rozman, editor. Patología Médica, Capítulo 9, Genética Médica. 16ª ed. Barcelona: Elsevier; 2008. p. 1235-1251. ISBN13: 978-84-80863-49-0

AÑO 2010

37. **Ayuso C**, Lorda I, Trujillo MJ. El estado de la cuestión. Aspectos científicos y clínicos. Detección y estudio de anomalías genéticas en adultos. En: Sánchez-Caro J y Abellán F, coordinadores. Medicina Genética Clínica del siglo XXI: consideraciones científicas, éticas y legales (Fundación Salud 2000). Granada; Ed Comares; 2010. p. 87-122. ISBN: 978-84-9836-574-0

38. Murube E, **Ayuso C**, Esteban de Antonio M, Murube J. Aspectos históricos de la genética y la motilidad ocular (parte III): el futuro. En: Director Fundador. Ophthalmologicum, Studium, Historia y Humanidades. 2010. p. 123. <http://www.oftalmo.com/studium/studium2009/stud09-2/09b-11.htm>

39. Lorda-Sánchez I, Ramos C, **Ayuso C**. Consulta Genética y Diagnóstico Genético Prenatal. En: Ergon editor. Pediatría Integral, XIV (8). Madrid: Ergon; 2010. p. 604-612

AÑO 2011

40. Millán JM, Aller E, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Corton M, **Ayuso C** Molecular Epidemiology of Usher Syndrome. En: Satpal Ahuja, editor. Usher syndrome: Pathogenesis, Diagnosis Therapy. USA: Ed. Nova biomedical, Genetics Research and Issues, NOVA Science Publishers (USA); 2011. p. 13-30.

AÑO 2012

41. **Ayuso C** Conciencia y Ciencia en la Investigación. Desafíos éticos de la nueva medicina genómica. En: Baches S, coordinador y editor, Gómez Rabel, editora. Miguel Servet, Eterna Libertad. Huesca: Instituto de Estudios Sijenenses Miguel Servet (BichaelServetusInstitute); 2012. p. 61-76.

42. Garcés F, Ruiz O. Agradecimientos: **Ayuso C**. Relevancia de la Biotecnología en España 2011. En: Cheo Machín, editor. España: Genoma España; 2012.

43. **Ayuso C**. Investigación Traslacional. Capítulo "Innovación y gestión sanitaria URJC en investigación traslacional". En: Foros de debate en Investigación Traslacional, 1ª ed. Madrid; Ed Grupo Editorial Entheos S.L.U.; 2012. p. 87-90. ISBN: 978-84-939575-6-8 DL: M-22214-2012

AÑO 2013

44. Lamas S, **Ayuso C**. La integridad científica como fundamento esencial de la investigación clínica. Fundamentos éticos y aspectos prácticos. Capítulo 1. En: Luces y sombras en la investigación médica. Dal-Ré R, Carné X, Gracia D, directores. Colección Humanidades Médicas, 1ª ed. Madrid; Ed Triacastela; 2013. p. 23-38. ISBN: 978-84-95840-83-7.

45. **Ayuso C**, Millán JM, Dal-Ré R. Cómo manejar los hallazgos inesperados en investigación genética. ¿Cuándo hay que comunicarlos? Capítulo 10. En: Luces y sombras en la investigación médica. Dal-Ré R, Carné X, Gracia D, directores. Colección Humanidades Médicas, 1ª ed. Madrid; Ed Triacastela; 2013. p.269-298. ISBN: 978-84-95840-83-7

AÑO 2014

46. **Ayuso C**, Prólogo En: Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, aplicaciones e investigaciones en el Ecuador. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Paz-y-Miño C & López-Cortés A (2014) Quito, Ecuador ISBN- 978-9942-07-597-0.
<http://www.udla.edu.ec/pdf/librogenetica/librogeneticamolecular.pdf>

AÑO 2016

47. **Ayuso C**. Quinto capítulo: "Impacto de la Tecnología en la Genética Clínica del Siglo XXI" del Libro FENIN 2018: el camino hacia la consolidación de un sector en vanguardia. 40 Aniversario de Fenin (1977-2017).

AÑO 2018

48. **Ayuso C**. Capítulo: "Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz" del Libro Historia 50 UAM. 50 Aniversario de la Universidad Autónoma de Madrid (1968-2018).

AÑO 2021

49. El cribado genético: aspectos éticos. **Ayuso C** en el libro "50 años de cribado neonatal: cómo afrontamos el futuro". Belén Pérez (Coordinadora), Fundación Ramón Areces. ISBN-13:978-84-9961-384-0. Depósito legal: M-4009-2021. Editorial Centro de Estudios Ramón Areces S.A. www.cerasa.es
<https://www.fundacionareces.es/fundacionareces/es/publicaciones/listado-de-publicaciones/50-anos-de-cribado-neonatal-como-afrontamos-el-futuro.html>

50. **Ayuso C**, Bustamante A, Rodríguez de Alba M. Capítulo 4: "Diagnostico Prenatal de las Enfermedades metabólicas" del libro Diagnostico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas hereditarias. 5ª Edición. Nº ISBN: 978-84-18576-47-8 Depósito legal: M-32824-2021.

Año 2023

51. **Rare Disease Research**. Palau F (Rare Disease Research, San Joan de Déu Reseach Institute, Sant Joan de Déu Children's Hospital, Spain) **Ayuso C**, (Biomedical Research Institute Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD, UAM), Spain). Handbook of bioethical decisions / coord. por Erick Valdés, Juan Alberto Lecaros Urzúa, Vol. 1, 2023 (Handbook of Bioethical Decisions. Volume I. Decisions at the Bench), ISBN 9783031294501, págs. 123-143, Cham. https://doi.org/10.1007/978-3-031-29451-8_8

52. **Capítulo 5: Genética Clínica. Ayuso C** En Bases de la terapéutica medicamentosa. Programa de actualizaciones en Farmacología y Farmacoterapia. Edita: Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. Depósito Legal: M-35306-2023 ISBN: 978-84-87089-44-2.

53. **Análisis Estratégico para la implementación de las terapias avanzadas en España.** Proyecto ANETA. Grupo de trabajo 3: Evaluación y Financiación. Zozaya, N., Villaseca, J., Fernández, I., Hidalgo, A. **Ayuso C.** 2023. Fundación Weber, Madrid, España. ISBN: 978-84-126632-1-1 D.L.: M-7867-2023 DOI: <https://doi.org/10.37666/117-2023>.

54. Fundación Instituto Roche. **Sanidad del Futuro y Medicina Personalizada de Precisión 2023.** **Ayuso C** ISBN: 978-84-09-49490-3. Nº de depósito legal: M-29582-2022.

55. **Diccionario panhispánico de términos médicos (DPTM, 2023).** Redactora y revisora **Ayuso C** para la Real Academia de Medicina RANME. (DPTM, 2023) <https://dptm.es/creditos/>

Año 2024

56. RE-DES. **Retos y Desafíos en la atención a las enfermedades Raras.** **Ayuso C** Grupo de trabajo 2 (GT2) Pfizer diciembre 2024.

57. **Demografía y Salud. Una sostenibilidad responsable.** **Ayuso C** En el Anuario ISanidad.com. diciembre 2024.

58. **Acceso a los datos genéticos en salud: cómo y por qué.** **Ayuso C** Revista Occidente. Edita: Fundación José Ortega y Gasset-Gregorio Marañón. diciembre 2024.

59. **Aspectos ético-legales del programa IMPaCT-Genómica 2021-2024.** **Ayuso C**, Guillermo Lazcoz, Pilar Nicolás. Cuadernos de la Fundació Víctor Grifols i Lucas. Las enfermedades minoritarias, un reto para la bioética Nº 70 (2025) Edita: Fundació Víctor Grifols i Lucas. fundacio.grifols@grifols.com www.fundaciogrifols.org. ISBN 978-84-09-70784-3 Depósito Legal: B 7253-2025.

• ARTÍCULOS EN REVISTAS ESPAÑOLAS Y EXTRANJERAS (CON ÍNDICE DE IMPACTO)

AÑO 1983. -

1: Rey J.A., Bello M.J., de Campos J.M., Benítez J., **Ayuso C**, Valcárcel E. Chromosomestudies in two human brain tumors. Cancer Genet Cytogenet. 1983 Oct; 10(2):159-65. PubMed PMID: 6616436.

IF: 1.756

AÑO 1984. -

2: **Ayuso C**, Ramos M.C., Bello M.C., Jiménez A., Sánchez Cascos A., Herrera J.L. Cytogenetic and clinical findings in ten 45, X/46, XY patients. Clin Genet. 1984 Apr; 25(4):336-40. PubMed PMID: 6713709.

IF: 1.391 Genetics & Heredity

3: **Ayuso C**, Bello M.J., Benítez J., Sánchez Cascos A., Mendoza G. Two fertile Turner women in a family. Clin Genet. 1984 Dec; 26(6):591-6. PubMed PMID: 6499271.

IF: 1.391 Genetics & Heredity

AÑO 1987.-

4: Benítez J., Valcárcel E., Ramos C., **Ayuso C.**, Cascos A.S. Frequency of constitutional chromosome alterations in patients with hematologic neoplasias. Cancer Genet Cytogenet. 1987 Feb; 24(2):345-54. PubMed PMID: 3791180.

IF: 1.756

5: Alfonso F., **Ayuso C.**, Renedo G., Rey M., Farre J., McKenna W.J. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy associated with 46,XY pure gonadal dysgenesis. Am Heart J. 1988 Oct; 116(4):1099-101. PubMed PMID: 3177181.

IF: 2.021

AÑO 1989.-

6: Pérez Cerdá C., Merinero B., Sanz P., Jiménez A., García M.J., Urbón A., Díaz Recasens J., Ramos C., **Ayuso C.**, Ugarte M. Successful first trimester diagnosis in a pregnancy at risk for propionic acidemia. *J Inher Metab Dis.* 1989;12 Suppl 2:274-6. PubMed PMID: 2512424.

IF: 1.577

7: Villamar M., Benítez J., Fernández E., **Ayuso C.**, Ramos C. Parental origin of chromosomal nondisjunction in a 49, XXXXY male using recombinant-DNA techniques. *Clin Genet.* 1989 Sep; 36(3):152-5. PubMed PMID: 2791329.

IF: 1.391 **Genetics & Heredity**

AÑO 1990.-

8: Paz-y-Miño C., Benítez J., **Ayuso C.**, Sánchez Cascos A. Ring chromosome 6: clinical and cytogenetic behaviour. *Am J Med Genet.* 1990 Apr; 35(4):481-3. PubMed PMID: 2333874.

IF: 2.479

9: Villamar M., Fernández E., **Ayuso C.**, Ramos C., Benítez J. Study of the parental origin of sexual aneuploidy in ten families using RFLPs. *Ann Genet.* 1990; 33(1):29-31. PubMed PMID: 1973343.

IF: 0.542

AÑO 1992.-

10: Benítez J., Ramos C., Fernández E., **Ayuso C.**, Yébenes J. [DNA markers linked to Huntington's disease (D4S10 and D4S95) in Spanish families: preliminary results]. *Rev Clin Esp.* 1992 Apr;190(6):299-301. Spanish. PubMed PMID: 1350862.

Estudio de marcadores de ADN ligados a la enfermedad de Huntington (D4S10 y D4S95) en familias españolas: resultados preliminares.

IF: 0,108

11: Jordan S.A., del Río T., Soriano N., García Sandoval B., Kenna P., **Ayuso C.**, Benítez J., Humphries P. Autosomal dominant retinitis pigmentosa (adRP): exclusion of a gene from three mapped loci provides evidence for the existence of a fourth locus. *Hum Mol Genet.* 1992 Sep;1(6):411-5. PubMed PMID: 1301915.

IF: 3,783

AÑO 1993.-

12: Jordan SA, Farrar GJ, Kenna P, Humphries MM, Sheils DM, Kumar-Singh R, Sharp EM, Soriano N, **Ayuso C.**, Benítez J, et al. Localization of an autosomal dominant retinitis pigmentosa gene to chromosome 7q. *Nat Genet.* 1993 May;4(1):54-8. PubMed PMID: 8513324.

IF: 19,844

AÑO 1994.-

13: Benítez J., Fernández E., García Ruiz P., Robledo M., **Ayuso C.**, García Yébenes J. [The gene responsible for Huntington's disease in Spanish families: its diagnostic value and the relation between trinucleotide expansion and the clinical characteristics]. Estudio del gen responsable de la enfermedad de Huntington en familias españolas: valor diagnóstico y relación entre la expansión del trinucleótido (CAG) y las características clínicas. *Rev Clin Esp.* 1994 Aug;194(8):591-3. Spanish. PubMed PMID: 7938836.

IF: 0,178 (1997)

14: Reig C., Antich J., Gean E., García Sandoval B., Ramos C., **Ayuso C.**, Carballo M. Identification of a novel rhodopsin mutation (Met-44-Thr) in a simplex case of retinitis pigmentosa. *Hum Genet.* 1994 Sep;94(3):283-6. PubMed PMID: 8076945.

IF: 2,758 **Genetics & Heredity**

AÑO 1995.-

15: Bayés M., Giordano M., Balcells S., Grinberg D., Vilageliu L., Martínez I., **Ayuso C.**, Benítez J., Ramos A., Arroyo M.A., Chivelet P., et al. Homozygous tandem duplication within the gene encoding the beta-subunit of rod phosphodiesterase as a cause for autosomal recessive retinitis pigmentosa. *Hum Mutat.* 1995;5(3):228-34. PubMed PMID: 7599633.

IF: 3,439 Genetics & Heredity

16: Trujillo M.J., **Ayuso C.**, Robledo M., Sandoval B.G., Ramos C., Benítez J. Polymorphic variations in peripherin-RDS gene in the Spanish population. *Ann Genet.* 1995;38(4):225-7. PubMed PMID: 8629810.

IF: 0,463

17: Kimberling W.J., Weston M.D., Möller C., van Aarem A., Cremers C.W., Sumegi J., Ing P.S., Connolly C., Martini A., Milani M., et al (**Ayuso C.**). Gene mapping of Usher syndrome type IIa: localization of the gene to a 2.1-cM segment on chromosome 1q41. *Am J Hum Genet.* 1995 Jan;56(1):216-23. PubMed PMID: 7825581; PubMed Central PMCID: PMC1801344. **Genetics & Heredity.**

IF: 9,262

18: Bayés M., Valverde D., Balcells S., Grinberg D., Vilageliu L., Benítez J., **Ayuso C.**, Beneyto M., Baiget M., González Duarte R. Evidence against involvement of recoverin in autosomal recessive retinitis pigmentosa in 42 Spanish families. *Hum Genet.* 1995 Jul;96(1):89-94. PubMed PMID: 7607661.

IF: 2,551 **Genetics & Heredity**

19: Benítez J., Robledo M., Ramos C., **Ayuso C.**, Astarloa R., García Yébenes J., Brambati B. Somatic stability in chorionic villi samples and other Huntington fetal tissues. *Hum Genet.* 1995 Aug;96(2):229-32. PubMed PMID: 7635477.

IF: 2,551 **Genetics & Heredity**

20: **Ayuso C.**, García Sandoval B., Nájera C., Valverde D., Carballo M., Antiñolo G. Retinitis pigmentosa in Spain. The Spanish Multicentric and Multidisciplinary Group for Research into Retinitis Pigmentosa. *Clin Genet.* 1995 Sep;48(3):120-2. PubMed PMID: 8556816.

IF: 1 **Genetics & Heredity**

21: Olivares Ramos M., Piqué Durán E., Fariña Sabaris M.C., Escalonilla García Patos P., **Ayuso García C.**, Martín Moreno L., Barat Cascante A., Requena Caballero L. Incontinencia Pigmentaria: estudio clinicopatológico de 4 casos. *Piel.* 1995; 10: 11-18.

AÑO 1996.-

22: Valverde D., Baiget M., Seminago R., del Río E., García Sandoval B., del Río T., Bayés M., Balcells S., Martínez A., Grinberg D., **Ayuso C.** Identification of a novel R552O mutation in exon 13 of the beta-subunit of rod phosphodiesterase gene in a Spanish family with autosomal recessive retinitis pigmentosa. *Hum Mutat.* 1996;8(4):393-4. PubMed PMID: 8956055.

IF: 2,645. **Genetics & Heredity**

23: **Ayuso C.**, Trujillo M.J., Robledo M., Ramos C., Benítez J., Martín Osés F., del Río T., García Sandoval B. Novel rhodopsin mutation in an autosomal dominant retinitis pigmentosa family: phenotypic variation in both heterozygote and homozygote Val137Met mutant patients. *Hum Genet.* 1996 Jul;98(1):51-4. PubMed PMID: 8682506.

IF: 2,455 **Genetics & Heredity**

24: Bayés M., Martínez Mir A., Valverde D., del Río E., Vilageliu L., Grinberg D., Balcells S., **Ayuso C.**, Baiget M., González Duarte R. Autosomal recessive retinitis pigmentosa in Spain: evaluation of four genes and two loci involved in the disease. *Clin Genet.* 1996 Nov;50(5):380-7. PubMed PMID: 9007328.

IF: 0,996 **Genetics & Heredity**

25: De Campos J.M., Kusak M.E., Sarasa J.L., **Ayuso C.** Age-related neoplastic expression in neurofibromatosis. *J Neurooncol.* 1996;30: 83.

IF: 1,11

AÑO 1997.-

26: Martínez Mir A., Bayés M., Vilageliu L., Grinberg D., **Ayuso C.**, del Río T., García Sandoval B., Bussaglia E., Baiget M., González Duarte R., Balcells S. A new locus for autosomal recessive retinitis pigmentosa (RP19) maps to 1p13-1p21. *Genomics.* 1997 Feb 15;40(1):142-6. PubMed PMID: 9070931.

IF: 3,424

27: Barabash A., Robledo M., Sanz R., Renedo M., Ramos C., **Ayuso C.**, Benítez J. [A clinical, cytogenetic and molecular study of 10 patients with the Prader-Willi syndrome] Estudio clínico, Citogenético y Molecular en 10 pacientes con Síndrome de Prader-Willi. Med Clin (Barc). 1997 Mar 1;108(8):304-6. Spanish. PubMed PMID: 9121208.

IF: 0,789 **Medicine, General & Internal**

28: Trujillo M.J., Bueno J., Osorio A., Sanz R., García Sandoval B., Ramos C., **Ayuso C.** Three novel RDS-peripherin mutations (689delT, 857del17, G208D) in Spanish families affected with autosomal dominant retinal degenerations. Mutations in brief no. 147. Online. Hum Mutat. 1998;12(1):70. PubMed PMID: 10627133.

IF: 2,275 **Genetics & Heredity**

AÑO 1998.-

29: Martínez Mir A., Paloma E., Allikmets R., **Ayuso C.**, del Río T., Dean M., Vilageliu L., González Duarte R., Balcells S. Retinitis pigmentosa caused by a homozygous mutation in the Stargardt disease gene ABCR. Nat Genet. 1998 Jan;18(1):11-2. PubMed PMID: 9425888.

IF(1998): 40,361 Q(1998) Q1 D1 (1:103) **Genetics & Heredity**

30: Mansergh F.C., Kenna P.F., **Ayuso C.**, Kiang A.S., Humphries P., Farrar G.J. Novel mutations in the TIGR gene in early and late onset open angle glaucoma. Hum Mutat. 1998;11(3):244-51. PubMed PMID: 9521427.

IF: 2,548 (31:N/A) **Genetics & Heredity**

31: Trujillo M.J., del Río T., Reig C., Benítez J., García Sandoval B., Carballo M., **Ayuso C.** [The Pro347Leu mutation of the rhodopsin gene in a Spanish family with autosomal dominant pigmentary retinosis]. Med Clin (Barc). 1998 Apr 18;110(13):501-4. Spanish. PubMed PMID: 9611733.

Mutación Pro347Leu del gen de la rodopsina en una familia española con retinosis pigmentaria autosómica dominante.

IF: 0.789 (38:N/A) **Medicine, General & Internal**

32: Espinós C., Nájera C., Millán J.M., **Ayuso C.**, Baiget M., Pérez Garrigues H., Rodrigo O., Vilela C., Beneyto M. Linkage analysis in Usher syndrome type I (USH1) families from Spain. J Med Genet. 1998 May;35(5):391-8. PubMed PMID: 9610802; PubMed Central PMCID: PMC1051313.

IF: 2,682 (29:N/A)

33: Eudy J.D., Weston M.D., Yao S., Hoover D.M., Rehm H.L., Ma-Edmonds M, Yan D., Ahmad I., Cheng J.J., **Ayuso C.**, Cremers C., Davenport S., Moller C., Talmadge C.B., Beisel K.W., Tamayo M, Morton C.C., Swaroop A., Kimberling W.J., Sumegi J. Mutation of a gene encoding a protein with extracellular matrix motifs in Usher syndrome type IIa. Science. 1998 Jun 12;280(5370):1753-7. PubMed PMID: 9624053.

IF (1998): 24.386 Q1 D1 (2:62) **Multidisciplinary Sciences**

34: Sillén A., Anton Lamprecht I., Braun Quentin C., Kraus C.S., Sayli B.S., **Ayuso C.**, Jagell S., Küster W., Wadelius C. Spectrum of mutations and sequence variants in the FALDH gene in patients with Sjögren-Larsson syndrome. Hum Mutat. 1998;12(6):377-84. PubMed PMID: 9829906.

IF: 2,548 (31:N/A) **Genetics & Heredity**

35: Kennan A.M., Mansergh F.C., Fingert J.H., Clark T., **Ayuso C.**, Kenna P.F., Humphries P., Farrar G.J. A novel Asp380Ala mutation in the GLC1A/myocilin gene in a family with juvenile onset primary open angle glaucoma. J Med Genet. 1998 Nov;35(11):957-60. PubMed PMID: 9832047; PubMed Central PMCID: PMC1051493.

IF: 2,682 (29:N/A)

36: Cuevas J.M., Espinós C., Millán J.M., Sánchez F., Trujillo M.J., García Sandoval B., **Ayuso C.**, Nájera C., Beneyto M. Detection of a novel Cys628STOP mutation of the myosin VIIA gene in Usher syndrome type Ib. Mol Cell Probes. 1998 Dec; 12(6):417-20. PubMed PMID: 9843659.

IF: 1,197 (25:N/A, 180:N/A, 47:N/A y 95:N/A)

37: Trujillo M.J., Sanz R., Rodríguez de Alba M., Lorda I., Ramos C., Ibáñez A., García Sandoval B., **Ayuso C.** First mutation (S340X) in choroideremia gene in a Spanish family. Mutations in brief no. 173. Online. Hum Mutat. 1998;12(3):213. PubMed PMID: 10651486.

IF: 2,548 (31:N/A) **Genetics & Heredity**

38: [No authors listed] Functional implications of the spectrum of mutations found in 234 cases with X-linked juvenile retinoschisis. TheRetinoschisisConsortium (Grupo 2: **Ayuso C.**) Hum Mol Genet. 1998 Jul;7(7):1185-92. PubMed PMID: 9618178. IF: 9,307 **Genetics & Heredity**

39: Trujillo M.J., Millán J.M., Nájera C., Beneyto M., García Sandoval B., Rodríguez de Alba M., Sanz R., **Ayuso C.** Identification of two rare variants (G-->A at nucleotide 721; C-->T at nucleotide 5200) in the rhodopsin gene. Mutations in brief no. 187. Online. Hum Mutat. 1998;12(3):218. PubMed PMID: 10660337.

IF: 2,548 (31:N/A) **Genetics & Heredity**

AÑO 1999.-

40: Granadino B, Gallardo ME, López-Ríos J, Sanz R, Ramos C, **Ayuso C.**, Bovolenta P, Rodríguez de Córdoba S. Genomic cloning, structure, expression pattern, and chromosomal location of the human SIX3 gene. Genomics. 1999 Jan 1;55(1):100-5. PubMed PMID: 9889003.

IF: 3,386 (13:N/A y 27:N/A)

41: Lorda Sánchez I., Trujillo M.J., Giménez A., García Sandoval B., Franco A., Sanz R., Rodríguez de Alba M., Ramos C., **Ayuso C.** Retinitis pigmentosa, mental retardation, marked short stature, and brachydactyly in two sibs. Ophthalmic Genet. 1999 Jun;20(2):127-31. PubMed PMID: 10420199.

42: Satre V., Monnier N., Berthoin F., **Ayuso C.**, Joannard A., Jouk P.S., López Pajares I., Megabarne A., Philippe H.J., Plauchu H., Torres M.L., Lunardi J.. Characterization of a germline mosaicism in families with Lowe syndrome, and identification of seven novel mutations in the OCRL1 gene. Am J Hum Genet. 1999 Jul;65(1):68-76. PubMed PMID: 10364518; PubMed Central PMCID: PMC1378076.

IF: 10,426 (5:N/A) **Genetics & Heredity**

43: Cuevas J.M., Espinós C., Millán J.M., Sánchez F., Trujillo M.J., **Ayuso C.**, Beneyto M., Nájera C. Identification of three novel mutations in the MYO7A gene. Hum Mutat. 1999 Aug 19;14(2):181. doi: 10.1002/(SICI)1098-1004(1999)14:2<181::AID-HUMU11>3.0.CO;2-3. PMID: 10447383.

IF: 2,642 (35:N/A) **Genetics & Heredity**

44: Cuevas J.M., Espín C., Millán J.M., Sánchez F., Trujillo M.J., Ayuso C., Beneyto M., Nájera C. Identification of three novel mutations in the MYO7A gene. Hum Mutat. 1999;14(2):181. doi: 10.1002/(SICI)1098-1004(1999)14:2<181::AID-HUMU10>3.0.CO;2-6. PMID: 10425080.

IF: 2,642 (35:N/A) **Genetics & Heredity**

45: Miano M.G., Testa F., Strazzullo M., Trujillo M.J., De Bernardo C., Grammatico B., Simonelli F., Mangino M., Torrente I., Ruberto G., Beneyto M., Antinolo G., Rinaldi E., Danesino C., Ventruto V., D'Urso M., **Ayuso C.**, Baiget M., Ciccodicola A. Mutation analysis of the RPGR gene reveals novel mutations in south European patients with X-linked retinitis pigmentosa. Eur J Hum Genet. 1999 Sep;7(6):687-94. PubMed PMID: 10482958.

IF: 2,554 (103:N/A y 36:N/A) **Genetics & Heredity**

46: Rodríguez de Alba M., Sanz R., Lorda Sánchez I., Fernández Moya J.M., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Ramos C. Segregation of digital number with partial monosomy or trisomy of 13q in familial 5;13 translocation. Prenat Diagn. 1999 Sep;19(9):884-6. PubMed PMID: 10521852.

IF: 1,885 (54:N/A y 11:N/A)

47: Gallardo M.E., López Ríos J., Fernaud Espinosa I., Granadino B., Sanz R., Ramos C., **Ayuso C.**, Seller M.J., Brunner H.G., Bovolenta P., Rodríguez de Córdoba S. Genomic cloning and characterization of the human

homeobox gene SIX6 reveals a cluster of SIX genes in chromosome 14 and associates SIX6 hemizygosity with bilateral anophthalmia and pituitary anomalies. *Genomics*. 1999 Oct 1;61(1):82-91. PubMed PMID: 10512683.
IF: 3,386 (13:N/A y 27:N/A)

48:Rodríguez De Alba M., Palomino P., Jurado A., Sanz R., Ibáñez M.A., Fernández Moya J.M., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Lahoz C., Ramos C. Prenatal diagnosis on fetal cells obtained from maternal peripheral blood: report of 66 cases. *PrenatDiagn*. 1999 Oct;19(10):934-40. PubMed PMID: 10521819.
IF: 1,885 (54:N/A y 11:N/A)

AÑO 2000.-

49: Lorda Sanchez I., **Ayuso C.**, Ibáñez A. Situs inversus and hirschsprung disease: two uncommon manifestations in Bardet-Biedl syndrome. *Am J Med Genet*. 2000 Jan 3;90(1):80-1. PubMed PMID: 10602122.
IF: 2,479 (42:N/A)

50: Sanz R., Anabitarte M.A., Querejeta M.E., Lorda Sánchez I., Ibáñez M.A., Rodríguez de Alba M.R., **Ayuso C.**, Ramos C. Rapid identification of a small dicentric supernumerary marker derived from chromosome 16 with a modified FISH technique on amniotic fluid. *PrenatDiagn*. 2000 Jan;20(1):63-5. PubMed PMID: 10701855.
IF: 1,647 (68:N/A y 15:N/A)

51: Paloma E., Hjelmqvist L., Bayés M., García Sandoval B., **Ayuso C.**, Balcells S., González Duarte R. Novel mutations in the TULP1 gene causing autosomal recessive retinitis pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2000 Mar;41(3):656-9. PubMed PMID: 10711677.
IF: 4,373 (2:N/A) **Ophthalmology**

52: Fernández Moya J.M., Sanz R., Rodríguez De Alba M., Ibáñez M.A., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Robledo M., Ramos C. Sonographic, cytogenetic and DNA analysis in four 69,XXX fetuses diagnosed in the second trimester. *Fetal Diagn Ther*. 2000 Mar-Apr;15(2):97-101. PubMed PMID: 10720874.
IF: 0,879 (31:N/A)

53: Martínez Gimeno M., Trujillo M.J., Lorda I., Giménez A., Calvo M.T., **Ayuso C.**, Carballo M. Three novel mutations (P215L, T289P, and 3811-2 A-->G) in the rhodopsin gene in autosomal dominant retinitis pigmentosa in Spanish families. *Hum Mutat*. 2000 Jul;16(1):95-6. PubMed PMID: 10874327.
IF: 3,666 (24:N/A) **Genetics & Heredity**

54: Sanz R., del Arco A., **Ayuso C.**, Ramos C., Satrústegui J. Assignment of the calcium-binding mitochondrial carrier Aralar1 gene (SLC25A12) to human chromosome band 2q31 by in situ hybridization. *Cytogenet Cell Genet*. 2000;89(3-4):143-4. PubMed PMID: 10965105.
IF: 1,409 (96:N/A y 79:N/A)

55: Martínez Gimeno M., Trujillo M.J., García Sandoval B., del Río T., Maseras M., **Ayuso C.**, Carballo M. [Asp-190-Tyr mutation in the rhodopsin gene in a Spanish family with autosomic dominant pigmentary retinosis]. *Med Clin (Barc)*. 2000 Nov 25;115(18):699-703. Spanish. PubMed PMID: 11141431.
Mutación Asp190Tyr en el gen de la rodopsina presente en una familia española afectada de retinosis pigmentaria autosómica dominante"
IF: 0,75 (42:N/A) **Medicine, General & Internal**

56: Astuto L.M., Weston M.D., Carney C.A., Hoover D.M., Cremers C.W., Wagenaar M., Moller C., Smith R.J., Pieke Dahl S., Greenberg J., Ramesar R., Jacobson S.G., **Ayuso C.**, Heckenlively J.R., Tamayo M., Gorin M.B., Reardon W., Kimberling W.J. Genetic heterogeneity of Usher syndrome: analysis of 151 families with Usher type I. *Am J Hum Genet*. 2000 Dec;67(6):1569-74. Epub 2000 Nov 1. PubMed PMID: 11060213; PubMed Central PMCID: PMC1287932.
IF: 10,351 (6:N/A) **Genetics & Heredity**

57: Lorda Sánchez I. López Pajares I., Roche M.C., Sanz R., Rodríguez de Alba M., González González M.C., Ibáñez A., Ramos C., **Ayuso C.** Cryptic 6q subtelomeric deletion associated with a paracentric inversion in a mildly retarded child. *Am J Med Genet*. 2000 Dec 11;95(4):336-8. PubMed PMID: 11186887.
IF: 2,479 (42:N/A)

AÑO 2001.-

58:Rodríguez de Alba M., Palomino P., González González C., Lorda Sánchez I., Ibáñez M.A., Sanz R., Fernández Moya J.M., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Ramos C. Prenatal diagnosis on fetal cells from maternal blood: practical comparative evaluation of the first and second trimesters. *Prenat Diagn.* 2001 Mar;21(3):165-70. PubMed PMID: 11260601.

IF: 1,792 (64:N/A y 14:N/A)

59:Lorda Sánchez I., Tejedor C., Sanz R., Rodríguez de Alba M., de la Fuente A., Fernández E., **Ayuso C.**, Ramos C. A maternal inherited translocation t(1;22)(q11;p11) in two infertile brothers. *Genet Couns.* 2001;12(1):95-100. PubMed PMID: 11332984.

IF: 0,848 (81:N/A, 91:N/A, 4:N/A, 53:N/A)

60:Sanz R., Lorda Sánchez I., Fernández Moya J.M., Cifuentes Sulzberger S., Rodríguez de Alba M., González González M.C., Ibáñez M.A., Robledo M., **Ayuso C.**, Ramos C. Chromosomal mosaicism for isochromosome 11q confined to CVS direct preparations. *Fetal Diagn Ther.* 2001 Mar-Apr;16(2):95-7. PMID: 11173955.

IF: 1,142 (6:N/A)

61:Lorda Sánchez I., **Ayuso C.**, Sanz R., Ibáñez A. Does Bardet-Biedl syndrome have a characteristic face? *J Med Genet.* 2001 May;38(5):E14. PubMed PMID: 11333870; PubMed Central PMCID: PMC1734874.

IF: 5,098 (18:N/A)

62:Trujillo M.J., Martínez Gimeno M., Giménez A., Lorda I., Bueno J., García Sandoval B., Ramos C., Carballo M., **Ayuso C.** Two novel mutations (Y141H; C214Y) and previously published mutation (R142W) in the RDS-peripherin gene in autosomal dominant macular dystrophies in Spanish families. *Hum Mutat.* 2001;17(1):80. PubMed PMID: 11139263. UI: 20579896

IF 6,134 (12: N/A) **Genetics & Heredity**

63:Marcos I., Ruiz A., Borrego S., **Ayuso C.**, Baiget M., Antiñolo G. [Molecular analysis of the RPE65 gene in 72 Spanish families with autosomal recessive retinitis pigmentosa]. *Med Clin (Barc).* 2001 Jun 30;117(4):121-3. Spanish. PubMed PMID: 11472682.

Análisis molecular del gen RPE65 en 72 familias españolas con retinitis pigmentaria autosómica recesiva.

IF: 0,837 (41:N/A) **Medicine, General & Internal**

64:Martínez Gimeno M., Maseras M., Baiget M., Beneito M., Antiñolo G., **Ayuso C.**, Carballo M. Mutations P51U and G122E in retinal transcription factor NRL associated with autosomal dominant and sporadic retinitis pigmentosa. *Hum Mutat.* 2001 Jun;17(6):520. PubMed PMID: 11385710.

IF 6,134 (12:N/A) **Genetics & Heredity**

65:Miano M.G., Testa F., Filippini F., Trujillo M.J., Conte I., Lanzara C., Millán J.M., De Bernardo C., Grammatico B., Mangino M., Torrente I., Carrozzo R., Simonelli F., Rinaldi E., Ventruto V., D'Urso M., **Ayuso C.**, Ciccodicola A. Identification of novel RP2 mutations in a subset of X-linked retinitis pigmentosa families and prediction of new domains. *Hum Mutat.* 2001 Aug;18(2):109-19. PubMed PMID: 11462235.

IF 6,134 (12:N/A) **Genetics & Heredity**

66:Sémonin O., Fontaine K., Daviaud C., **Ayuso C.**, Lucotte G. Identification of three novel mutations of the noggin gene in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. *Am J Med Genet.* 2001 Sep 1;102(4):314-7. PubMed PMID: 11503156.

IF: 2,378 (51:N/A)

67:Rodríguez de Alba M., Palomino P., González González C., Lorda Sánchez I., Ibáñez M.A., Fernández Moya J.M., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Ramos C. Three-year experience in the diagnosis on fetal cells from maternal blood. *Fetal Diagn Ther.* 2001;16:444-445.

IF: 1,142 (6:N/A)

AÑO 2002.-

68: Kennan A., Aherne A., Palfi A., Humphries M., McKee A., Stitt A., Simpson D.A., Demtroder K., Orntoft T., **Ayuso C.**, Kenna P.F., Farrar G.J., Humphries P. Identification of an IMPDH1 mutation in autosomal dominant retinitis pigmentosa (RP10) revealed following comparative microarray analysis of transcripts derived from retinas of wild-type and Rho (-/-) mice. *Hum Mol Genet.* 2002 Mar 1;11(5):547-57. PubMed PMID: 11875049.
IF: 8,726 (17:N/A y 10:N/A)

69: Trujillo Tiebas M.J., Giménez Pardo A., García Sandoval B., **Ayuso García C.** [Phenotypic variation in a family affected by autosomal dominant retinal dystrophy caused by the Gly208Asp mutation in the RDS peripherin gene]. *Med Clin (Barc).* 2002 May 18;118(18):716. Spanish. PubMed PMID: 12042139.
Variación fenotípica en una familia afectada de distrofia retiniana autosómica dominante debida a la mutación Gly208Asp del gen de la RDS/periferina.
IF: 0,854 (44:N/A) **Medicine, General & Internal**

70: Astuto L.M., Bork J.M., Weston M.D., Askew J.W., Fields R.R., Orten D.J., Ohliger S.J., Riazuddin S., Morell R.J., Khan S., Riazuddin S., Kremer H., van Hauwe P., Moller C.G., Cremers C.W., **Ayuso C.**, Heckenlively J.R., Rohrschneider K., Spandau U., Greenberg J., Ramesar R., Reardon W., Bitoun P., Millán J., Legge R., Friedman T.B., Kimberling W.J. CDH23 mutation and phenotype heterogeneity: a profile of 107 diverse families with Usher syndrome and nonsyndromic deafness. *Am J Hum Genet.* 2002 Aug;71(2):262-75. Epub 2002 Jun 19. PubMed PMID: 12075507; PubMed Central PMCID: PMC379159.
IF: 10,649 (8:N/A) **Genetics & Heredity**

71: Nájera C., Beneyto M., Blanca J., Aller E., Fontcuberta A., Millán J.M., **Ayuso C.** Mutations in myosin VIIA (MYO7A) and usherin (USH2A) in Spanish patients with Usher syndrome types I and II, respectively. *Hum Mutat.* 2002 Jul;20(1):76-7. PubMed PMID: 12112664.
IF: 6,894 (14:N/A) **Genetics & Heredity**

72: Lorda Sánchez I., Sanz R., Díaz Guillén M.A., Fernández Toral J., Heine Suñer D., Rodríguez De Alba M., González González C., Trujillo M.J., Ramos C., Rodríguez De Córdoba S., **Ayuso C.** Aniridia as part of a WAGR syndrome in a girl whose brother presented hypospadias. *Genet Couns.* 2002;13(2):171-7. PubMed PMID: 12150218.
IF: 0,586 (46:N/A y 93:N/A)

73: Mayo Cabrero D., Sánchez Migallón M., Cantarero S, García Ruiz Espiga P.J., Giménez Pardo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso-García C.** [Spinocerebellar ataxia type 8: the case of a Spanish family]. *Rev Neurol.* 2002 Sep 1-15;35(5):442-5. Spanish. PubMed PMID: 12373678.
Ataxia espinocerebelar tipo 8: comunicación de una familia afecta española.
IF: 0,289 (46:N/A)

74: García Ruiz P.J., Mayo D., Hernández J., Cantarero S., **Ayuso C.** Movement disorders in hereditary ataxias. *J Neurol Sci.* 2002 Oct 15;202(1-2):59-64. PubMed PMID: 12220693.
IF: 2,08 (46:N/A)

75: Paloma E., Martínez Mir A., García Sandoval B., **Ayuso C.**, Vilageliu L., González Duarte R., Balcells S. Novel homozygous mutation in the alpha subunit of the rod cGMP-gated channel (CNGA1) in two Spanish sibs affected with autosomal recessive retinitis pigmentosa. *J Med Genet.* 2002 Oct;39(10):E66. PubMed PMID: 12362048; PubMed Central PMCID: PMC1734976.
IF: 7,774 (12:N/A)

76: González González M.C., García Hoyos M., Trujillo M.J., Rodríguez de Alba M., Lorda Sánchez I., Díaz Recasens J., Gallardo E., **Ayuso C.**, Ramos C. Prenatal detection of a cystic fibrosis mutation in fetal DNA from maternal plasma. *Prenat Diagn.* 2002 Oct;22(10):946-8. PubMed PMID: 12378583.
IF: 1,802 (68:N/A)

AÑO 2003.-

77: Bernal S., **Ayuso C.**, Antiñolo G., Giménez A., Borrego S., Trujillo M.J., Marcos I., Calaf M., Del Rio E., Baiget M. Mutations in USH2A in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa: high prevalence

and phenotypic variation. J Med Genet. 2003 Jan;40(1):e8. PubMed PMID: 12525556; PubMed Central PMCID: PMC1735247.

IF: 6,368 Q1 (13:120)

78:González González M.C., Trujillo M.J., Rodríguez de Alba M., García Hoyos M., Lorda Sánchez I., Díaz Recasens J., **Ayuso C.**, Ramos C. Huntington disease-unaffected fetus diagnosed from maternal plasma using QF-PCR. Prenat Diagn. 2003 Mar;23(3):232-4. PubMed PMID: 12627425.

IF: 1,475 Q2 (23:53)

79:Martínez Gimeno M., Gamundi M.J., Hernán I., Maseras M., Millá E., **Ayuso C.**, García Sandoval B., Beneyto M., Vilela C., Baiget M., Antiñolo G., Carballo M. Mutations in the pre-mRNA splicing-factor genes PRPF3, PRPF8, and PRPF31 in Spanish families with autosomal dominant retinitis pigmentosa. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2003 May;44(5):2171-7. PubMed PMID: 12714658.

IF: 4,148 Q1 D1 (2:41) Ophthalmology

80:Bernal S., Calaf M., García Hoyos M., García Sandoval B., Rosell J., Adan A., **Ayuso C.**, Baiget M. Study of the involvement of the RGR, CRPB1, and CRB1 genes in the pathogenesis of autosomal recessive retinitis pigmentosa. J Med Genet. 2003 Jul;40(7):e89. PubMed PMID: 12843338; PubMed Central PMCID: PMC1735523.

IF: 6,368 Q1 (13:120)

81:Lorda Sánchez I., Trujillo M.J., Gómez Garre P., de Alba M.R., González González C., García Hoyos M., **Ayuso C.**, Ramos C. Turner phenotype in a girl with a 45,X/46,XX/47,XX,+18 mosaicism. Am J Med Genet A. 2003 Aug 15;121A(1):20-4. PubMed PMID: 12900896.

IF: 2,603 Q2 (54:120)

82:Sáez Hernández L., Peral B., Sanz R., Gómez Garre P., Ramos C., **Ayuso C.**, Serratosa J.M. Characterization of a 6p21 translocation breakpoint in a family with idiopathic generalized epilepsy. Epilepsy Res. 2003 Oct;56(2-3):155-63. PubMed PMID: 14643000.

IF: 2,430 Q2 (39:135)

83:Baris O., Delettre C., Amati Bonneau P., Surget M.O., Charlin J.F., Catier A., Derieux L., Guyomard J.L., Dollfus H., Jonveaux P., **Ayuso C.**, Maumenee I., Lorenz B., Mohammed S., Tourmen Y., Bonneau D., Malthiery Y., Hamel C., Reynier P. Fourteen novel OPA1 mutations in autosomal dominant optic atrophy including two de novo mutations in sporadic optic atrophy. Hum Mutat. 2003 Jun;21(6):656. PubMed PMID: 14961560.

IF: 6,328 Q1 (14:120) Genetics & Heredity

AÑO 2004.-

84:Aherne A., Kennan A., Kenna P.F., McNally N., Lloyd D.G., Alberts I.L., Kiang A.S., Humphries M.M., **Ayuso C.**, Engel P.C., Gu J.J., Mitchell B.S., Farrar G.J., Humphries P. On the molecular pathology of neurodegeneration in IMPDH1-based retinitis pigmentosa. Hum Mol Genet. 2004 Mar 15;13(6):641-50. PubMed PMID: 14981049.

IF: 7,801 Q1 D1 (11:120 y 23:261)

85:Gallardo M.E., Rodríguez De Córdoba S., Schneider A.S., Dwyer M.A., **Ayuso C.**, Bovolenta P. Analysis of the developmental SIX6 homeobox gene in patients with anophthalmia/microphthalmia. Am J Med Genet A. 2004 Aug 15;129A(1):92-4. PubMed PMID: 15266624.

IF: 0,815 Q4 (104:120)

86:Trujillo Tiebas M.J., Gallego J., García M., Lorda Sánchez I., Ramos C., **Ayuso C.** Gene symbol: CFTR. Disease: Cystic fibrosis. Hum Genet. 2004 Mar;114(4):403. PubMed PMID: 15046061.

IF: 4,328 Q1 (21:120) Genetics & Heredity

87:García Hoyos M., Cantalapiedra D., Arroyo C., Esteve P., Rodríguez J., Riveiro R., Trujillo M.J., Ramos C., Bovolenta P., **Ayuso C.** Evaluation of SFRP1 as a candidate for human retinal dystrophies. Mol Vis. 2004 Jun 28;10:426-31. PubMed PMID: 15235574.

IF: 2,900 Q1 (6:42) Ophthalmology

88:Bache I., Assche E.V., Cingoz S., Bugge M., Tümer Z., Hjorth M., Lundsteen C., Lespinasse J., Winther K., Niebuhr A., Kalscheuer V., Liebaers I., Bonduelle M., Tournaye H., **Ayuso C.**, Barbi G., Blennow E., Bourrouillou G., Brondum Nielsen K., Bruun Petersen G., Croquette M.F., Dahoun S., Dallapiccola B., Davison V., Delobel B., Duba H.C., Duprez L., Ferguson Smith M., Fitzpatrick D.R., Grace E., Hansmann I., Hulten M., Jensen P.K., Jonveaux P., Kristoffersson U., López Pajares I., McGowan Jordan J., Murken J., Orera M., Parkin T., Passarge E., Ramos C., Rasmussen K., Schempp W., Schubert R., Schwinger E., Shabtai F., Smith K., Stallings R., Stefanova M., Tranebjerg L., Turleau C., van der Hagen C.B., Vekemans M., Vokac N.K., Wagner K., Wahlstroem J., Zelante L., Tommerup N. An excess of chromosome 1 breakpoints in male infertility. *Eur J Hum Genet.* 2004 Dec;12(12):993-1000. PubMed PMID: 15367911.

IF: 2,741 Q2 (51:120 y 110:261) **Genetics & Heredity**

89:Trujillo Tiebas M.J., Riveiro R., Queipo A., Vallespín E., Cantalapiedra D., Lorda Sánchez I., **Ayuso C.** Gene symbol: FGFR3. Disease: SkeletalDysplasia. *Hum Genet.* 2004; 115(4), 348

IF: 4,328 Q1 (21:120) **Genetics&Heredity**

90:Martínez L., de Letona J., **Ayuso C.**, Martín M., Arenas J. Leber HereditaryOpticNeuropathy and HypertrophicCardiomyopathy. *Heart On Line.* 2004 March 3.

IF: 3,271 Q1 (10:71)

AÑO 2005.-

91:Saura M., Cabana M., **Ayuso C.**, Valverde D. Mutations including the promoter region of myocilin/TIGR gene. *Eur J Hum Genet.* 2005 Mar;13(3):384-7. PubMed PMID: 15483649.

IF: 3,251 Q2 (88:261 y 46:124) **Genetics & Heredity**

92:González González C., García Hoyos M., Trujillo Tiebas M.J., Lorda Sánchez I., de Alba M.R., Infantes F., Gallego J., Díaz Recasens J., **Ayuso C.**, Ramos C. Application of fetal DNA detection in maternal plasma: a prenatal diagnosis unitexperience. *J HistochemCytochem.* 2005 Mar;53(3):307-14. PubMed PMID: 15750008.

IF: 2,208 Q3 (83:153)

93:Diego Álvarez D., García Hoyos M., Trujillo M.J., González González C., Rodríguez de Alba M., **Ayuso C.**, Ramos Corrales C., Lorda Sánchez I. Application of quantitative fluorescent PCR with short tandem repeat markers to the study of aneuploidies in spontaneous miscarriages. *Hum Reprod.* 2005 May;20(5):1235-43. Epub 2005 Mar 10. PubMed PMID: 15760965.

IF: 3,669 Q1 D1 (4:57 y 2:24)

94:Lorda Sánchez I., Diego Álvarez D., **Ayuso C.**, de Alba M.R., Trujillo M.J., Ramos C. Trisomy 2 due to a 3:1 segregation in an abortion studied by QF-PCR and CGH. *PrenatDiagn.* 2005 Oct;25(10):934-8. PubMed PMID: 16088866.

IF: 1,640 Q2 (26:57)

95:Bernal S., Medà C., Solans T., **Ayuso C.**, García Sandoval B., Valverde D., Del Río E., Baiget M. Clinical and genetic studies in Spanish patients with Usher syndrome type II: description of new mutations and evidence for a lack of genotype-phenotype correlation. *Clin Genet.* 2005 Sep;68(3):204-14. PubMed PMID: 16098008.

IF: 3,276 Q2 (45:124) **Genetics & Heredity**

96:Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., Giménez Pardo A., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Lorda Sánchez I., Rodríguez de Alba M., Ramos C., **Ayuso C.** Genotype-phenotype variations in five Spanish families with Norrie disease or X-linked FEVR. *Mol Vis.* 2005 Sep 2;11:705-12. PubMed PMID: 16163268.

IF: 2,239 Q1 (10:44) **Ophthalmology**

97:García Hoyos M., Sanz R., Diego Álvarez D., Lorda Sánchez I., Trujillo Tiebas M.J., Cantalapiedra D., Ramos C., **Ayuso C.** New approach for the refinement of the location of the X-chromosome breakpoint in a previously described female patient with choroideremia carrying a X;4 translocation. *Am J Med Genet A.* 2005 Nov 1;138(4):365-8. PubMed PMID: 16222660.

IF: 1,913 Q3 (78:124)

98:Amati Bonneau P., Guichet A., Olichon A., Chevrollier A., Viala F., Miot S., **Ayuso C.**, Odent S., Arrouet C., Verny C., Calmels M.N., Simard G., Belenguer P., Wang J., Puel J.L., Hamel C., Malthiery Y., Bonneau D., Lenaers G., Reynier P.. OPA1 R445H mutation in optic atrophy associated with sensorineural deafness. Ann Neurol. 2005 Dec;58(6):958-63. PubMed PMID: 16240368.

IF: 7,571 Q1 D1 (12:200 y 2:148)

99:Gamundi M.J., Hernan I., Maseras M., Baiget M., **Ayuso C.**, Borrego S., Antiñolo G., Millán J.M., Valverde D., Carballo M. Sequence variations in the retinal fascinFSCN2 gene in a Spanish population with autosomal dominant retinitis pigmentosa or macular degeneration. Mol Vis. 2005 Nov 2;11:922-8. PubMed PMID: 16280978.

IF: 2,239 Q1 (10:44) Ophthalmology

100:Thompson D.A., Janecke A.R., Lange J., Feathers K.L., Hübner C.A., McHenry C.L., Stockton D.W., Rammesmayr G., Lupski J.R., Antinolo G., **Ayuso C.**, Baiget M., Gouras P., Heckenlively J.R., den Hollander A., Jacobson S.G., Lewis R.A., Sieving P.A., Wissinger B., Yzer S., Zrenner E., Utermann G., Gal A. Retinal degeneration associated with RDH12 mutations results from decreased 11-cis retinal synthesis due to disruption of the visual cycle. Hum Mol Genet. 2005 Dec 15;14(24):3865-75. Epub 2005 Nov 3. Erratum in: Hum Mol Genet. 2006 May 1;15(9):1559. PubMed PMID: 16269441.

IF: 7,764 Q1 D1 (22:261 y 13:124)

101:Riveiro Álvarez R., Trujillo-Tiebas M.J., Giménez A., García Hoyas M., Cantalapiedra D., Vallespín E., Queipo A., Ramos C., **Ayuso C.** Gene symbol: RS1. Disease: X-linked juvenile retinoschisis. Hum Genet. 2005 Dec;118(3-4):534. PubMed PMID: 16521240.

IF: 4,331 Q1 (24:124) Genetics & Heredity

102:Riveiro R., Trujillo Tiebas M.J., Giménez A., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Vallespín E., Queipo A., Ramos C., **Ayuso C.** Gene symbol: RS1. Disease: X-linked juvenile retinoschisis. Hum Genet. 2005 Dec;118(3-4):535. PubMed PMID: 16521243.

IF: 4,331 Q1 (24:124) Genetics & Heredity

103:Riveiro R., Trujillo Tiebas M.J., Giménez A., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Vallespín E., Queipo A., Ramos C., **Ayuso C.** Gene symbol: RS1. Disease: X-linked juvenile retinoschisis. Hum Genet. 2005 Dec;118(3-4):535. PubMed PMID: 16521243.

IF: 4,331 Q1 (24:124) Genetics & Heredity

104:Riveiro R., Trujillo Tiebas M.J., Giménez A., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Vallespín E., Queipo A., Ramos C., **Ayuso C.** Gene symbol: RS1. Disease: X-linked juvenile retinoschisis. Hum Genet. 2005 Dec;118(3-4):536. PubMed PMID: 16521245.

IF: 4,331 Q1 (24:124) Genetics & Heredity

105:Riveiro R., Trujillo Tiebas M.J., Giménez A., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Vallespín E., Queipo A., Ramos C., **Ayuso C.** Gene symbol: RS1. Disease: X-linked juvenile retinoschisis. Hum Genet. 2005 Dec;118(3-4):536. PubMed PMID: 16521246.

IF: 4,331 Q1 (24:124) Genetics & Heredity

106:Ramos Corrales C., **Ayuso C.**, Trujillo Tiebas M.J., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Riveiro R., Vallespín E., Diego D., Gallego Merlo J., Giménez Pardo A., Villaverde C., Rodríguez de Alba M., Bustamante A., Gacituaga C., Infantes F., Cardero R., Barrero T., Lorda Sánchez I. El biólogo en el ámbito sanitario. Un enfoque multidisciplinario en el servicio de genética. Biólogos. 2005; I, N°7:4 -8.

AÑO 2006.-

107:Diego Álvarez D., Ramos Corrales C., García Hoyos M., Bustamante Aragonés A., Cantalapiedra D., Díaz Recasens J., Vallespín García E., **Ayuso C.**, Lorda Sánchez I. Doubletrisomy in spontaneous miscarriages: cytogenetic and molecular approach. Hum Reprod. 2006 Apr;21(4):958-66. Epub 2005 Dec 16. PubMed PMID: 16361293.

IF (2006):3,769 Q1 D1 (3:59 y 2:24)

108: Jaijo T., Aller E., Oltra S., Beneyto M., Nájera C., **Ayuso C.**, Baiget M., Carballo M., Antiñolo G., Valverde D., Moreno F., Vilela C., Pérez Garrigues H., Navea A., **Millán J.M.** Mutation profile of the MYO7A gene in Spanish patients with Usher syndrome type I. *Hum Mutat.* 2006 Mar;27(3):290-1. PubMed PMID: 16470552.

IF (2006):6,473 Q1 (18:131) Genetics & Heredity

109: **Jakobsen L.P.**, Knudsen M.A., Lespinasse J., **García Ayuso C.**, Ramos C., Fryns J.P., Bugge M., Tommerup N. The genetic basis of the Pierre Robin Sequence. *Cleft Palate Craniofac J.* 2006 Mar;43(2):155-9. Review. PubMed PMID: 16526920.

IF (2006):0,724 Q3 (98:137)

110: Gamundi M.J., Hernan I., Martínez Gimeno M., Maseras M., García Sandoval B., **Ayuso C.**, Antiñolo G., Baiget M., **Carballo M.** Three novel and the common Arg677Ter RP1 protein truncating mutations causing autosomal dominant retinitis pigmentosa in a Spanish population. *BMC Med Genet.* 2006 Apr 5;7:35. PubMed Central PMCID: PMC1456953. PMID: 16597330

IF (2006):2,419 Q3 (72:132) Datos de 2007 Genetics & Heredity

111: **Trujillo Tiebas M.J.**, González González C., Lorda Sánchez I., Querejeta M.E., **Ayuso C.**, Ramos C. Prenatal diagnosis of 46, XX male fetus. *J Assist Reprod Genet.* 2006 May;23(5):253-4. Epub 2006 May 25. PubMed PMID: 16724267; PubMed Central PMCID: PMC3454913.

IF (2006):0,826 Q4 (116:131 y 50:59)

112: **Valverde D.**, Riveiro Álvarez R., Bernal S., Jaakson K., Baiget M., Navarro R., **Ayuso C.** Microarray-based mutation analysis of the ABCA4 gene in Spanish patients with Stargardt disease: evidence of a prevalent mutated allele. *Mol Vis.* 2006 Aug 11;12:902-8. PubMed PMID: 16917483.

IF (2006):2,377 Q1 (10:45) Ophthalmology

113: García Hoyos M., García Sandoval B., Cantalapiedra D., Riveiro R., Lorda Sánchez I., Trujillo Tiebas M.J., Rodríguez de Alba M., Millán J.M., Baiget M., Ramos C., **Ayuso C.** Mutational screening of the RP2 and RPGR genes in Spanish families with X-linked retinitis pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2006 Sep;47(9):3777-82. PubMed PMID: 16936086

IF (2006):3,766 Q1 D1 (3:45) Ophthalmology

114: Aller E., Jaijo T., Beneyto M., Nájera C., Oltra S., **Ayuso C.**, Baiget M., Carballo M., Antiñolo G., Valverde D., Moreno F., Vilela C., Collado D., Pérez Garrigues H., Navea A., **Millán J.M.** Identification of 14 novel mutations in the long isoform of USH2A in Spanish patients with Usher syndrome type II. *J Med Genet.* 2006 Nov;43(11):e55. PubMed PMID: 17085681.

IF (2006):5,087 Q1 (24:131)

115: **Bustamante Aragonés A.**, García Hoyos M., Rodríguez De Alba M., González González C., Lorda Sánchez I., Diego Álvarez D., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Ramos C. Detection of a paternally inherited fetal mutation in maternal plasma by the use of automated sequencing. *Ann N Y Acad Sci.* 2006 Sep;1075:108-17. PubMed PMID: 17108199.

IF (2006):1,930 Q1 (7:50)

116: Li J.L., Hayden M.R., Warby S.C., Durr A., Morrison P.J., Nance M., Ross C.A., Margolis R.L., Rosenblatt A., Squitieri F., Frati L., Gómez Tortosa E., **AyusoGarcía C.**, Suchowersky O., Klimek M.L., Trent R.J., McCusker E., Novelletto A., Frontali M., Paulsen J.S., Jones R., Ashizawa T., Lazzarini A., Wheeler V.C., Prakash R., Xu G., Djoussé L., Mysore J.S., Gillis T., Hakky M., Cupples L.A., Saint-Hilaire M.H., Cha J.H., Hersch S.M., Penney J.B., Harrison M.B., Perlman S.L., Zanko A., Abramson R.K., Lechich A.J., Duckett A., Marder K., Conneally

P.M., Gusella J.F., MacDonald M.E., Myers R.H. Genome-wide significance for a modifier of age at neurological onset in Huntington's disease at 6q23-24: the HD MAPS study. *BMC Med Genet.* 2006 Aug 17;7:71. PubMed PMID: 16914060; PubMed Central PMCID: PMC1586197.

doi:10.1186/1471-2350-7-71 <http://www.biomedcentral.com/1471-2350/7/71>

IF (2006):2,419 Q3 (72:132) Datos de 2007 Genetics & Heredity

117: Vallespín E., Cantalapiedra D., García Hoyos M., Riveiro R., Villaverde C., Trujillo Tiebas M., **Ayuso C.** Gene symbol: CRB1. Disease: Leber congenital amaurosis. Accession #Hd0510. Hum Genet. 2006 Feb;118(6):774. PubMed PMID: 17297678.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

118: Vallespín E., Cantalapiedra D., García Hoyos M., Riveiro R., Villaverde C., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: CRB1. Disease: Leber congenital amaurosis. Accession #Hm0534. Hum Genet. 2006 Feb;118(6):777. PubMed PMID: 17297689.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

119: Riveiro Álvarez R., Trujillo M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Villaverde C., Valverde D., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease 1. Accession #Hm0536. Hum Genet. 2006 Feb;118(6):777. PubMed PMID: 17297691.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

120: Riveiro Álvarez R., Trujillo M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Villaverde C., Valverde D., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease 1. Accession #Hm0537. Hum Genet. 2006 Feb;118(6):777-8. PubMed PMID: 17297692.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

121: Riveiro Álvarez R., Aguirre J., Trujillo M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Villaverde C., Valverde D., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease 1. Accession #Hm0538. Hum Genet. 2006 Feb;118(6):778. PubMed PMID: 17297693.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

122: Vallespín E., Cantalapiedra D., García Hoyos M., Riveiro R., Queipo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: CRB1. Disease: Leber congenital amaurosis. Accession #Hm0540. Hum Genet. 2006 Feb;118(6):778. PubMed PMID: 17297695.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

123: Riveiro Álvarez R., Trujillo M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Villaverde C., Valverde D., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease 1. Accession #Hs0512. Hum Genet. 2006 Feb;118(6):784. PubMed PMID: 17297718.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

124: Riveiro Álvarez R., Trujillo M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Villaverde C., Valverde D., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease 1. Hum Genet. 2006 Jul;119(6):671. PubMed PMID: 17128450.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

125: Riveiro Álvarez R., Trujillo M.J., Giménez A., Cantalapiedra D., Vallespín E., Villaverde C., **Ayuso C.** Gene symbol: NDP. Disease: Norrie disease. Hum Genet. 2006 Jul;119(6):675. PubMed PMID: 17128466.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

126: Vallespín E., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Cantalapiedra D., Tapias I., García Sandoval B., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: CRB1. Disease: early onset retinitis pigmentosa. Hum Genet. 2006 Jul;119(6):681. PubMed PMID: 17128490.

IF (2006):3,662 Q2 (44:131) Genetics & Heredity

AÑO 2007.-

127: Riveiro Álvarez R., Valverde D., Lorda Sánchez I., Trujillo Tiebas M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Aguirre Lambán J., Ramos C., **Ayuso C.** Partial paternal uniparental disomy (UPD) of chromosome 1 in a patient with Stargardt disease. Mol Vis. 2007 Jan 26;13:96-101. PubMed PMID: 17277736; PubMed Central PMCID: PMC2553007.

IF (2007):2,329 Q2 (12:45) Ophthalmology

128: Martínez González V., Lorda Sánchez I., Ramírez J.M., Ruiz Barnes P., Rodríguez de Alba M., Diego Álvarez D., Ramos C., Searby C.C., Nishimura D.Y., **Ayuso C.** Clinical presentation of a variant of Axenfeld-

Rieger syndrome associated with subtelomeric 6p deletion. Eur J Med Genet. 2007 Mar-Apr;50(2):120-7. Epub 2006 Oct 28. PubMed PMID: 17157569.

IF (2007):1,857 Q3 (92:132)

129: Jaijo T., Aller E., Beneyto M., Nájera C., Graziano C., Turchetti D., Seri M., **Ayuso C.**, Baiget M., Moreno F., Morera C., Pérez Garrigues H., **Millán J.M.** MYO7A mutation screening in Usher syndrometype I patients from diverse origins. J Med Genet. 2007 Mar;44(3):e71. PubMed PMID: 17361009; PubMed Central PMCID: PMC2598023.

IF (2007):5,535 Q1 (19:132)

130: **Valverde D.**, Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Baiget M., Carballo M., Antiñolo G., Millán J.M., García Sandoval B., **Ayuso C.** Spectrum of the ABCA4 gene mutations implicated in severe retinopathies in Spanish patients. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2007 Mar;48(3):985-90. PubMed PMID: 17325136.

IF (2007):3,528 Q1 (5:45)

131: Bakrania P., Robinson D.O., Bunyan D.J., Salt A., Martín A., Crolla J.A., Wyatt A., Fielder A., Ainsworth J., Moore A., Read S., Uddin J., Laws D., Pascuel Salcedo D., **Ayuso C.**, Allen L., Collin J.R., **Ragge N.K.** SOX2 anophthalmia syndrome: 12 new cases demonstrating broader phenotype and high frequency of large gene deletions. Br J Ophthalmol. 2007 Nov;91(11):1471-6. Epub 2007 May 23. PubMed PMID: 17522144; PubMed Central PMCID: PMC2095460.

IF (2007):2,689 Q1 (8:45) Ophthalmology

132: **Diego Álvarez D.**, Rodríguez de Alba M., Cardero Merlo R., Díaz Recasens J., **Ayuso C.**, Ramos C., Lorda Sánchez I. MLPA as a screening method of aneuploidy and unbalanced chromosomal rearrangements in spontaneous miscarriages. PrenatDiagn. 2007 Aug;27(8):765-71. PubMed PMID: 17546698.

IF (2007):1,319 Q3 (35:60)

133: Gamundi M.J., Hernán I., Muntanyola M., Trujillo M.J., García Sandoval B., **Ayuso C.**, Baiget M., **Carballo M.** High prevalence of mutations in peripherin/RDS in autosomal dominant macular dystrophies in a Spanish population. Mol Vis. 2007 Jun 28;13:1031-7. PubMed PMID: 17653047; PubMed Central PMCID: PMC2776544.

IF (2007):2,329 Q2 (12:45) Ophthalmology

134: **Aller E.**, Jaijo T., Beneyto M., Nájera C., Morera C., Pérez Garrigues H., **Ayuso C.**, **Millán J.** Screening of the USH1G gene among Spanish patients with Usher syndrome. Lack of mutations and evidence of a minor role in the pathogenesis of the syndrome. Ophthalmic Genet. 2007 Sep;28(3):151-5. PubMed PMID: 17896313.

IF (2012):1,070 Q3 (42:59)

135: Vallespín E., López Martínez M.A., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., Villaverde C., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Frequency of CEP290 c.2991_1655A>G mutation in 175 Spanish families affected with Leber congenital amaurosis and early-onset retinitis pigmentosa. Mol Vis. 2007 Nov 27;13:2160-2. PubMed PMID: 18079693.

IF (2007):2,329 Q2 (12:45) Ophthalmology

136: Vallespín E., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Wilke R., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., López Martínez M.A., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., Ramos C., **Ayuso C.** Mutation screening of 299 Spanish families with retinal dystrophies by Leber congenital amaurosis genotyping microarray. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2007 Dec;48(12):5653-61. PubMed PMID: 18055816.

IF (2007):3,528 Q1 (5:45)

137: Vallespín E., Millán J.M., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Cantalapiedra D., Gallego J., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: CRB1. Hum Genet. 2007 Feb;120(6):914. PubMed PMID: 17438615.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132)

138: Vallespín E., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., López Martínez M.A., Gallego Merlo J., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: CRB1. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):287-8. PubMed PMID: 17598198.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity
IF (2012):4,633 Q1 (28:161)

139: Villaverde Montero C., García Hoyos M., Giménez Pardo A., Trujillo Tiebas M.J., Baiget M., **Ayuso C.** Gene symbol: RP2. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):289. PubMed PMID: 17598203.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

140: Trujillo Tiebas M.J., Gómez Garré P., Fenolla Cortés M., Lorda Sánchez I., Serratos J.M., **Ayuso C.** Gene symbol: EPM2A. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):289. PubMed PMID: 17598204.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

141: Trujillo Tiebas M.J., Gómez Garré P., Aguirre Lambán J., Lorda Sánchez I., Serratos J.M., **Ayuso C.** Gene symbol: EPM2A. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):289-90. PubMed PMID: 17598229

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

142: Trujillo Tiebas M.J., Gómez Garré P., Pérez González N., Lorda Sánchez I., Serratos J.M., **Ayuso C.** Gene symbol: EPM2A. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):290. PubMed PMID: 17598230.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

143: Vallespín E., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., López Giménez Pardo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: CRB1. Hum Genet. 2007 Apr;121(2):297-8. PubMed PMID: 17598245.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

144: Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., Giménez A., Cantalapiedra D., Vallespín E., Aguirre Lambán J., Villaverde C., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: RS1. Disease: X-linked juvenile retinoschisis. Hum Genet. 2007 Jun;121(5):647. PubMed PMID: 17879437

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

145: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Trujillo Tiebas M.J., Villaverde C., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease. Hum Genet. 2007 Jun;121(5):648. PubMed PMID: 17879441.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

146: Villaverde C., Trujillo Tiebas M.J., García Hoyos M., Pérez N., Narvaiza R.C., Guillén E., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: CHM. Disease: choroideraemia. Hum Genet. 2007 Jun;121(5):648. PubMed PMID: 17879443.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics & Heredity

147: Villaverde C., Trujillo Tiebas M.J., García Hoyos M., Narvaiza R.C., Pérez N., García Sandoval B., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: CHM. Disease: choroideraemia. Hum Genet. 2007 Jun;121(5):648. PubMed PMID: 17879444.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

148: Ávila-Fernández A., Vallespín E., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: GUCY2D. Disease: early onset retinitis pigmentosa. Hum Genet. 2007 Jun;121(5):650-1. PubMed PMID: 17879450.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

149: Lambán J.A., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Villaverde C., Ávila Fernández A., López Martínez M.A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Human gene mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease. Hum Genet. 2007 Sep;122(2):211. PubMed PMID: 18386363.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics &Heredity

150: Vallespín E., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., Martínez M.A., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Human gene mutations. Gene symbol: CRB1. Disease: late onset retinitis pigmentosa. Hum Genet. 2007 Sep;122(2):212. PubMed PMID: 18386368.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics & Heredity

151: Aguirre J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Villaverde Montero C., López Martínez M.A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease. Hum Genet. 2007 Dec;122(5):548. PubMed PMID: 18380025.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics & Heredity

152: Villaverde C., Trujillo Tiebas M.J., Gallego Merlo J., Vallespín E., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Carballo M., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: RDS. Disease: macular dystrophy. Hum Genet. 2007 Dec;122(5):555. PubMed PMID: 18383606.

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics & Heredity

153: Trujillo Tiebas M.J., García Hoyos M., Pérez González N., Narvaiza R.C., Millán J.M., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: CHM (REP-1). Disease: Choroideraemia. Hum Genet. 2007 Feb Temporary Accession #: M20070105/12.33.48. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):302 datos de Pubmed

IF (2007):3,974 Q2 (43:132) Genetics & Heredity

AÑO 2008.-

154: Fenollar Cortés M., Gallego Merlo J., Trujillo Tiebas M.J., Lorda Sánchez I., **Ayuso C.** Two non-contiguous duplications in the DMD gene in a Spanish family. J Neurogenet. 2008 Jan-Mar;22(1):93-101. doi: 10.1080/01677060701686184. PubMed PMID: 18363165.

IF (2008):0,364 Q4 (130:138)

155: Riveiro Álvarez R., Vallespín E., Wilke R., García-Sandoval B., Cantalapiedra D., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Molecular analysis of ABCA4 and CRB1 genes in a Spanish family segregating both Stargardt disease and autosomal recessive retinitis pigmentosa. Mol Vis. 2008 Feb 4;14:262-7. PubMed PMID: 18334942; PubMed Central PMCID: PMC2258218.

IF (2008):2,464 Q2 (14:48) Ophthalmology

156: Amati-Bonneau P., Valentino M.L., Reynier P., Gallardo M.E., Bornstein B., Boissière A., Campos Y., Rivera H., de la Aleja J.G., Carroccia R., Iommarini L., Labauge P., Figarella Branger D., Marcotelles P., Furby A., Beauvais K., Letournel F., Liguori R., La Morgia C., Montagna P., Liguori M., Zanna C., Rugolo M., Cossarizza A., Wissinger B., Verny C., Schwarzenbacher R., Martín M.A., Arenas J., **Ayuso C.**, Garesse R., Lenaers G., Bonneau D., **Carelli V.** OPA1 mutations induce mitochondrial DNA instability and optic atrophy 'plus' phenotypes. Brain. 2008 Feb;131(Pt 2):338-51. Epub 2007 Dec 24. PubMed PMID: 18158317.

IF (2008):9,603 Q1 D1 (3:156)

157: Bernal S., Solans T., Gamundi M.J., Hernan I., de Jorge L., Carballo M., Navarro R., Tizzano E., **Ayuso C.**, **Baiget M.** Analysis of the involvement of the NR2E3 gene in autosomal recessive retinal dystrophies. Clin Genet. 2008 Apr;73(4):360-6. doi: 10.1111/j.1399-0004.2008.00963.x. Epub 2008 Feb 20. PubMed PMID: 18294254.

IF (2008):3,206 Q2 (52:138) Genetics & Heredity

158: García Hoyos M., Lorda Sánchez I., Gómez Garre P., Villaverde C., Cantalapiedra D., Bustamante A., Diego Álvarez D., Vallespín E., Gallego Merlo J., Trujillo M.J., Ramos C., **Ayuso C.** New type of mutations in three Spanish families with choroideremia. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2008 Apr;49(4):1315-21. doi: 10.1167/iovs.07-1169. PubMed PMID: 18385043.

IF (2008):3,582 Q1 D1 (4:48) Ophthalmology

159: Ávila Fernández A., Riveiro Álvarez R., Vallespín E., Wilke R., Tapias I., Cantalapiedra D., Aguirre Lambán J., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** CERKL mutations and associated phenotypes in seven Spanish families with autosomal recessive retinitis pigmentosa. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2008 Jun;49(6):2709-13. doi: 10.1167/iovs.07-0865. PubMed PMID: 18515597.

IF (2008):3,582 Q1 D1 (4:48) Ophthalmology

160: Bustamante Aragonés A., Rodríguez de Alba M., González González C., Trujillo Tiebas M.J., Diego Álvarez D., Vallespín E., Plaza J., **Ayuso C.**, Ramos C. Foetal sex determination in maternal

blood from the seventh week of gestation and its role in diagnosing haemophilia in the foetuses of female carriers. *Haemophilia*. 2008 May;14(3):593-8. doi: 10.1111/j.1365-2516.2008.01670.x. Epub 2008 Mar 4. PubMed PMID: 18328062.

IF (2008):2,394 Q3 (32:62)

161: Tam L.C., Kiang A.S., Kennan A., Kenna P.F., Chadderton N., Ader M., Palfi A., Aherne A., **Ayuso C.**, Campbell M., Reynolds A., McKee A., Humphries M.M., Farrar G.J., Humphries P. Therapeutic benefit derived from RNAi-mediated ablation of IMPDH1 transcripts in a murine model of autosomal dominant retinitis pigmentosa (RP10). *Hum Mol Genet*. 2008 Jul 15;17(14):2084-100. doi: 10.1093/hmg/ddn107. Epub 2008 Apr 1. PubMed PMID: 18385099.

IF (2008):7,249 Q1 D1 (13:138 y 28:275)

162: Bustamante Aragonés A., Vallespín E., Rodríguez de Alba M., Trujillo Tiebas M.J., González González C., Diego Álvarez D., Riveiro Álvarez R., Lorda Sánchez I., **Ayuso C.**, Ramos C. Early noninvasive prenatal detection of a fetal CRB1 mutation causing Leber congenital amaurosis. *Mol Vis*. 2008 Aug;14:1388-94. PubMed PMID: 18682814; PubMed Central PMCID: PMC2493031.

IF (2008):2,464 Q2 (14:48) Ophthalmology

163: González González M.C., García Hoyos M., Trujillo Tiebas M.J., Bustamante Aragonés A., Rodríguez de Alba M., Diego Álvarez D., Díaz Recasens J., **Ayuso C.**, Ramos C. Improvement in strategies for the non-invasive prenatal diagnosis of Huntington disease. *J Assist Reprod Genet*. 2008 Sep-Oct;25(9-10):477-81. doi: 10.1007/s10815-008-9256-8. Epub 2008 Oct 14. PubMed PMID: 18853247; PubMed Central PMCID: PMC2582097.

IF (2008):1,123 Q4 (115:138 y 50:60)

164: Reuter P., Koeppe K., Ladewig T., Kohl S., Baumann B., Wissinger B. Achromatopsia Clinical Study Group (**Ayuso C.**). Mutations in CNGA3 impair trafficking or function of cone cyclic nucleotide-gated channels, resulting in achromatopsia. *Hum Mutat*. 2008 Oct;29(10):1228-36. doi: 10.1002/humu.20790. PubMed PMID: 18521937.

IF (2008):7,033 Q1 (15:138) Genetics & Heredity

165: Bustamante Aragonés A., Gallego Merlo J., Trujillo Tiebas M.J., de Alba M.R., González González C., Glover G., Diego Álvarez D., **Ayuso C.**, Ramos C. New strategy for the prenatal detection/exclusion of paternal cystic fibrosis mutations in maternal plasma. *J Cyst Fibros*. 2008 Nov;7(6):505-10. doi: 10.1016/j.jcf.2008.05.006. Epub 2008 Jun 24. PubMed PMID: 18573697.

IF (2008):1,550 Q3 (29:40)

166: Wyatt A., Bakrania P., Bunyan D.J., Osborne R.J., Crolla J.A., Salt A., **Ayuso C.**, Newbury Ecob R., Abou-Rayyah Y., Collin J.R., Robinson D., Ragge N. Novel heterozygous OTX2 mutations and whole gene deletions in anophthalmia, microphthalmia and coloboma. *Hum Mutat*. 2008 Nov;29(11):E278-83. doi: 10.1002/humu.20869. PubMed PMID: 18781617.

IF (2008):7,033 Q1 (15:138) Genetics & Heredity

167: Bustamante Aragonés A., Trujillo Tiebas M.J., Gallego Merlo J., Rodríguez de Alba M., González González C., Cantalapiedra D., **Ayuso C.**, Ramos C. Prenatal diagnosis of Huntington disease in maternal plasma: direct and indirect study. *Eur J Neurol*. 2008 Dec;15(12):1338-44. doi: 10.1111/j.1468-1331.2008.02312.x. PubMed PMID: 19049551.

IF (2008):2,732 Q2 (52:156 y 105:221)

168: Maia Lopes S., Castelo Branco M., Silva E., Villaverde C., Aguirre J., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: BEST1. Disease: Best macular dystrophy. *Hum Genet*. 2008 Feb;123(1):110. PubMed PMID: 18386350.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

169: Maia Lopes S., Castelo Branco M., Silva E., Villaverde C., Aguirre J., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: BEST1. Disease: Best macular dystrophy. *Hum Genet*. 2008 Feb;123(1):110-1. PubMed PMID: 18386356.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

170: Maia Lopes S., Castelo Branco M., Silva E., Villaverde C., Aguirre J., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: BEST1. Disease: Best macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Feb;123(1):111. PubMed PMID: 18386360.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

171: Maia Lopes S., Castelo Branco M., Silva E., Aguirre J., Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Feb;123(1):111. PubMed PMID: 18386365

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

172: Maia Lopes S., Castelo Branco M., Silva E., Aguirre J., Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Feb;123(1):112. PubMed PMID: 18386369.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

173: Maia Lopes S., Castelo Branco M., Silva E., Aguirre J., Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: BEST1. Disease: Best macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Feb;123(1):112. PubMed PMID: 18386373.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

174: Aguirre J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespin E., Ávila Fernández A., Trujillo Tiebas M.J., Villaverde Montero C., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Jun;123(5):544. PubMed PMID: 20960623.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

175: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Trujillo Tiebas M.J., Villaverde Montero C., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Jun;123(5):544. PubMed PMID: 20960624.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

176: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Trujillo Tiebas M.J., Villaverde Montero C., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Jun;123(5):546. PubMed PMID: 20960628.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

177: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila-Fernández A., Trujillo Tiebas M.J., Villaverde Montero C., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Jun;123(5):547. PubMed PMID: 20960632.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

178: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Trujillo Tiebas M.J., Villaverde Montero C., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Jun;123(5):547. PubMed PMID: 20960633.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

179: Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., Giménez Pardo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: RS1. Disease: Retinoschisis, X-Linked juvenile. Hum Genet. 2008 Jun;123(5):551. PubMed PMID: 20960647.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

180: Maia Lopes S., Castelo Branco M., Silva E., Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease. Hum Genet. 2008 Jun;123(5):555. PubMed PMID: 20960665.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics &Heredity

181: Villaverde C., Trujillo Tiebas M.J., López Martínez M.A., Giménez Pardo A., Cantalapiedra D., Vallespín E., García Hoyos M., **Ayuso C.** Gene symbol: CHM. Disease: Choroideraemia. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):302. PubMed PMID: 18846629.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

182: Giménez A., Riveiro R., Trujillo Tiebas M.J., Aguirre J., Ávila A., García Hoyos M., **Ayuso C.** Gene symbol: RPGR. Disease: Retinitis Pigmentosa. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):303. PubMed PMID: 18846630.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

183: Riveiro Álvarez R., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., **Ayuso C.** Gene symbol: RS1. Disease: Retinoschisis, X linked juvenile. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):307-8. PubMed PMID: 18846643.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

184: Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: NDP. Disease: Norrie disease. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):308. PubMed PMID: 18846645.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

185: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Villaverde Montero C., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):314. PubMed PMID: 18846660.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

186: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Villaverde Montero C., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):319. PubMed PMID: 18846675.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

187: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Villaverde Montero C., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy. Hum Genet. 2008 Oct;124(3):321. PubMed PMID: 18846678.

IF (2008):4,042 Q1 (30:138) Genetics & Heredity

AÑO 2009.-

188: Campos Mollo E., López Garrido M.P., Blanco Marchite C., García Feijoo J., Peralta J., Belmonte Martínez J., **Ayuso C.**, **Esc ribano J.** CYP1B1 mutations in Spanish patients with primary congenital glaucoma: phenotypic and functional variability. Mol Vis. 2009;15:417-31. Epub 2009 Feb 23. PubMed PMID: 19234632; PubMed Central PMCID: PMC2645906.

IF (2009):2,541 Q1 (11:49) Ophthalmology

189: Benko S., Fantes J.A., Amiel J., Kleinjan D.J., Thomas S., Ramsay J., Jamshidi N., Essafi A., Heaney S., Gordon C.T., McBride D., Golzio C., Fisher M., Perry P., Abadie V., **Ayuso C.**, Holder-Espinasse M., Kilpatrick N., Lees M.M., Picard A., Temple I.K., Thomas P., Vázquez M.P., Vekemans M., Roest Crolius H., Hastie N.D., Munnich A., Etchevers H.C., Pelet A., Farlie P.G., **Fitzpatrick D.R.**, **Lyonnet S.** Highly conserved non-coding elements on either side of SOX9 associated with Pierre Robin sequence. Nat Genet. 2009 Mar;41 (3):359-64. doi: 10.1038/ng.329. Epub 2009 Feb 22. PubMed PMID: 19234473.

IF (2009):34,284 Q1 D1 (1:144) Genetics & Heredity

190: **Maia Lopes S.**, Aguirre Lambán J., Castelo Branco M., Riveiro Álvarez R., **Ayuso C.**, Silva E.D. ABCA4 mutations in Portuguese Stargardt patients: identification of new mutations and their phenotypic analysis. Mol Vis. 2009;15:584-91. Epub 2009 Mar 25. PubMed PMID: 19365591; PubMed Central PMCID: PMC2660377.

IF (2009):2,541 Q1 (11:49) Ophthalmology

191: Valverde D., Pereiro I., Vallespín E., **Ayuso C.**, Borrego S., Baiget M. Complexity of phenotype-genotype correlations in Spanish patients with RDH12 mutations. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2009 Mar;50(3):1065-8. doi: 10.1167/iops.08-2083. Epub 2008 Nov 14. PubMed PMID: 19011012.

IF (2009):3,431 Q1 (6:49) Ophthalmology

192: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Maia Lopes S., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Villaverde Montero C., Trujillo Tiebas M.J., Ramos C., **Ayuso C.** Molecular analysis of the ABCA4 gene for reliable detection of allelic variations in Spanish patients: identification of 21 novel variants. *Br J Ophthalmol.* 2009 May;93(5):614-21. doi: 10.1136/bjo.2008.145193. Epub 2008 Nov 21. PubMed PMID: 19028736; PubMed Central PMCID: PMC2668911.

IF (2009):2,917 Q1 (9:49) Ophthalmology

193: Ferré M., Bonneau D., Milea D., Chevrollier A., Verny C., Dollfus H., **Ayuso C.**, Defoort S., Vignal C., Zanlonghi X., Charlin J.F., Kaplan J., Odent S., Hamel C.P., Procaccio V., Reynier P., Amati Bonneau P. Molecular screening of 980 cases of suspected hereditary optic neuropathy with a report on 77 novel OPA1 mutations. *Hum Mutat.* 2009 Jul;30(7):E692-705. doi: 10.1002/humu.21025. PubMed PMID: 19319978.

IF (2009):6,887 Q1 (16:144) Genetics & Heredity

194: Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., Giménez Pardo A., García Hoyos M., López Martínez M.A., Aguirre Lambán J., García Sandoval B., Vázquez Fernández del Pozo S., Cantalapiedra D., Ávila Fernández A., Baiget M., Ramos C., **Ayuso C.** Correlation of genetic and clinical findings in Spanish patients with X-linked juvenile retinoschisis. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2009 Sep;50(9):4342-50. doi: 10.1167/iops.09-3418. Epub 2009 Mar 25. PubMed PMID: 19324861.

IF (2009):3,431 Q1 (6:49)

195: Fusco F., Paciolla M., Pescatore A., Lioi M.B., **Ayuso C.**, Faravelli F., Gentile M., Zollino M., D'Urso M., Miano M.G., **Ursini M.V.** Microdeletion/duplication at the Xq28 IP locus causes a de novo IKBKG/NEMO/IKKgamma exon4_10 deletion in families with IncontinentiaPigmenti. *Hum Mutat.* 2009 Sep;30(9):1284-91. doi: 10.1002/humu.21069. PubMed PMID: 19603533.

IF (2009):6,887 Q1 (16:144) Genetics & Heredity

196: Trujillo Tiebas M.J., **Fenollar Cortés M.**, Lorda Sánchez I., Díaz Recasens J., Carrillo Redondo A., Ramos Corrales C., **Ayuso C.** Prenatal diagnosis of skeletaldysplasiadueto FGFR3 gene mutations: a 9-year experience: prenatal diagnosis in FGFR3 gene. *J Assist Reprod Genet.* 2009 Aug;26(8):455-60. doi:10.1007/s10815-009-9339-1. Epub 2009 Sep 30. PubMed PMID: 19789973; PubMed Central PMCID: PMC2767486.

IF (2009):1,359 Q3 (45:70) Obstetrics & Gynecology

197: Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., López Martínez M.A., Trujillo Tiebas M.J., Cantalapiedra D., Vallespín E., Ávila Fernández A., Ramos C., **Ayuso C.** Frequency of ABCA4 mutations in 278 Spanish controls: an insight into the prevalence of autosomal recessive Stargardt disease. *Br J Ophthalmol.* 2009 Oct;93(10):1359-64. doi: 10.1136/bjo.2008.148155. Epub 2008 Oct 31. Review. PubMed PMID: 18977788; PubMed Central PMCID: PMC2743849.

IF (2009):2,917 Q1 (9:49) Ophthalmology

198: Auz Alexandre C.L., Vallespín E., Aguirre Lambán J., Cantalapiedra D., Ávila Fernández A., Villaverde Montero C., Ainse E., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: GUCY2D. Disease: Leber congenital amaurosis. *Hum Genet.* 2009 Apr;125(3):349. PubMed PMID: 19320033.

IF (2009):4,523 Q1 (27:144) Genetics & Heredity

199: Martínez García M., Trujillo Tiebas M.J., Villaverde C., López Martínez M.A., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: OA1. Disease: albinism, ocular. *Hum Genet.* 2009 Apr;125(3):349. PubMed PMID: 19320034.

IF (2009):4,523 Q1 (27:144) Genetics & Heredity

200: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Ávila Fernández A, Vallespín E., Villaverde Montero C., Gómez Domínguez B., Auz Alexandre C.L., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: macular dystrophy. Hum Genet. 2009 Aug;126(2):330. PubMed PMID: 19693992.

IF (2009):4,523 Q1(24:144) Genetics& Heredity

ISSN: 0340-6717

201: Cuadrado Corrales N., García M., Escámez M.J., Carrillo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Del Río M. Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica. Hum Genet. 2009 Aug;126(2):334. PubMed PMID: 19694003.

IF (2009):4,523 Q1(24:144) Genetics & Heredity

202: García M., Escámez M.J., Cuadrado Corrales N., Carrillo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Del Río M. Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica. Hum Genet. 2009 Aug;126(2):334-5. PubMed PMID: 19694004.

IF (2009):4,523 Q1 (24:144) Genetics & Heredity

203: Cuadrado Corrales N., García M., Escámez M.J., Carrillo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Del Río M. Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica. Hum Genet. 2009 Aug;126(2):335. PubMed PMID: 19694005.

IF (2009):4,523 Q1 (24:144) Genetics& Heredity

204: Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Martínez García M., Vallespín E., Ávila Fernández A., Villaverde Montero C., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.** Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease. Hum Genet. 2009 Aug;126(2):341. PubMed PMID: 19694024.

IF (2009):4,523 Q1 (24:144) Genetics & Heredity

AÑO 2010.-

205: Cuadrado-Corrales N, García M, Escámez MJ, Sánchez-Jimeno C, Illera N, López-Martínez MA, Trujillo-Tieba MJ, **Ayuso C**, Del Río M. Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis Bullosa, Dystrophic. Hum Genet. 2010 Jan;127(1):117. PubMed PMID: 20108393.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

206: Vallespín E, Ávila-Fernández A, Almoguera B, Cantalapiedra D, García-Hoyos M, Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lambán J, Bustamante-Aragones A, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**. Novel human pathological mutations. Gene symbol: LCA5. Disease: Leber Congenital Amaurosis (LCA). Hum Genet. 2010 Jan;127(1):118. PubMed PMID: 20108395.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

207: Aguirre-Lambán J, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, García-Hoyos M, Ávila-Fernández A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**. Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease. Hum Genet. 2010 Jan;127(1):119. PubMed PMID: 20108396.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

208: García M, Escamez MJ, Cuadrado-Corrales N, Illera N, Sánchez Jimeno C, Vélez C, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**, Del Río M. Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica. Hum Genet. 2010 Jan;127(1):120-1. PubMed PMID: 20108398.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

209: García M, Escamez MJ, Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C, Illera N, López-Martínez MA, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**, Del Río M. Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica. Hum Genet. 2010 Jan;127(1):116-7. PubMed PMID: 20108428.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

210: Vallespin E, Avila-Fernandez A, Velez-Monsalve C, Almoguera B, Martinez-Garcia M, Gomez-Dominguez B, Gonzalez-Roubaud C, Cantalapiedra D, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**. Novel human pathological mutations. Gene symbol: CRB1. Disease: Leber congenital amaurosis. Hum Genet. 2010 Jan;127(1):119. PubMed PMID: 20108431.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

211: Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Garcia-Hoyos M, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**. Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease. Hum Genet. 2010 Jan;127(1):119. PubMed PMID: 20108432.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

212: Escámez MJ, Cuadrado-Corrales N, García M, Sanchez-Jimeno C, Illera N, López-Martínez MA, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**, Del Río M. Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica. Hum Genet. 2010 Jan;127(1):121. PubMed PMID: 20108434.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

213: 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, Koeneke RK, Dallapiccola B, Ghiggeri GM, Hildebrandt F, Valente EM, Williams DS, **Gleeson JG**. AHI1 is required for photoreceptor outer segment development and is a modifier for retinal degeneration in nephronophthisis. Nat Genet. 2010 Feb;42(2):175-80. doi: 10.1038/ng.519. Epub 2010 Jan 17. PubMed PMID: 20081859; PubMed Central PMCID: PMC2884967.

IF (2010):36,377 Q1 D1 (1:156) Genetics & Heredity

214: Pereiro I, **Valverde D**, Piñeiro-Gallego T, Baiget M, Borrego S, **Ayuso C**, Searby C, Nishimura D. New mutations in BBS genes in small consanguineous families with Bardet-Biedl syndrome: detection of candidate regions by homozygosity mapping. Mol Vis. 2010 Feb 1;16:137-43. PubMed PMID: 20142850; PubMed Central PMCID: PMC2817015.

IF (2010):2,511 Q2 (14:55) Ophthalmology

215: 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. Next-generation sequencing of a 40 Mb linkage interval reveals TSPAN12 mutations in patients with familial exudative vitreoretinopathy. Am J Hum Genet. 2010 Feb 12;86(2):240-7. doi: 10.1016/j.ajhg.2009.12.016. PubMed PMID: 20159111; PubMed Central PMCID: PMC2820179.

IF (2010):11,680 Q1 D1 (8:156) Genetics & Heredity

216: Escámez MJ, García M, Cuadrado-Corrales N, Llamas SG, Charlesworth A, De Luca N, Illera N, Sánchez-Jimeno C, Holguín A, Duarte B, Trujillo-Tiebas MJ, Vicario JL, Santiago JL, Hernández-Martín A, Torreló A, Castiglia D, **Ayuso C**, Larcher F, Jorcano JL, Meana A, Meneguzzi G, Zambruno G, **Del Río M**. The first COL7A1 mutation survey in a large Spanish dystrophic epidermolysis bullosa cohort: c.6527insC disclosed as an unusually recurrent mutation. Br J Dermatol. 2010 Jul;163(1):155-61. doi: 10.1111/j.1365-2133.2010.09713.x. Epub 2010 Feb 22. PubMed PMID: 20184583.

IF (2010):4,353 Q1 D1 (3:54) Dermatology

217: Jaijo T, Aller E, García-García G, Aparisi MJ, Bernal S, Avila-Fernández A, Barragán I, Baiget M, **Ayuso C**, Antiñolo G, Díaz-Llopis M, Külm M, Beneyto M, Nájera C, **Millán JM**. Microarray-based mutation analysis of 183 Spanish families with Usher syndrome. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2010 Mar;51(3):1311-7. doi: 10.1167/iovs.09-4085. Epub 2009 Aug 13. PubMed PMID: 19683999.

IF (2010):3,466 Q1 D1 (5:55) Ophthalmology

218: Vallespin E, Avila-Fernandez A, Almoguera B, Velez-Monsalve C, Cantalapiedra D, Garcia-Hoyos M, Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lamban J, Bustamante-Aragones A, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**. Novel human pathological mutations. Gene symbol: LCA5. Disease: Leber congenital amaurosis. Hum Genet. 2010 Apr;127(4):487. PubMed PMID: 21488265.

IF (2010):5,047 Q1 (23:156) Genetics & Heredity

ISSN: 1432-1203

219: Nikopoulos K, Venselaar H, Collin RW, Riveiro-Alvarez R, Boonstra FN, Hooymans JM, Mukhopadhyay A, Shears D, van Bers M, de Wijs IJ, van Essen AJ, Sijmons RH, Tilanus MA, van Nouhuys CE, **Ayuso C**, Hoefsloot LH, **Cremers FP**. Overview of the mutation spectrum in familial exudative vitreoretinopathy and Norrie disease with identification of 21 novel variants in FZD4, LRP5, and NDP. *Hum Mutat*. 2010 Jun;31(6):656-66. doi: 10.1002/humu.21250. PubMed PMID: 20340138.

IF (2010):5,956 Q1 (18:156) Genetics & Heredity

220: Martinez-Garcia M, **Riveiro-Alvarez R**, Villaverde-Montero C, Cantalapiedra D, Garcia-Sandoval B, **Ayuso C**, Trujillo-Tiebas MJ. Identification of a novel deletion in the OA1 gene: report of the first Spanish family with X-linked ocular albinism. *Clin Experiment Ophthalmol*. 2010 Jul;38(5):489-95. doi: 10.1111/j.1442-9071.2010.02282.x. PubMed PMID: 20649618.

IF (2010):1,766 Q2 (21:55) Ophthalmology

221: Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Garcia-Hoyos M, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, **Ayuso C**. Comparison of high-resolution melting analysis with denaturing high-performance liquid chromatography for mutation scanning in the ABCA4 gene. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2010 May;51(5):2615-9. doi: 10.1167/iovs.09-4518. Epub 2009 Dec 3. PubMed PMID: 19959634.

IF (2010):3,466 Q1 D1 (5:55) Ophthalmology

222: 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. Discovery and functional analysis of a retinitis pigmentosa gene, C2ORF71. *Am J Hum Genet*. 2010 May 14;86(5):686-95. doi: 10.1016/j.ajhg.2010.03.005. Epub 2010 Apr 15. PubMed PMID: 20398886; PubMed Central PMCID: PMC2868997.

IF (2010):11,680 Q1 D1 (8:156) Genetics & Heredity

223: Rossi PI, Vaccari CM, Terracciano A, Doria-Lamba L, Facchinetti S, Priolo M, **Ayuso C**, De Jorge L, Gimelli S, Santorelli FM, Ravazzolo R, **Puliti A**. The metabotropic glutamate receptor 1, GRM1: evaluation as a candidate gene for inherited forms of cerebellar ataxia. *J Neurol*. 2010 Apr;257(4):598-602. doi: 10.1007/s00415-009-5380-3. Epub 2009 Nov 19. PubMed PMID: 19924463.

IF (2010):3,853 Q1 (33:185) Clinical Neurology

224: Cabrera L, Abad-Santos F, **Ayuso C**, Dal-Ré R. [Pharmacogenetic studies assessment in clinical research: Four issues, four opinions]. *Med Clin (Barc)*. 2010 Sep 4;135(7):326-9. doi: 10.1016/j.medcli.2010.05.001. Epub 2010 Jun 17. Spanish. PubMed PMID: 20800163.

Evaluación de estudios farmacogenéticos en investigación clínica: cuatro cuestiones, cuatro opiniones.

IF (2010):1,413 Q2 (64:151) Medicine, General & Internal

ISSN: 0025-7753

225: Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C, García M, Escámez MJ, Illera N, Hernández-Martín A, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**, **Del Río M**. A prevalent mutation with founder effect in Spanish Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa families. *BMC Med Genet*. 2010 Sep 29;11:139. doi: 10.1186/1471-2350-11-139. PubMed PMID: 20920254; PubMed Central PMCID: PMC2957067.

IF (2010):2,439 Q3 (84:156) Genetics & Heredity

226: Martínez-García M, Lorda-Sanchez I, García-Hoyos M, Ramos C, **Ayuso C**, Trujillo-Tiebas MJ. [Holt-Oram syndrome: study of 7 cases]. *Med Clin (Barc)*. 2010 Nov 13;135(14):653-7. doi: 10.1016/j.medcli.2010.04.013. Epub 2010 Jun 17. Spanish. PubMed PMID: 21070912.

Síndrome de Holt-Oram: descripción de 7 casos.

IF (2010):1,413 Q2 (64:151) Medicine, General & Internal

227: Barragán I, Borrego S, Pieras JI, González-del Pozo M, Santoyo J, **Ayuso C**, Baiget M, Millan JM, Mena M, Abd El-Aziz MM, Audo I, Zeitz C, Littink KW, Dopazo J, Bhattacharya SS, **Antiñolo G**. Mutation spectrum of EYS in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa. *Hum Mutat*. 2010 Nov;31(11):E1772-800. PubMed PMID: 21069908; PubMed Central PMCID: PMC3045506.

IF (2010):5,956 Q1 (18:156) Genetics & Heredity

228: Aller E, Jaijo T, García-García G, Aparisi MJ, Blesa D, Díaz-Llopis M, **Ayuso C**, Millán JM. Identification of large rearrangements of the PCDH15 gene by combined MLPA and a CGH: large duplications are responsible for Usher syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2010 Nov;51(11):5480-5. doi: 10.1167/iov.10-5359. Epub 2010 Jun 10. PubMed PMID: 20538994

IF (2010):3,466 Q1 D1 (5:55) Ophthalmology

229: Almoguera B, Riveiro-Alvarez R, Gomez-Dominguez B, Lopez-Rodriguez R, Dorado P, Vaquero-Lorenzo C, Dal-Ré R, Fernandez-Piqueras J, Llerena A, Abad-Santos F, **Ayuso C**. Evaluating a newly developed pharmacogenetic array: screening in a Spanish population. *Pharmacogenomics*. 2010 Nov;11(11):1619-25. doi:10.2217/pgs.10.131. PubMed PMID: 21121779.

IF (2010): 3,876 Q1 (44:249) Pharmacology & Pharmacy

230: Ávila-Fernández A, Cantalapiedra D, Aller E, Vallespín E, Aguirre-Lambán J, Blanco-Kelly F, Corton M, Riveiro-Álvarez R, Allikmets R, Trujillo-Tiebas MJ, Millán JM, Cremers FP, **Ayuso C**. Mutation analysis of 272 Spanish families affected by autosomal recessive retinitis pigmentosa using a genotyping microarray. *Mol Vis*. 2010 Dec 3;16:2550-8. PubMed PMID: 21151602; PubMed Central PMCID: PMC3000238.

IF (2010):2,511 Q2 (14:55) Ophthalmology

231: **Ayuso C**, Millan JM. Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research. *Genome Med*. 2010 May 27;2(5):34. doi: 10.1186/gm155. PubMed PMID: 20519033; PubMed Central PMCID: PMC2887078.

No JCR

IF (2014): 5,809 5-Year IF: 4,497 Q1 (22:167) Genetics & Heredity

AÑO 2011.-

232: Aguirre-Lamban J, González-Aguilera JJ, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Corton M, Blanco-Kelly F, García-Sandoval B, **Ayuso C**. Further associations between mutations and polymorphisms in the ABCA4 gene: clinical implication of allelic variants and their role as protector/risk factors. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2011 Aug 5;52(9):6206-12. doi: 10.1167/iov.10-5743. PubMed PMID: 21330655.

IF(2011): 3,597 Q(2011) Q1 (6:56) Ophthalmology

233: Balikova I, de Ravel T, **Ayuso C**, Thienpont B, Casteels I, Villaverde C, Devriendt K, Fryns JP, Vermeesch JR. High frequency of submicroscopic chromosomal deletions in patients with idiopathic congenital eye malformations. *Am J Ophthalmol*. 2011 Jun;151(6):1087-1094.e45. doi: 10.1016/j.ajo.2010.11.025. Epub 2011 Feb 25. PubMed PMID: 21353197.

IF(2011): 4,223 Q(2011) Q1 D1 (3:56) Ophthalmology

234: Tanackovic G, Ransijn A, **Ayuso C**, Harper S, Berson EL, Rivolta C. A missense mutation in PRPF6 causes impairment of pre-mRNA splicing and autosomal-dominant retinitis pigmentosa. *Am J Hum Genet*. 2011 May 13;88(5):643-9. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.04.008. Epub 2011 May 5. PubMed PMID: 21549338; PubMed Central PMCID: PMC3146730.

IF(2011): 10,603 Q(2011) Q1 D1 (8:157) Genetics & Heredity

235: Garcia-Hoyos M, Auz-Alexandre CL, Almoguera B, Cantalapiedra D, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Martinez MA, Gimenez A, Blanco-Kelly F, Avila-Fernandez A, Trujillo-Tiebas MJ, Garcia-Sandoval B, Ramos C, **Ayuso C**. Mutation analysis at codon 838 of the Guanylate Cyclase 2D gene in Spanish families with autosomal dominant cone, cone-rod, and macular dystrophies. *Mol Vis*. 2011 Apr 29;17:1103-9. PubMed PMID: 21552474; PubMed Central PMCID: PMC3087450.

IF(2011): 2,205 Q(2011) Q2 (18:56) Ophthalmology

236: García M, Santiago JL, Terrón A, Hernández-Martín A, Vicente A, Fortuny C, De Lucas R, López JC, Cuadrado-Corrales N, Holguín A, Illera N, Duarte B, Sánchez-Jimeno C, Llamas S, García E, **Ayuso C**, Martínez-Santamaría L, Castiglia D, De Luca N, Torrelo A, Mechan D, Baty D, Zambruno G, Escámez MJ, Del Río M. Two novel recessive mutations in KRT14 identified in a cohort of 21 Spanish families with

epidermolysis bullosa simplex. Br J Dermatol. 2011 Sep;165(3):683-92. doi: 10.1111/j.1365-2133.2011.10428.x. PubMed PMID: 21623745.

IF(2011): 3,666 Q(2011) Q1 (7:58) Dermatology

237: Almoguera B, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Castroman J, Dorado P, Lopez-Rodriguez R, Fernandez-Navarro P, Baca-García E, Fernandez-Piqueras J, Dal-Ré R, Abad-Santos F, Llerena A, **Ayuso C**; Spanish Consortium of Pharmacogenetics Research in Schizophrenia. ATA homozygosity in the IL-10 gene promoter is a risk factor for schizophrenia in Spanish females: a case control study. BMC Med Genet. 2011 Jun 9;12:81. doi: 10.1186/1471-2350-12-81. PubMed PMID: 21658228; PubMed Central PMCID: PMC3144450.

IF(2011): 2,327 Q(2011) Q3 (95:157) Genetics & Heredity

238: Ozgöl RK, Siemiatkowska AM, Yücel D, Myers CA, Collin RW, Zonneveld MN, Beryozkin A, Banin E, Hoyng CB, van den Born LJ; European Retinal Disease Consortium (**Ayuso C**), Bose R, Shen W, Sharon D, Cremers FP, Klevering BJ, **den Hollander AI**, **Corbo JC**. Exome sequencing and cis-regulatory mapping identify mutations in MAK, a gene encoding a regulator of ciliary length, as a cause of retinitis pigmentosa. Am J Hum Genet. 2011 Aug 12;89(2):253-64. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.07.005. PubMed PMID: 21835304; PubMed Central PMCID: PMC3155188.

IF(2011): 10,603 Q(2011) Q1 D1 (8:157) Genetics & Heredity

239: Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C, García M, **Ayuso C**, De Lucas R, Vicario JL, Conti CJ, Zambruno G, Escamez MJ, **Del Rio M**. A recurrent nonsense mutation occurring as a de novo event in a patient with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Dermatology. 2011;223(3):219-21. doi: 10.1159/000330331. Epub 2011 Aug 18. PubMed PMID: 21849769.

IF(2011): 2,053 Q(2011) Q1 (21:58) Dermatology

240: Garcia-Garcia G, Aparisi MJ, Jaijo T, Rodrigo R, Leon AM, Avila-Fernandez A, Blanco-Kelly F, Bernal S, Navarro R, Diaz-Llopis M, Baiget M, **Ayuso C**, **Millan JM**, Aller E. Mutational screening of the USH2A gene in Spanish USH patients reveals 23 novel pathogenic mutations. Orphanet J Rare Dis. 2011 Oct 17;6:65. doi:10.1186/1750-1172-6-65. PubMed PMID: 22004887; PubMed Central PMCID: PMC3207874.

IF(2011): 5,074 Q(2011) Q1 (14:111) Medicine, General & Experimental

241: 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. Late onset retinitis pigmentosa. Ophthalmology. 2011 Dec;118(12):2523-4. doi: 10.1016/j.ophtha.2011.07.030. PubMed PMID: 22136677.

El orden de los autores es por filiación

IF(2011): 5,454 Q(2011) Q1 D1 (2:58) Ophthalmology

AÑO 2012.-

242: Hernan I, Gamundi MJ, Borràs E, Maseras M, García-Sandoval B, Blanco-Kelly F, **Ayuso C**, **Carballo M**. Novel p.M96T variant of NRL and shRNA-based suppression and replacement of NRL mutants associated with autosomal dominant retinitis pigmentosa. Clin Genet. 2012 Nov;82(5):446-52. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01796.x. Epub 2011 Nov 2. PubMed PMID: 21981118.

IF(2012): 4,247 - Q(2012) Q2 (36:161) Genetics & Heredity

243: Estrada-Cuzcano A, Neveling K, Kohl S, Banin E, Rotenstreich Y, Sharon D, Falik-Zaccai TC, Hipp S, Roepman R, Wissinger B, Letteboer SJ, Mans DA, Blokland EA, Kwint MP, Gijzen SJ, van Huet RA, Collin RW, Scheffer H, Veltman JA, Zrenner E; European Retinal Disease Consortium (**Ayuso C**), **den Hollander AI**, Klevering BJ, **Cremers FP**. Mutations in C8orf37, encoding a ciliary protein, are associated with autosomal-recessive retinal dystrophies with early macular involvement. Am J Hum Genet. 2012 Jan 13;90(1):102-9. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.11.015. Epub 2011 Dec 15. PubMed PMID: 22177090; PubMed Central PMCID: PMC3257957.

IF(2012): 11,202 - Q(2012) Q1 D1 (7:161) Genetics & Heredity

244: Lee JM, Ramos EM, Lee JH, Gillis T, Mysore JS, Hayden MR, Warby SC, Morrison P, Nance M, Ross CA, Margolis RL, Squitieri F, Orobello S, Di Donato S, Gomez-Tortosa E, **Ayuso C**, Suchowersky O, Trent RJ, McCusker E, Novelletto A, Frontali M, Jones R, Ashizawa T, Frank S, Saint-Hilaire MH, Hersch SM,

Rosas HD, Lucente D, Harrison MB, Zanko A, Abramson RK, Marder K, Sequeiros J, Paulsen JS; PREDICT-HD study of the Huntington Study Group (HSG), Landwehrmeyer GB; REGISTRY study of the European Huntington's Disease Network, Myers RH; HD-MAPS Study Group, MacDonald ME, [Gusella JF](#); COHORT study of the HSG. CAG repeat expansion in Huntington disease determines age at onset in a fully dominant fashion. *Neurology*. 2012 Mar 6;78(10):690-5. doi: 10.1212/WNL.0b013e318249f683. Epub 2012 Feb 8. PubMed PMID: 22323755; PubMed Central PMCID: PMC3306163.

IF(2012): 8,249 - Q(2012) Q1 D1 (8:193) Neurology

245: Lee JM, Gillis T, Mysore JS, Ramos EM, Myers RH, Hayden MR, Morrison PJ, Nance M, Ross CA, Margolis RL, Squitieri F, Griguoli A, Di Donato S, Gomez-Tortosa E, **Ayuso C**, Suchowersky O, Trent RJ, McCusker E, Novelletto A, Frontali M, Jones R, Ashizawa T, Frank S, Saint-Hilaire MH, Hersch SM, Rosas HD, Lucente D, Harrison MB, Zanko A, Abramson RK, Marder K, Sequeiros J, MacDonald ME, [Gusella JF](#). Common SNP-based haplotype analysis of the 4p16.3 Huntington disease gene region. *Am J Hum Genet*. 2012 Mar 9;90(3):434-44. doi: 10.1016/j.ajhg.2012.01.005. Epub 2012 Mar 1. PubMed PMID: 22387017; PubMed Central PMCID: PMC3309179.

IF(2012): 11,202 - Q(2012) Q1 D1 (7:161) Genetics & Heredity

246: Ramos Arroyo MA, Trujillo-Tiebas MJ, Milá M; Grupo AEGH/CIBERER (**Ayuso C**). [Recommendations of good practices for molecular diagnosis of Huntington disease]. *Med Clin (Barc)*. 2012 May 12;138(13):584-8. doi: 10.1016/j.medcli.2011.03.001. Epub 2011 Apr 27. Spanish. PubMed PMID: 21524764.

Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la Enfermedad de Huntington.

IF(2012): 1,399 - Q(2012) Q2 (65:155) Medicine, General & Internal

247: [Blanco-Kelly F](#), García-Hoyos M, Cortón M, Avila-Fernández A, Riveiro-Álvarez R, Giménez A, Hernan I, Carballo M, **Ayuso C**. Genotyping microarray: mutation screening in Spanish families with autosomal dominant retinitis pigmentosa. *Mol Vis*. 2012;18:1478-83. Epub 2012 Jun 5. PubMed PMID: 22736939; PubMed Central PMCID: PMC3380913.

IF(2012): 1,987 - Q(2012) Q2 (18:59) Ophthalmology

248: [Lee JH](#), Lee JM, Ramos EM, Gillis T, Mysore JS, Kishikawa S, Hadzi T, Hendricks AE, Hayden MR, Morrison PJ, Nance M, Ross CA, Margolis RL, Squitieri F, Gellera C, Gomez-Tortosa E, **Ayuso C**, Suchowersky O, Trent RJ, McCusker E, Novelletto A, Frontali M, Jones R, Ashizawa T, Frank S, Saint-Hilaire MH, Hersch SM, Rosas HD, Lucente D, Harrison MB, Zanko A, Abramson RK, Marder K, Sequeiros J, Landwehrmeyer GB; Registry Study of the European Huntington's Disease Network, Shoulson I; Huntington Study Group COHORT project, Myers RH, MacDonald ME, [Gusella JF](#). TAA repeat variation in the GRIK2 gene does not influence age at onset in Huntington's disease. *Biochem Biophys Res Commun*. 2012 Aug 3;424(3):404-8. Epub 2012 Jul 3. PubMed PMID: 22771793.

IF(2012): 2,406 - Q(2012) Q3 (39:72) Biophysics

249: [Morales-Piga A](#), Bachiller-Corral J, Trujillo-Tiebas MJ, Villaverde-Hueso A, Gamir-Gamir ML, Alonso-Ferreira V, Vázquez-Díaz M, Posada de la Paz M, **Ayuso-García C**. Fibrodysplasia ossificans progressiva in Spain: epidemiological, clinical, and genetic aspects. *Bone*. 2012 Oct;51(4):748-55. doi: 10.1016/j.bone.2012.07.002. Epub 2012 Jul 13. PubMed PMID: 22796417.

IF(2012): 3,823 - Q(2012) Q2 (40:122) Endocrinology & Metabolism

250: 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**. Identification of an RP1 prevalent founder mutation and related phenotype in Spanish patients with early-onset autosomal recessive retinitis. *Ophthalmology*. 2012 Dec;119(12):2616-21. doi: 10.1016/j.ophtha.2012.06.033. Epub 2012 Aug 20. PubMed PMID: 22917891.

IF(2012): 5,563 - Q(2012) Q1 D1 (2:59) Ophthalmology

251: Ramos EM, Latourelle JC, Lee JH, Gillis T, Mysore JS, Squitieri F, Di Pardo A, Di Donato S, Hayden MR, Morrison PJ, Nance M, Ross CA, Margolis RL, Gomez-Tortosa E, **Ayuso C**, Suchowersky O, Trent RJ, McCusker E, Novelletto A, Frontali M, Jones R, Ashizawa T, Frank S, Saint-Hilaire MH, Hersch SM, Rosas HD, Lucente D, Harrison MB, Zanko A, Marder K, [Gusella JF](#), Lee JM, Alonso I, Sequeiros J, Myers RH, [Macdonald ME](#). Population stratification may bias analysis of PGC-1 α as a modifier of age at Huntington

disease motor onset. Hum Genet. 2012 Dec;131(12):1833-40. doi: 10.1007/s00439-012-1205-z. Epub 2012 Jul 25. PubMed PMID: 22825315; PubMed Central PMCID: PMC3492689.

IF(2012): 4,633 - Q(2012) Q1 (28:161) Genetics & Heredity

252: Kohl S, Coppieters F, Meire F, Schaich S, Roosing S, Brennenstuhl C, Bolz S, van Genderen MM, Riemsdijk FC; European Retinal Disease Consortium, Lukowski R, den Hollander AI, Cremers FP, De Baere E, Hoyng CB, Wissinger B. (Collaborators: Ayuso C, Banfi S, Banin E, Sharon D, Ben-Yosef T, Collin RW, Hamel C, Inglehearn C, Toomes C, Koenekoop RK, Lopez I, Leroy BP). A nonsense mutation in PDE6H causes autosomal-recessive incomplete achromatopsia. Am J Hum Genet. 2012 Sep 7;91(3):527-32. Epub 2012 Aug 16. PubMed PMID: 22901948; PubMed Central PMCID: PMC3511981.

IF(2012): 11,202 - Q(2012) Q1 D1 (7:161) Genetics & Heredity

253: 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. BBS1 mutations in a wide spectrum of phenotypes ranging from nonsyndromic retinitis pigmentosa to Bardet-Biedl syndrome. Arch Ophthalmol. 2012 Nov;130(11):1425-32. doi: 10.1001/archophthalmol.2012.2434. PubMed PMID: 23143442.

IF(2012): 3,826 - Q(2012) Q1 D1 (3:59) Ophthalmology

254: Piñeiro-Gallego T, Cortón M, Ayuso C, Baiget M, Valverde D. Molecular approach in the study of Alström syndrome: analysis of ten Spanish families. Mol Vis. 2012;18:1794-802. Epub 2012 Jul 3. PubMed PMID: 22876109; PubMed Central PMCID: PMC3413414.

IF(2012): 1,987 - Q(2012) Q2 (18:59) Ophthalmology

255: García-García G, Aparisi MJ, Rodrigo R, Sequedo MD, Espínos C, Rosell J, Olea JL, Mendivil MP, Ramos-Arroyo MA, Ayuso C, Jaijo T, Aller E, Millán JM. Two novel disease-causing mutations in the CLRN1 gene in patients with Usher syndrome type 3. Mol Vis. 2012;18:3070-8. Epub 2012 Dec 29. PubMed PMID: 23304067; PubMed Central PMCID: PMC3538041.

IF(2012): 1,987 - Q(2012) Q2 (18:59) Ophthalmology

AÑO 2013

256: Almoguera B, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Castroman J, Dorado P, Vaquero-Lorenzo C, Fernandez-Piqueras J, Llerena A, Abad-Santos F, Baca-García E, Dal-Ré R, Ayuso C; Spanish Consortium of Pharmacogenetics Research in Schizophrenia. Association of common genetic variants with risperidone adverse events in a Spanish schizophrenic population.

Pharmacogenomics J. 2013 Apr;13(2):197-204. PMID: 22212732

IF(2013): 5,513 Q(2013) Q1 D1 (14:256) Pharmacology & Pharmacy

257: Sanchez-Jimeno C, Cuadrado-Corrales N, Aller E, García M, Escámez MJ, Illera N, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Millán JM, Del Río M. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa: the origin of the c.6527insC mutation in the Spanish population. Br J Dermatol. 2013 Jan;168(1):226-9. PMID: 22757647. Letter

IF(2013): 4,100 Q(2013) Q1 (7:61) Dermatology

258: 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. High frequency of CRB1 mutations as cause of Early-Onset Retinal Dystrophies in the Spanish population.

Orphanet J Rare Dis. 2013 Feb 5;8:20 PMID: 23379534

IF(2013): 3,958 Q(2013) Q1 (25:124) Medicine, Research & Experimental

259: Gómez Tortosa E, Gallego J, Guerrero López R, Marcos A, Gil Neciga E, Sainz MJ, Díaz A, Franco-Macías E, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Pérez-Pérez J. C9ORF72 hexanucleotide expansions of 20-22 repeats are associated with frontotemporal deterioration. Neurology. 2013 Jan 22;80(4):366-70. PMID: 23284068

IF(2013): 8,303 Q(2013) Q1 D1 (8:194) Clinical Neurology

260: Peluso I, Conte I, Testa F, Dharmalingam G, Pizzo M, Collin RW, Meola N, Barbato S, Mutarelli M, Ziviello C, Barbarulo AM, Nigro V, Melone MA; European Retinal Disease Consortium (**Ayuso C**), Simonelli F, **Banfi S**. The ADAMTS18 gene is responsible for autosomal recessive early onset severe retinal dystrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Jan 28;8:16. PMID: 23356391

IF(2013): 3,958 Q(2013) Q1 (25:124) Medicine, Research & Experimental

261: Ramos EM, Latourelle JC, Gillis T, Mysore JS, Squitieri F, Di Pardo A, Di Donato S, Gellera C, Hayden MR, Morrison PJ, Nance M, Ross CA, Margolis RL, Gomez-Tortosa E, **Ayuso C**, Suchowersky O, Trent RJ, McCusker E, Novelletto A, Frontali M, Jones R, Ashizawa T, Frank S, Saint-Hilaire MH, Hersch SM, Rosas HD, Lucente D, Harrison MB, Zanko A, Abramson RK, Marder K, Gusella JF, Lee JM, Alonso I, Sequeiros J, Myers RH, **Macdonald ME**. Candidate glutamatergic and dopaminergic pathway gene variants do not influence Huntington's disease motor onset. *Neurogenetics*. 2013 Nov;14(3-4):173-9 PMID: 23644918

IF(2013): 2,658 Q(2013) Q2 (78:194) Clinical Neurology

262: 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**. Outcome of ABCA4 disease-associated alleles in autosomal recessive Retinal Dystrophies: Retrospective analysis in 420 Spanish families. *Ophthalmology*. 2013 Nov;120(11):2332-7 PMID: 23755871

IF(2013): 6,170 Q(2013) Q1 D1 (2:58)

263: López-Rodríguez R, Cabaleiro T, Ochoa D, Román M, Borobia AM, Carcas AJ, **Ayuso C**, Novalbos J, Abad-Santos F. Pharmacodynamic genetic variants related to antipsychotic adverse reactions in healthy volunteers. *Pharmacogenomics*. 2013 Jul;14(10):1203-14. doi: 10.2217/pgs.13.106. PMID: 23859574

IF(2013): 3,425 Q(2013) Q1 (59:256) Pharmacology & Pharmacy

264: Cortón M, Nishiguchi KM, Ávila-Fernández A, Nikopoulos K, Riveiro-Alvarez R, Tatu SD, **Ayuso C**, **Rivolta C**. Exome sequencing of index patients with retinal dystrophies as a tool for molecular diagnosis. *PLoS One*. 2013 Jun 14;8(6):e65574. PMID: 23940504

IF(2013): 3,534 Q(2013) Q1 (8:55) Multidisciplinary Sciences

265: Kamenarova K, Corton M, García-Sandoval B, Fernández-San Jose P, Panchev V, Ávila-Fernández A, López-Molina MI, Chakarova C, Ayuso C, Bhattacharya SS. Novel GUCA1A mutations suggesting possible mechanisms of pathogenesis in cone, cone-rod, and macular dystrophy patients. *Biomed Res Int*. 2013;517570. [Review](#). PMID: 24024198

En 2012 la revista se llamaba *J Biomed Biotechnol*

IF(2013): 2,706 Q(2013) Q2 (53:165) Medicine, Research & Experimental

266: Almoguera B, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Castroman J, Dorado P, Vaquero-Lorenzo C, Fernandez-Piqueras J, Llerena A, Abad-Santos F, Baca-García E, Dal-Ré R, **Ayuso C**; Spanish Consortium of Pharmacogenetics Research in Schizophrenia. CYP2D6 poor metabolizer status might be associated with better response to risperidone treatment. *Pharmacogenet Genomics*. 2013 Nov;23(11):627-630 PMID: 24026091

IF(2013): 3,450 Q(2013) Q1 (56:256) Pharmacology & Pharmacy

267: 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, Koeneke RK, Kohl S, Cremers FP, Hollyfield JG, Sénéchal A, Hebrard M, Bocquet B, **Ayuso-García C**, **Hamel CP**. Mutations in IMPG1 cause vitelliform macular dystrophies. *Am J Hum Genet*. 2013 Sep 5;93(3):571-8. doi: 10.1016/j.ajhg.2013.07.018. Epub 2013 Aug 29. PMID: 23993198

IF(2013): 10,987 Q(2013) Q1 D1 (9:165) Genetics & Heredity

AÑO 2014.-

268: 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**. Involvement of LCA5 in Leber Congenital Amaurosis and Retinitis Pigmentosa in the Spanish

Population. *Ophthalmology* 2014 Jan;121(1):399-407 Epub 2013 Oct 18 PMID: 24144451. doi:pii: S0161-6420(13)00776-8. 10.1016/j.ophtha.2013.08.028

IF(2014): 6,135 Q(2014) Q1 D1 (2:57) *Ophthalmology*

269: Dal-Ré R, Katsanis N, Katsanis S, Parker LS, Ayuso C. Managing incidental genomic findings in clinical trials: fulfillment of the principle of justice in human subjects research. *PLoS Medicine*. 2014 Jan 11;11:e1001584. PMID: 24453945

IF(2014): 14,429 Q(2014) Q1 D1 (7:154) *Medicine, general & internal*

270: Ayuso C, Millán JM, Mancheño M, Dal-Ré R. Reply to A. Townsend et al. *Eur J Hum Genet*. 2014 Jan;22(1):7. doi: 10.1038/ejhg.2013.95. [Epub 2013 May 15.] Letter. PMID: 23674173

IF(2014): 4,349 Q(2014) Q1 (36:167) *Genetics & Heredity*

271: Alejandro N, Ruiz-Palacios A., García-Aparicio AM, Blanco-Kelly F, Bermúdez S, Fernández-Sanz G., Romero FI, Aróstegui JI, Ayuso C, Sánchez-Pernaute O. Description of a new family with cryopyrin-associated periodic syndrome. Risk of visual loss in patients bearing the R260W mutation. *Rheumatology (Oxford)* 2014 June;53(6):1095-9. doi: 10.1093/rheumatology/ket486. PMID: 24501247

IF(2014): 4,475 Q(2014) Q1 (6:32) *Rheumatology*

272: Milá M, Ramos F, Tejada MI; Grupo AEGH/CIBERER (Glover G, Martínez F, Diego Y, Carvajal IF, Antiñolo G, Borrego S, Blanco P, Carracedo A, Heine D, Lapunzina P, García-Miñaur S, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C). Guía clínica de las enfermedades asociadas al gen FMR1: síndrome de X frágil, insuficiencia ovárica primaria y síndrome de temblor-ataxia. [Clinical guideline of gene FMR1-associated diseases: fragile X syndrome, primary ovarian insufficiency and tremor-ataxia syndrome]. *Med Clin (Barc)*. 2014 Mar 4;142(5):219-25. doi: 10.1016/j.medcli.2013.05.025. Epub 2013 Jul 25. PMID: 23891128

IF(2014): 1,417 Q(2014) Q2 (69:154) *Medicine, General & Internal*

273: Benaglio P, San Jose PF, Avila-Fernandez A, Ascari G, Harper S, Manes G, Ayuso C, Hamel C, Berson EL, Rivolta C. Mutational screening of splicing factor genes in cases with autosomal dominant retinitis pigmentosa. *Mol Vis*. 2014 Jun 18;20:843-51. eCollection 2014. PMID: 24959063

IF(2014): 1,986 Q(2014) Q2 (23:57) *Ophthalmology*

274: Khateb X, Zelinger L, Mizrahi-Meissonnier L, Ayuso C, Koenekoop RK, Laxer U, Gross M, Banin E, Sharon D. A Homozygous nonsense CEP250 mutation combined with a heterozygous nonsense C2orf71 mutation is associated with atypical Usher Syndrome. *J Med Genet* 2014 Jul;51(7):460-9. PMID: 24780881

IF(2014): 6,335 Q(2014) Q1 (18:167) *Genetics & Heredity*

275: 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, Vazquez C, Cremers FPM, Garcia-Sandoval B, Hoyng CB, Collin RWJ, Rivolta C, Ayuso C. Exome sequencing extends the phenotypic spectrum for ABHD12 mutations: from syndrome to non-syndromic retinal degeneration. *Ophthalmology* 2014 Aug; 121(8):1620-7. Doi:10.1016/j.ophtha.2014.02.008 PMID: 24697911

IF(2014): 6,135 Q(2014) Q1 D1 (2:57) *Ophthalmology*

276: Cabaleiro T, Ochoa D, López-Rodríguez R, Román M, Novalbos J, Ayuso C, Abad-Santos F. Effect of polymorphisms on the pharmacokinetics, pharmacodynamics, and safety of risperidone in healthy volunteers. *Hum Psychopharmacol*. 2014 Sep;29(5):459-69. PMID: 25042870

IF(2014): 2,192 Q(2014) Q3 (33:76) *Psychology*

277: García-García G, [Aller E](#), Jaijo T, Aparisi MJ, Larrieu L, Faugère V, Blanco-Kelly F, **Ayuso C**, Roux AF, Millán JM. Novel Deletions involving the USH2A gene in patients with Usher Syndrome and Retinitis pigmentosa. *Mol Vis*. 2014 Sep 25;20: 1398-410. eCollection 2014
PMID: 25352746

IF(2014): 1,986 Q(2014) Q2 (24:57) Ophthalmology

278: 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**. Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in a large cohort of Spanish retinal dystrophies families. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2014 Oct 23. 55(11):7562-71: doi: 10.1167/iovs.14-14938.
PMID: 25342620

IF(2014): 3,404 Q(2014) Q1 (7:57) Ophthalmology

279: Xie Y, Lee W, Cai C, Gambin T, Nöupuu K, Sujirakul T, **Ayuso C**, Lupski J, Tsang S, [Allikmets R](#). New syndrome with retinitis pigmentosa is caused by nonsense mutations in retinol dehydrogenase RDH11. *Hum Mol Genet*. 2014 Nov 1;23(21):5774-80 PMID: 24916380

IF(2014): 6,393 Q(2014) Q1 D1 (17:167) Genetics & Heredity

280: Maria J Aparisi, Elena Aller, Carla Fuster-García, Gema García-García, Regina Rodrigo, Rafael P Vazquez-Manrique, Fiona Blanco-Kelly, **Ayuso C.**, Anne F Roux, Teresa Jaijo and [Jose M Millan](#). Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Nov 18;9(1):168. PMID: 25404053

IF(2014): 3,358 Q(2014) Q2 (37:123) Medicine, General & Experimental

281: Zernant J, Xie YA, Ayuso C, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Martinez MA, Simonelli F, Testa F, Gorin MB, Strom SP, Bertelsen M, Rosenberg T, Boone PM, Yuan B, Ayyagari R, Nagy PL, Tsang SH, Gouras P, Collison FT, Lupski JR, Fishman GA, [Allikmets R](#). Analysis of the ABCA4 genomic locus in Stargardt disease. *Hum Mol Genet*. 2014 Dec 20;23(25):6797-806. doi: 10.1093/hmg/ddu396. Epub 2014 Jul 31.
PMID: 25082829

IF(2014): 6,393 Q(2014) Q1 D1 (17:167) Genetics & Heredity

282: Álvarez-Satta M, Cástro-Sánchez S, Pereiro I, Piñeiro-Gallego T, Baiget M, **Ayuso C**, [Valverde D](#). Overview of Bardet-Biedl syndrome in Spain: identification of novel mutations in BBS1, BBS10 and BBS12 genes. *Clin Genet*. 2014 Dec;86(6):601-2. doi: 10.1111/cge.12334 PMID: 24611592

IF(2014): 3,931 Q(2014) Q2 (42:167) Genetics & Heredity

283: Almoguera B, He S, Corton M, Fernandez-San Jose P, Blanco-Kelly F, López-Molina M, García-Sandoval B, Del Val J, Guo Y, Tian L, Liu X, Guan L, Torres RJ, Puig JG, Hakonarson H, Xu X, Keating B, **Ayuso C**. Expanding the phenotype of PRPS1 syndromes in females: neuropathy, hearing loss and retinopathy. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Dec 10;9(1):190.
PMID: 25491489

IF(2014): 3,358 Q(2014) Q2 (37:123) Medicine, Research & Experimental

<http://www.ojrd.com/content/9/1/190/abstract>

284: [Tejada MI](#), Glover G, Martínez F, Guitart M, de Diego-Otero Y, Fernández-Carvajal I, Ramos FJ, Hernández-Chico C, Pintado E, Rosell J, Calvo MT, **Ayuso C**, Ramos-Arroyo MA, Maortua H, Milá M. Molecular Testing for Fragile X: Analysis of 5062 Tests from 1105 Fragile X Families; Performed in 12 clinical laboratories in Spain. *Biomed Res Int*. 2014;2014:195793. doi: 10.1155/2014/195793
PMID: 24987673

IF(2014): 1.579 Q(2014) Q3 (85:123) Medicine, Research & Experimental

AÑO 2015.-

285: **Ayuso C**, Millan JM, Dal-Re R. Management and return of incidental genomic findings in clinical trials. *Pharmacogenomics J*. 2015 Feb;15(1):1-5. doi: 10.1038/tpj.2014.62. PMID: 25348616

IF(2015): 3,784 Q(2015) Q1 (52:255) Pharmacology and pharmacy

286: Blanco-Kelly F, Jaijo T, Aller E, Avila-Fernandez A, López-Molina MI, Giménez A, García-Sandoval B, Millán JM, [Ayuso C](#). Clinical aspects of Usher Syndrome and USH2A gene: in a cohort of 433 patients. *JAMA Ophthalmol*. 2015 Feb; 133(2): 157-64. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2014.4498. PMID: 25375654

IF(2015): 4,340 Q(2015) Q1 D1 (4:56) Ophthalmology

287: 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](#). New mutations in the RAB28 Gene in 2 Spanish families with cone-rod dystrophy. *JAMA Ophthalmol*. 2015 Feb;133(2):133-9. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2014.4266. PMID: 25356532

IF(2015): 4,340 Q(2015) Q1 D1 (4:56) Ophthalmology

288: Fernandez-San Jose P, Blanco-Kelly F, Corton M, Trujillo-Tiebas MJ, Gimenez A, Avila-Fernandez A, Garcia-Sandoval B, Lopez-Molina MI, Hernan I, Carballo M, Riveiro-Alvarez R and [Ayuso C](#). Prevalence of Rhodopsin mutations in Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa in Spain: clinical and analytical review in 200 families. *Acta Ophthalmol*. 2015 Feb;93(1):e38-44. doi: 10.1111/aos.12486. PMID: 25408095

IF(2015): 3,032 Q(2015) Q1 (11:56) Ophthalmology

289: 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](#). Hypo- and Hypermorphic FOXC1 Mutations in Dominant Glaucoma: Transactivation and Phenotypic Variability. *PLoS One*. 2015 Mar 18;10(3):e0119272. doi: 10.1371/journal.pone.0119272. eCollection 2015. PMID: 25786029

IF(2015): 3,057 Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences

290: Fernandez-San Jose P, Corton M, Blanco-Kelly F, Avila-Fernandez A, Lopez-Martinez MA, Sanchez-Navarro I, Sánchez-Alcudia R, Perez-Carro R, Zurita O, Sanchez-Bolivar N, Lopez-Molina MI, Garcia-Sandoval B, Riveiro-Alvarez R, [Ayuso C](#). Targeted Next-Generation sequencing improves the diagnosis of autosomal dominant Retinitis Pigmentosa in Spanish patients. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2015 Apr 1;56(4):2173-82 doi: 10.1167/iov.14-16178 PMID: 25698705

IF(2015): 3,427 Q(2015) Q1 (6:56) Ophthalmology

291: Aboshiha J, Dubis AM, van der Spuy J, Nishiguchi KM, Cheeseman EW, [Ayuso C](#), Ehrenberg M, Simonelli F, Bainbridge JW, [Michaelides M](#). Preserved outer retina in AIPL1 Leber's Congenital Amaurosis: implications for gene therapy. *Ophthalmology*. 2015 Apr;122(4):862-4. doi: 10.1016/j.ophtha.2014.11.019. ISSN: 0161-6420 PMID: 25596619

IF(2015): 6,750 Q(2015) Q1 D1 (2:56) Ophthalmology

292: Avila-Fernandez A, Pérez-Carro R, Cortón M, Lopez-Molina MI, Campello L, Garanto A, Fernandez-Sanchez L, Duijkers L, Lopez-Martinez MA, Riveiro-Alvarez R, da Silva LR, Sanchez-Alcudia R, Martin-Garrido E, Reyes N, Garcia-Garcia F, Dopazo J, Garcia-Sandoval B, Collin RW, Cuenca N, [Ayuso C](#). Whole-exome sequencing reveals ZNF408 as a new gene associated with autosomal recessive retinitis pigmentosa with vitreal alterations. *Hum Mol Genet* 2015 Jul 15;24(14):4037-48 doi: 10.1093/hmg/ddv140. PMID: 25882705

IF(2015): 5,985 Q(2015) Q1 D1 (16:165) Genetics and heredity

293: Almoguera B, Li J, Fernandez-San Jose P, Liu Y, March M, Pellegrino R, Golhar R, Corton M, Blanco-Kelly F, López-Molina M, García-Sandoval B, Guo Y, Tian L, Liu X, Guan L, Zhang J, Keating B, Xu X, Hakonarson H, [Ayuso C](#). Application of whole exome sequencing in six families with an initial diagnosis of autosomal dominant retinitis pigmentosa: lessons learned. *PLoS One*. 2015 Jul 21;10(7):e0133624. doi: 10.1371/journal.pone.0133624. eCollection 2015 PMID: 26197217

IF(2015): 3,057 Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences

294: Lukovic D, Artero Castro A, Delgado AB, Bernal Mde L, Luna Pelaez N, Díez Lloret A, Perez Espejo R, Kamenarova K, Fernández Sánchez L, Cuenca N, Cortón M, Avila Fernandez A, SorkioA, Skottman H, **Ayuso C**, **Erceg S**, **Bhattacharya SS**. Human iPSC derived disease model of MERTK-associated retinitis pigmentosa. *Sci Rep*. 2015 Aug 11;5:12910. doi: 10.1038/srep12910. PMID: 26263531

IF(2015): 5,228 Q(2015) Q1 (7:63) Multidisciplinary Sciences

295: Castro-Sánchez S, Álvarez-Satta M, Cortón M, Guillén E, **Ayuso C**, **Valverde D**. Exploring genotype-phenotype relationships in Bardet-Biedl syndrome families. *J Med Genet*. 2015 Aug;52(8):503-13. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103099. PMID: 26082521

IF(2015): 5,650 Q(2015) Q1 (19:165) Genetics & Heredity

296: de Sousa Dias M, Hernan I, Delás B, Pascual B, Borràs E, Gamundi MJ, Mañé B, Fernández-San José P, **Ayuso C**, **Carballo M**. 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. *Mol Vis*. 2015 Aug 18;21:857-70. eCollection 2015. PMID: 26321861

IF(2015): 2,255 Q(2015) Q2 (20:56) Ophthalmology

297: 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**. Array CGH Analysis of Paired Blood and Tumor Samples from Patients with Sporadic Wilms Tumor. *PLoS One*. 2015 Aug 28;10(8):e0136812. doi: 10.1371/journal.pone.0136812. eCollection 2015. PMID: 26317783

IF(2015): 3,057 Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences

298: Nikopoulos K, Avila-Fernandez A, Corton M, Lopez-Molina MI, Perez-Carro R, Bontadelli L, Di Gioia SA, Zurita O, García-Sandoval B, Rivolta C, **Ayuso C**. Identification of two novel mutations in CDHR1 in consanguineous Spanish families with autosomal recessive retinal dystrophy. *Sci Rep*. 2015 Sep 9;5:13902. PMID: 26350383

IF(2015): 5,228 Q(2015) Q1 (7:63) Multidisciplinary Sciences

299: Chassine T, Bocquet B, Daien V, Avila-Fernandez A, **Ayuso C**, Collin RW, Corton M, Hejtmancik JF, van den Born LI, Klevering BJ, Riazuddin SA, Sendon N, Lacroux A, Meunier I, **Hamel CP**. Autosomal recessive retinitis pigmentosa with RP1 mutations is associated with myopia. *Br J Ophthalmol*. 2015 Oct;99(10):1360-5 pii: bjophthalmol-2014-306224. doi: 10.1136/bjophthalmol-2014-306224. PMID: 25883087

IF(2015): 3,036 Q(2015) Q1 (10:56) Ophthalmology

AÑO 2016.-

300: Roncero AM, López-Nieva P, Cobos-Fernández MA, Villa-Morales M, González-Sánchez L, López-Lorenzo JL, Llamas P, **Ayuso C**, Rodríguez-Pinilla SM, María Del CA, Piris M, Fernández-Navarro P, Fernández AF, Fraga MF, Santos J, **Fernández-Piqueras J**. Contribution of JAK2 mutations to T-cell lymphoblastic lymphoma development. *Leukemia*. 2016 Jan;30(1):94-103. doi: 10.1038/leu.2015.202. Epub 2015 Jul 28. PMID: 26216197

IF(2016): 11,702 - Q(2016) Q1 (3:70) D1 Hematology

301: Perez-Carro R, Corton M, Sanchez Navarro I, Zurita O, Sanchez Bolivar N, Sanchez Alcudia R, H. Lelieveld S, Aller E, Lopez Martinez MA, Lopez-Molina MI, Fernandez San Jose P, Blanco Kelly F, Riveiro R, Gilissen C, Millán JM, Avila-Fernandez A, **Ayuso C**. Panel-based NGS Reveals Novel Pathogenic Mutations in Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa. *Sci Rep*. 2016 Jan 25;6: 19531. doi: 10.1038/srep19531 PMID: 26806561

IF(2016): 4,259 - Q(2016) Q1 (10:64) Multidisciplinary Sciences

302: Gomez-Sanchez CI, Riveiro-Alvarez R, Soto-Insuga V, Rodrigo M, Tirado-Requero P, Mahillo-Fernandez I, Abad-Santos F, Carballo JJ, Dal-Ré R, **Ayuso C**. Attention deficit hyperactivity disorder: genetic association study in a cohort of Spanish children. *Behav Brain Funct*. 2016 Jan 8;12(1):2 doi: 10.1186/s12993-015-0084-6.

PMID: 26746237

IF(2016): 2,207 - Q(2016) Q3 (34:51) Behavioral Sciences

303: Cruz-Bermúdez A, Vicente-Blanco RJ, Hernández-Sierra R, Montero M, Alvarez J, González Manrique M, Blázquez A, Martín MA, **Ayuso C**, Garesse R, Fernández-Moreno MA. Functional characterization of three concomitant mtDNA LHON mutations shows no synergistic effect on mitochondrial activity. *PLoS One*. 2016 Jan 19;11(1):e0146816. doi: 10.1371/journal.pone.0146816. eCollection 2016.

PMID: 26784702

IF(2016): 2,806 - Q(2016) Q1 (15:64) Multidisciplinary Sciences

304: Blanco-Kelly F, García Hoyos M, Lopez Martinez MA, Lopez-Molina MI, Riveiro-Alvarez R, Fernandez-San Jose P, Avila-Fernandez A, Corton M, Millan JM, García Sandoval B, **Ayuso C**. Dominant Retinitis Pigmentosa, p.Gly56Arg mutation in NR2E3: Phenotype in a large cohort of 24 cases. *PLoS One*. 2016 Feb 24;11(2):e0149473. doi: 10.1371/journal.pone.0149473. eCollection 2016.

PMID: 26910043

IF(2016): 2,806 - Q(2016) Q1 (15:64) Multidisciplinary Sciences

305: Gómez-Tortosa E, Prieto-Jurczynska C, Serrano S, Franco-Macias E, Olivie L, Gallego J, Guerrero-López R, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**, García Ruiz P, Pérez-Pérez J, Sainz MJ. Diversity of Cognitive Phenotypes Associated with C9ORF72 Hexanucleotide Expansion. *J Alzheimers Dis*. 2016 Feb 26;52(1):25-31. doi: 10.3233/JAD-150922

PMID: 26967212

IF(2016): 3,731 - Q(2015) Q2 (77:258) Neurosciences

306: Corton M, Nishiguchi KM, Avila-Fernández A, Nikopoulos K, Riveiro-Alvarez R, Tatu SD, **Ayuso C**, Rivolta C. Correction: Exome Sequencing of Index Patients with Retinal Dystrophies as a Tool for Molecular Diagnosis. *PLoS One*. 2016 Mar 31;11(3):e0153121. doi: 10.1371/journal.pone.0153121. eCollection 2016.

PMID: 27031522

IF(2016): 2,806 - Q(2016) Q1 (15:64) Multidisciplinary Sciences

307: Sánchez-Alcudia R, García-Hoyos M, López-Martínez MA, Sánchez-Bolívar N, Zurita O, Giménez A, Villaverde C, Rodrigues-Jacy da Silva L, Cortón M, Pérez-Carro R, Torriano S, Kalatzis V, Rivolta C, Ávila-Fernández A, Lorda I, Trujillo-Tiebas MJ, García-Sandoval B, López-Molina MI, Blanco-Kelly F, Riveiro-Álvarez R, **Ayuso C**. A comprehensive analysis of choroideremia: from genetic characterization to clinical practice. *PLoS One*. 2016 Apr 12;11(4):e0151943. doi: 10.1371/journal.pone.0151943. eCollection 2016.

PMID: 27070432

IF(2016): 2,806 - Q(2016) Q1 (15:64) Multidisciplinary Sciences

308: Perez-Carro R, Corton M, Sánchez-Navarro I, Zurita O, Sanchez-Bolivar N, Sánchez-Alcudia R, Lelieveld SH, Aller E, Lopez-Martinez MA, López-Molina MI, Fernandez-San Jose P, Blanco-Kelly F, Riveiro-Alvarez R, Gilissen C, Millan JM, Avila-Fernandez A, **Ayuso C**. Corrigendum: Panel-based NGS Reveals Novel Pathogenic Mutations in Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa. *Sci Rep*. 2016 Apr 22;6:24843. doi: 10.1038/srep24843.

PMID: 27102970

IF(2016): 4,259 - Q(2016) Q1 (10:64) Multidisciplinary Sciences

309: Galera-Monge T, Zurita-Díaz F, Moreno-Izquierdo A, Fraga MF, Fernández AF, **Ayuso C**, Garesse R, Gallardo ME. Generation of a human iPSC line from a patient with an optic atrophy 'plus' phenotype due to a mutation in the OPA1 gene. *Stem Cell Res*. 2016 May;16(3):673-6. doi: 10.1016/j.scr.2016.03.011. Epub 2016 Apr 13.

PMID: 27346197

IF(2016): 3,892 - Q(2016) Q1 (40:158) Biotechnology & Applied Microbiology

310: Corton M, Avila-Fernandez A, Campello L, Sanchez M, Benavides B, Lopez-Molina MI, Fernandez-Sanchez L, Sanchez-Alcudia R, da Silva LRJ, European Retinal Disease Consortium, Reyes N, Martin-Garrido E, Zurita O, Fernandez-San Jose P, Perez-Carro R, Garcia-Garcia F, Dopazo J, Garcia-Sandoval B, Cuenca N, **Ayuso C**. Identification of the Photoreceptor Transcriptional Co-Repressor SAMD11 as Novel Cause of Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.

Sci Rep. 2016 Oct 13; 6:35370. doi: 10.1038/srep35370. ISSN: 2045-2322 eISSN: 2045-2322
PMID: 27734943

IF(2016): 4,259 - Q(2016) Q1 (10:64) Multidisciplinary Sciences

311: Ortiz-Cabrera NV, Gallego-Merlo J, Vélez-Monsalve C, de Nicolas R, Mas SF, **Ayuso C**, Trujillo-Tiebas MJ. Nine-year experience in Gaucher disease diagnosis at the Spanish reference center Fundación Jiménez Díaz. Mol Genet Metab Rep. 2016 Nov 13;9:79-85. eCollection 2016. ISSN: N/A EISSN: 2214-4269

PMID: 27872820

IF(2016): 3,789 - Q(2016) Q2 (41:138) Endocrinology & Metabolism

AÑO 2017.-

312: Blanco-Kelly F, Rodrigues-Jacy da Silva L, Sanchez-Navarro I, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Martinez MA, Corton M, **Ayuso C**. New CDH3 mutation in the first Spanish case of hypotrichosis with juvenile macular dystrophy, a case report. BMC Med Genet. 2017 Jan 7;18(1):1. doi:10.1186/s12881-016-0364-5.

PMID: 28061825

IF(2017): 1,913 – Q(2017) Q3 (119:171) Genetics & Heredity

313: Martín-Merida I, Sanchez-Alcudia R, Fernandez-San Jose P, Blanco-Kelly F, Perez-Carro R, Rodriguez-Jacy da Silva L, Almoguera B, Garcia-Sandoval B, Lopez-Molina MI, Avila-Fernandez A, Carballo M, Corton M, **Ayuso C**. Analysis of the PRPF31 Gene in Spanish Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa Patients: A Novel Genomic Rearrangement. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2017 Feb 1;58(2):1045-1053. doi: 10.1167/iov.16-20515. ISSN: 1552-5783

PMID: 28192796

IF(2017): 3,388 - Q(2017) Q1 (9:59) Ophthalmology

314: Blanco-Kelly F, Palomares M, Vallespín E, Villaverde C, Martín-Arenas R, Vélez-Monsalve C, Lorda-Sánchez I, Nevado J, Trujillo-Tiebas MJ, Lapunzina P, **Ayuso C**, Corton M. Improving Molecular Diagnosis of Aniridia and WAGR Syndrome Using Customized Targeted Array-Based CGH. PLoS One. 2017 Feb 23;12(2):e0172363. doi: 10.1371/journal.pone.0172363. eCollection 2017.

PMID: 28231309

IF(2017): 2,766 - Q (2017) Q1 (15:64) Multidisciplinary Sciences

315: González N, Prieto I, Del Puerto-Nevado L, Portal-Nuñez S, Ardura JA, Corton M, Fernández-Fernández B, Aguilera O, Gomez-Guerrero C, Mas S, Moreno JA, Ruiz-Ortega M, Sanz AB, Sanchez-Niño MD, Rojo F, Vivanco F, Esbrit P, **Ayuso C**, Alvarez-Llamas G, Egido J, García-Foncillas J, Ortiz A, Consortium DC. 2017 update on the relationship between diabetes and colorectal cancer: epidemiology, potential molecular mechanisms and therapeutic implications. Oncotarget. 2017 Mar 14; 8(11): 18456–18485. Online 2017 Jan 3. doi: 10.18632/oncotarget.14472.

PMID: 28060743

IF(2017): 5,168 - Q (2017) Q1 (44:127) Oncology

316: Prieto I, Del Puerto-Nevado L, Gonzalez N, Portal-Nuñez S, Zazo S, Corton M, Minguez P, Gomez-Guerrero C, Arce JM, Sanz AB, Mas S, Aguilera O, Alvarez-Llamas G, Esbrit P, Ortiz A, **Ayuso C**, Egido J, Rojo F, Garcia-Foncillas J; Diabetes Cancer Connect Consortium. Colon cancer modulation by a diabetic environment: A single institutional experience. PLoS One. 2017 Mar 2;12(3):e0172300. doi: 10.1371/journal.pone.0172300. eCollection 2017.

PMID: 28253286

IF(2017): 2,766 - Q (2017) Q1 (15:64) Multidisciplinary Sciences

317: Xu M, Xie YA, Abouzeid H, Gordon CT, Fiorentino A, Sun Z, Lehman A, Osman IS, Dharmat R, Riveiro-Alvarez R, Bapst-Wicht L, Babino D, Arno G, Busetto V, Zhao L, Li H, Lopez-Martinez MA, Azevedo LF, Hubert L, Pontikos N, Eblimit A, Lorda-Sanchez I, Kheir V, Plagnol V, Oufadem M, Soens ZT, Yang L, Bole-

Feysot C, Pfundt R, Allaman-Pillet N, Nitschké P, Cheetham ME, Lyonnet S, Agrawal SA, Li H, Pinton G, Michaelides M, Besmond C, Li Y, Yuan Z, von Lintig J, Webster AR, Le Hir H, Stoilov P; UK Inherited Retinal Dystrophy Consortium., Amiel J, Hardcastle AJ, **Ayuso C**, Sui R, **Chen R**, **Allikmets R**, Schorderet DF. Mutations in the Spliceosome Component CWC27 Cause Retinal Degeneration with or without Additional Developmental Anomalies. *Am J Hum Genet.* 2017 Apr 6;100(4):592-604. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.02.008. Epub 2017 Mar 9.

PMID: 28285769

IF(2017): 8,855 - Q (2017) Q1 D1 (12:171) Genetics & Heredity

318: Ferre-Fernández JJ, Aroca-Aguilar JD, Medina-Trillo C, Bonet-Fernández JM, Méndez-Hernández CD, Morales-Fernández L, Corton M, Cabañero-Valera MJ, Gut M, Tonda R, **Ayuso C**, Coca-Prados M, García-Feijoo J, **Escribano J**. Whole-Exome Sequencing of Congenital Glaucoma Patients Reveals Hypermorphic Variants in GPATCH3, a New Gene Involved in Ocular and Craniofacial Development. *Sci Rep.* 2017 Apr 11;7:46175. doi: 10.1038/srep46175.

PMID: 28397860

IF(2017): 4,122 - Q (2017) Q1 (12:64) Multidisciplinary Sciences

319: Tatour Y, Sanchez-Navarro I, Chervinsky E, Hakonarson H, Gawi H, Tahsin-Swafiri S, Leibu R, Lopez-Molina MI, Fernandez-Sanz G, **Ayuso C**, **Ben-Yosef T**. Mutations in SCAPER cause autosomal recessive retinitis pigmentosa with intellectual disability. *J Med Genet.* 2017 Sep 18;54(10):698-704. doi: 10.1136/jmedgenet-2017-104632. ISSN 0022-2593.

PMID: 28794130

IF(2017): 5,751 - Q (2017) Q1 (19:171) Genetics & Heredity

320: Gomez-Sanchez CI, Carballo JJ, Riveiro-Alvarez R, Soto-Insuga V, Rodrigo M, Mahillo-Fernandez I, Abad-Santos F, Dal-Ré R, **Ayuso C**. Pharmacogenetics of methylphenidate in childhood attention-deficit/hyperactivity disorder: long-term effects. *Sci Rep.* 2017 Sep 4;7(1):10391. doi: 10.1038/s41598-017-10912-y.

PMID: 28871191; ISSN: 2045-2322

IF(2017): 4,122 - Q (2017) Q1 (12:64) Multidisciplinary Sciences

321: Fuster-García C, García-García G, González-Romero E, Jaijo T, D. Sequedo M, **Ayuso C**, Vázquez-Manrique RP., **Millán JM**, Aller E. USH2A gene editing using the CRISPR system. *Mol Ther Nucleic Acids.* 2017 Sep 15;8:529-541. doi: 10.1016/j.omtn.2017.08.003. Epub 2017 Aug 12.

PMID: 28918053

IF(2017): 5,660 - Q (2017) Q1 (14:133) Medicine, Research & Experimental

322: **Dal-Ré R**, Lopez de Munain A, **Ayuso C**. [Patients organizations and new drug approval in the US. Eteplirsen and Duchenne muscular dystrophy case]. *Rev Neurol.* 2017 Oct 16;65(8):373-380. Review. Spanish.

PMID: 28990648

IF(2017): 0,601 - Q (2017) Q4 (191:197) Clinical neurology

323: Zurita-Díaz F, Galera-Monge T, Moreno-Izquierdo A, Cortón M, **Ayuso C**, **Garesse R**, **Gallardo ME**. Establishment of a human DOA 'plus' iPSC line, IISHDOI003-A, with the mutation in the OPA1 gene: c.1635CNA; p.Ser545Arg. *Stem Cell Res.* 2017 Oct;24:81-84. doi: 10.1016/j.scr.2017.08.017. Epub 2017 Aug 19. <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1873506115001993>

PMID: 29034899

IF(2017): 3,902 - Q (2017) Q1 (34:161) Biotechnology & Applied microbiology

AÑO 2018.-

324: Rodríguez-Laguna L, Ibáñez K, Gordo G, García-Minaur S, Santos-Simarro F, Agra N, Vallespín E, Fernández-Montañó VE, Martín-Arenas R, Del Pozo Á, González-Pecellín H, Mena R, Rueda-Arenas I, Gomez MV, Villaverde C, Bustamante A, **Ayuso C**, Ruiz-Pérez VL, Nevado J, Lapunzina P, **López-Gutiérrez JC**, **Martínez-Glez V**. CLAPO syndrome: identification of somatic activating PIK3CA mutations and delineation of the natural history and phenotype. *Genet Med.* 2018 Feb 15. doi: 10.1038/gim.2017.200.

PMID: 29446767.

IF(2018): 8,683 - Q (2018) Q1 (12:174) D1 Genetics & Heredity

325: Dal-Ré R, **Ayuso C**. [Easing access to all information should be mandatory to medical journals]. Rev Neurol. 2018 Feb 16;66(4):135. Spanish. PMID: 29435970

IF(2018): 0,485 - Q (2018) Q4 (195:199) Clinical Neurology

326: Sánchez Navarro I, Rodríguez Jacy da Silva L, Blanco-Kelly F, Zurita O, Sánchez-Bolívar N, Villaverde C, López-Molina MI, García-Sandoval B, Tahsin-Swafiri S, Mínguez P, Riveiro -Álvarez R, Lorda I, Sánchez-Alcudia R, Pérez-Carro R, Valverde D, Liu Y, Tian L, Hakonarson H, Ávila-Fernández A, Cortón M, **Ayuso C**. Combining target panel-based resequencing and copy-number variation analysis for the diagnosis of inherited syndromic retinopathies and associated ciliopathies. Sci Rep. 2018 Mar 27; 8(1):5285; doi: 10.1038/s41598-018-23520-1

PMID: 29588463

IF(2018): 4,011 - Q (2018) Q1 (15:69) Multidisciplinary Sciences

327: Bolinches-Amorós A, Lukovic D, Castro AA, León M, Kamenarova K, Kaneva R, Jendelova P, Blanco-Kelly F, **Ayuso C**, Cortón M, Erceg S. Generation of a human iPSC line from a patient with congenital glaucoma caused by mutation in CYP1B1 gene. Stem Cell Res. 2018 Apr;28:96-99. doi: 10.1016/j.scr.2018.01.004. Epub 2018 Jan 4.

PMID: 29453128

IF(2018): 3,929 - Q(2018) Q1 (34:162) Biotechnology & Applied Microbiology-Scie

328: Martín-Mérida I, Aguilera-García D, Fernández-San José P, Blanco-Kelly F, Zurita O, Almoguera B, García-Sandoval B, Ávila-Fernández A, Arteche A, Mínguez P, Carballo M, Cortón M, **Ayuso C**. Towards the mutational landscape of autosomal dominant retinitis pigmentosa: a comprehensive analysis of 258 Spanish families. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2018 May 1;59(6):2345-2354. doi: 10.1167/iovs.18-23854.

PMID: 29847639

IF(2018): 3,812 - Q (2018) Q1 (9:59) Ophtalmology

329: Zazo Seco C, Plaisancié J, Lupasco T, Michot C, Pechmeja J, Delanne J, Cottureau E, **Ayuso C**, Cortón M, Calvas P, Ragge N, Chassaing N. Identification of PITX3 mutations in individuals with various ocular developmental defects. Ophthalmic Genet. 2018 Jun;39(3):314-320. doi: 10.1080/13816810.2018.1430243. Epub 2018 Feb 6.

PMID: 29405783

IF(2018): 1,285 - Q (2018) Q4 (49:59) Ophtalmology

330: Pérez-Carro R, Blanco-Kelly F, Galbis-Martínez L, García-García G, Aller E, García-Sandoval B, Mínguez PA, Cortón M, Mahillo-Fernández I, Martín-Mérida I, Ávila-Fernández A, Millán José M, **Ayuso C**. Unravelling the pathogenic role and genotype-phenotype correlation of the USH2A p.(Cys759Phe) variant among Spanish families. PLOS ONE. 2018 Jun 18;13(6):e0199048. doi: 10.1371/journal.pone.0199048. eCollection 2018

PMID: 29912909

IF(2018): 2,766 - Q (2018) Q2 (24:69) Multidisciplinary Sciences

331: Zurita-Díaz F, Ortuño-Costela MDC, Moreno-Izquierdo A, Galbis L, Millán JM, **Ayuso C**, Garesse R, Gallardo ME. Establishment of a human iPSC line IISHDOI004-A, from a patient with Usher syndrome associated with the mutation c.2276G>T; p.Cys759Phe in the USH2A gene. Stem Cell Res. 2018 Aug;31:152-156. doi: 10.1016/j.scr.2018.08.002. Epub 2018 Aug 2.

PMID: 30096711

IF(2018): 3,929 - Q (2018) Q1(34:162) Biotechnology & Applied Microbiology - Scie

332: Lukovic D, Artero Castro A, León M, Del Buey Furió V, Cortón M, **Ayuso C**, Erceg S. Generation of a human iPSC line from a patient with Leber congenital amaurosis caused by mutation in AIPL1. Stem Cell Res. 2018 Oct 5;33:151-155. doi:10.1016/j.scr.2018.10.012. Epub ahead of print.

PMID: 30366342

IF(2018): 3,929 - Q (2018) Q1 (34:162) Biotechnology & Applied Microbiology - Scie

333: Plaisancié J, Tarilonte M, Ramos P, Jeanton-Scaramouche C, Gaston V, Dollfus H, Aguilera D, Kaplan J, Fares-Taie L, Blanco-Kelly F, Villaverde C, Francannet C, Goldenberg A, Arroyo I, Rozet JM, **Ayuso C**, Chassaing N, Calvas P, Corton M. Implication of non-coding PAX6 mutations in aniridia. *Hum Genet.* 2018 Oct 5. 137(10):831-846. doi: 10.1007/s00439-018-1940-x. (<https://doi.org/10.1038/s41436-018-0345-5>) [Epub ahead of print]

PMID:30291432

IF(2018): 5,207 - Q (2018) Q1 (24:174) Genetics & Heredity

334: Tarilonte M, Morin M, Ramos P, Galdos M, Blanco-Kelly F, Villaverde C, Rey D, Rebolleda G, Muñoz-Negrete F, T. Swafiri S, Gener B, Moreno-Pelayo MA, **Ayuso C**, Villamar M, Corton M. Parental Mosaicism in PAX6 Causes Intra-familial Variability: Implications for Genetic Counseling of Congenital Aniridia and Microphthalmia. 2018 oct 17. . *Front Genet* 9:479. doi: 10.3389/fgene.2018.00479. eCollection 2018.

PMID: 30386378

IF(2018): 3,517 - Q (2018) Q1 (56:174) Genetics & Heredity

335: Fuster-García C, García-García G, Jaijo T, Fornés N, **Ayuso C**, Fernández-Burriel M, Sánchez-De la Morena A, Aller E, Millán JM. High-throughput sequencing for the molecular diagnosis of Usher syndrome reveals 42 novel mutations and consolidates CEP250 as Usher-like disease causative. *Sci Rep.* 2018 Nov 20;8(1):17113. doi: 10.1038/s41598-018-35085-0.

PMID: 30459346.

IF(2018): 4,011 - Q(2018) Q1 (15:69) Multidisciplinary Sciences

AÑO 2019.-

336: Rodríguez-Laguna L, Agra N, Ibañez K, Oliva-Molina G, Gordo G, Khurana N, Hominick D, Beato M, Colmenero I, Herranz G, Torres Canizalez JM, Rodríguez Pena R, Vallespín E, Martín-Arenas R, Del Pozo Á, Villaverde C, Bustamante A, **Ayuso C**, Lapunzina P, Lopez-Gutierrez JC, Dellinger MT, Martinez-Glez V. Somatic activating mutations in PIK3CA cause generalized lymphatic anomaly. *J Exp Med.* 2018 Dec 27. 216 (2):407-418. pii: jem.20181353. doi: 10.1084/jem.20181353. 2019 feb 4.

PMID: 30591517

IF(2019): 11,743 Q1 D1 (9:158) Immunology

337: Artero Castro A, Long K, Bassett A, Machuca Arellano C, León M, Ávila-Fernández A, Cortón M, Vidal-Puig T, **Ayuso C**, Lukovic D, Erceg S. Generation of gene-corrected human induced pluripotent stem cell lines derived from retinitis pigmentosa patient with Ser331Cysfs*5 mutation in MERTK. *Stem Cell Res.* Ene2019;34:101341. doi: 10.1016/j.scr.2018.11.003.

PMID: 30612079

IF(2019): 4,489 Q1 (27:156) Biotechnology & Applied Microbiology - Scie

338: Del Puerto-Nevado L, Minguez P, Corton M, Solanes-Casado S, Prieto I, Mas S, Sanz AB, Gonzalez-Alonso P, Villaverde C, Portal-Núñez S, Aguilera O, Gomez-Guerrero C, Esbrit P, Vivanco F, Gonzalez N, **Ayuso C**, Ortiz A, Rojo F, Egido J, Alvarez-Llamas G, Garcia-Foncillas J; DiabetesCancerConnectConsortium. Molecular evidence of field cancerization initiated by diabetes in colon cancer patients. *Mol Oncol.* 2019 Jan 9. doi: 10.1002/1878-0261.12438. [Epub ahead of print]

PMID: 30628165 [PubMed - as supplied by publisher] ISSN: 1574-7891

IF(2019): 6,574 Q1 (35:244) Oncology

339: Martin-Merida I; Avila-Fernandez A, del Pozo-Valero M, Blanco-Kelly F, Zurita O, Perez-Carro R, Aguilera-Garcia D, Riveiro-Alvarez R, Arteché A; Trujillo-Tiebas MJ, Tahsin-Swafiri S, Rodriguez-Pinilla E, Lorda-Sanchez I, Garcia-Sandoval B, Corton M, **Ayuso C**. Genomic landscape of sporadic retinitis pigmentosa: findings from 877 Spanish cases. *Ophthalmology.* Epub 19 Mar 2019. pii: S0161-6420(18)33392-X. doi: 10.1016/j.ophtha.2019.03.018. Pubmed online 20 March 2019

PMID: 30902645 ISSN: 1549-4713

IF(2019): 8,470 Q1 D1 (3:60) Ophthalmology

340: Felden J, Baumann B, Ali M, Audo I, **Ayuso C**, Bocquet B, Casteels I, Garcia-Sandoval B, Jacobson S.G, Jurklics B, Kellner U, Kessel L, Lorenz B, McKibbin M, Meunier I, de Ravel T, Rosenberg T, Rütther K,

Vadala M, Wissinger B, Stingl K, Kohl S. Mutation spectrum and clinical investigation of achromatopsia patients with mutations in the GNAT2 gene. *Hum Mutat.* 2019 Aug;40(8):1145-1155. doi: 10.1002/humu.23768 PMID: 31058429 ISSN: 1098-1004

IF(2019): 4,124 Q1 (44:177) Genetics & Heredity

341: del Pozo-Valero M; Martin-Merida I; Jiménez Rolando B; Blanco-Kelly F; Arteché A; Avila-Fernandez A; Riveiro-Alvárez R; de-Baere E; Rivolta C; Garcia-Sandoval B; Corton M*; **Ayuso C***. Expanded phenotypic spectrum of retinopathies associated with autosomal recessive and dominant mutations in PROM1. *Am J Ophthalmol.* 2019 May 23. pii: S0002-9394(19)30244-2. doi: 10.1016/j.ajo.2019.05.014. [Epub ahead of print]ISSN: 2090-004X

PMID: 31129250

IF(2019): 4,013 Q1 (7:60) Ophthalmology

342: Van de Sompele S, Smith C, Karali M, Corton M, Van Schil K, Peelman F, Cherry T, Rosseel T, Verdin H, Derolez J, Van Laethem T, Khan KN, McKibbin M, Toomes C, Ali M, Torella A, Testa F, Jimenez B, Simonelli F, De Zaeytijd J, Van den Ende J, Leroy BP, Coppieters F, **Ayuso C**, Inglehearn CF, Banfi S, De Baere E. Biallelic sequence and structural variants in RAX2 are a novel cause for autosomal recessive inherited retinal disease. *Genet Med.* 2019 Jun; 21(6):1319-1329. doi: 10.1038/s41436-018-0345-5. Epub 2018 Oct 31. Erratum in: *Genet Med.* 2019 Apr;21(4):1028.

PMID: 30377383

IF(2019): 8,904 Q1 D1 (13:177) Genetics & Heredity

343: Del Puerto-Nevado L, Santiago-Hernandez A, Solanes-Casado S, GonzalezN, RicoteM, Corton M, Prieto I, Mas S, Sanz AB, Aguilera O, Gomez-Guerrero C, **AyusoC**, OrtizA,RojoF, EgidoJ,Garcia-Foncillas J, Minguez P, Alvarez-Llamas G. Diabetes-mediated promotion of colon mucosa carcinogenesis associated with mitochondrial dysfunction. *Mol Oncol.* 2019 Jun 14. 10.1002/1878-0261.12531. Epub ahead of print.

PMID: 31199051

IF(2019): 6,574 Q1 (34:244) Oncology

344: Ragge N, Isidor B, Bitoun P, Odent S, Giurgea I, Cogné B, Deb W, Vincent M, Le Gall J, Morton J, Lim D; DDD Study, Le Meur G, Zazo Seco C, Zafeiropoulou D, Bax D, Zwijnenburg P, Arteché A, Swafiri ST, Cleaver R, McEntagart M, Kini U, Newman W, **Ayuso C**, Corton M, Herenger Y, Jeanne M, Calvas P, Chassaing N. Expanding the phenotype of the X-linked BCOR microphthalmia syndromes. *Hum Genet.* 2019 Sep;138(8-9):1051-1069. doi: 10.1007/s00439-018-1896-x. Epub 2018 Jul 4. PubMed

PMID: 29974297.

IF(2019): 5,743 Q1 (21:177) Genetics & Heredity

345: Dal-Ré R, **Ayuso C**. Reasons and time to retraction of genetics articles (1970–2018). *J Med Genet.* 2019 Nov; 56(11):734-740. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106137. Epub 2019 Jul 12. <http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2019-106137>

PMID: 31300549

IF(2019): 4,943 Q1 (30:177) Genetics & Heredity

346: Cerrada V, García-López M, Moreno-Izquierdo A, Villaverde C, Zurita O, Martín Merida MI, Arenas J, **Ayuso C**, Gallardo E. Derivation of a human DOA iPSC line, IISHDOI006-A, with a mutation in the ACO2 gene: c. 1999G> A; p. Glu667Lys. *Stem Cell Res.* 2019 Oct; 40:101566. doi:10.1016/j.scr.2019.101566. Epub 2019 Aug 29

PMID: 31509793

IF(2019): 4,489 - Q1 (27:156) Biotechnology & Applied Microbiology - Scie

347: Erkilic N, Gatinois V, Torriano S, Bouret P, Sanjurjo-Soriano C, Luca V Damodar K, Cereso N, Puechverty J, Sanchez-Alcudia R, Hamel CP, **Ayuso C**, Meunier I, Pellestor F, Kalatzis V. A Novel Chromosomal Translocation identified due to complex Genetic Instability in iPSC Generated for Choroideremia. *Celulas.* 2019 Sep 11;8 (9):1068. doi: 10.3390/cells8091068. ISSN: 2073-4409

PMID: 31514470

IF(2019): 4,366 Q2 (70:195) Cell Biology - SCIE

<http://www.mdpi.com/journal/cells>

348: Ceroni F, Aguilera-Garcia D, Chassaing N, Bax DA, Blanco-Kelly F, Ramos P, Tarilonte M, Villaverde C, da Silva LRJ, Ballesta-Martínez MJ, Sanchez-Soler MJ, Holt RJ, Cooper-Charles L, Bruty J, Wallis Y, McMullan D, Hoffman J, Bunyan D, Stewart A, Stewart H, Lachlan K; DDD Study, Fryer A, McKay V, Roume J, Dureau P, Saggat A, Griffiths M, Calvas P, **Ayuso C**, Cortón M, Ragge NK. New GJA8 variants and phenotypes highlight its critical role in a broad spectrum of eye anomalies. *Hum Genet.* 2019 Sep. doi: 10.1007/s00439-018-1875-2.

PMID:29464339

IF(2019): 5,743 - Q (2019) Q1 (21:177) Genetics & Heredity

349: Román-Rodríguez FJ, Ugalde L, Álvarez L, Díez B, Ramírez MJ, Risueño C, Cortón M, Bogliolo M, Bernal S, March F, **Ayuso C**, Hanenberg H, Sevilla J, Rodríguez-Perales S, Torres-Ruiz R, Surrallés J, Bueren JA, Río P. NHEJ-Mediated Repair of CRISPR-Cas9-Induced DNA Breaks Efficiently Corrects Mutations in HSPCs from Patients with Fanconi Anemia. *Cell Stem Cell.* 2019 Nov 7;25(5):607-621.e7. doi: 10.1016/j.stem.2019.08.016. Epub 2019 Sep 19.

PMID: 31543367.

IF(2019): 20,860 - Q1 D1 (6:195) Cell Biology

350: Fuster-García C, García-García G, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Tian L, Hakonarson H, **Ayuso C**, Aller E, Millán JM. Expanding the Genetic Landscape of Usher-Like Phenotypes. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2019 Nov 1; 60(14):4701-4710. doi: 10.1167/iovs.19-27470. ISSN: 1552-5783

PMID:31725169

IF(2019): 3,470 - Q1 (10:60) Ophthalmology

351: Fadaie Z, Khan M, Del Pozo-Valero M, Cornelis SS, **Ayuso C**, Cremers FPM, Roosing S, The AbcaStudy Group. Identification of splice defects due to noncanonical splice site or deep-intronic variants in ABCA4. *Hum Mutat.* 2019 Dec;40(12):2365-2376. doi: 10.1002/humu.23890. Epub 2019 Sep 3. ISSN: 1098-1004 PMID: 31397521.

IF(2019): 4,124 Q1 (44:174) Genetics & Heredity

AÑO 2020.-

352: Weisschuh N, Sturm M, Baumann B, Audo I, **Ayuso C**, Bocquet B, Branham K, Bros BP, Catalá-Mora J, Giorda R, Heckenlively JR, Hufnagel RB, Jacobson SG, Kellner U, Kitsiou-Tzeli S, Matet A, Martorell Sampol L, Meunier I, Rudolph G, Sharon D, Stingl K, Streubel B, Varsányi B, Wissinger B, Kohl S. Deep-intronic variants in CNGB3 cause achromatopsia by pseudoexonactivation. *Hum Mutat.* 2020 Jan;41(1):255-264. doi: 10.1002/humu.23920. Epub 2019 Sep 30. ISSN: 1098-1004

PMID: 31544997

IF(2020): 4,878 Q2 (44:175) Genetics & Heredity

353: Beigi F, Del Pozo-Valero M, Martín-Merida I, Vahidi Mehrjardi MY, Manaviat MR, Sherafat A, **Ayuso C**, Ghasemi N. Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa (PCARP) in an Iranian patient associated with the FLVCR1 gene. *Ophthalmic Genet.* 2020 Feb;41(1):90-92. doi: 10.1080/13816810.2020.1720743. Epub 2020 Feb 10. No abstract available. ISSN: 1381-6810

PMID: 32039643

IF(2020): 1,803 Q4 (50:62) Ophthalmology

354: García-García G, Sanchez-Navarro I, Aller E, Jaijo T, Fuster-García C, Rodríguez-Munoz A, Vallejo E, Tellería JJ, Vázquez S, Beltrán S, Derdak S, Zurita O, Villaverde-Montero C, Avila-Fernández A, Cortón M, Blanco-Kelly F, Hakonarson H, Millán JM, **Ayuso C**. Exome sequencing identifies PEX6 mutations in three cases diagnosed with Retinitis Pigmentosa and hearing impairment. *Mol Vis.* 2020 Mar 18;26:216-225. eCollection 2020. ISSN: 1090-0535

PMID:32214787

IF(2020): 2,367 Q3 (38:62) Ophthalmology

355: Lukovic D, Artero Castro A, Kaya KD, Munezero D, Gieser L, Davó-Martínez C, Cortón M, Cuenca N, Swaroop A, Ramamurthy V, **Ayuso C**, Erceg S. Retinal Organoids derived from hiPSCs of an AIPL1-LCA

Patient Maintain Cytoarchitecture despite Reduced levels of Mutant AIPL1. *Sci Rep*. 2020 Mar 25;10(1):5426. doi: 10.1038/s41598-020-62047-2. ISSN: 2045-2322
PMID: 32214115

IF(2020): 4,379 Q1 (17:73) Multidisciplinary Sciences

356: Zazo-Seco C, Plaisancié J, Bitoun P, Corton M, Arteché A, **Ayuso C**, Schneider A, Zafeiropoulou D, Gilissen C, Roche O, Frémont F, Calvas P, Slavotinek A, Ragge N, Chassaing N. Novel PXDN biallelic variants in patients with microphthalmia and anterior segment dysgenesis. *J Hum Genet*. 2020 May;65(5):487-491. doi: 10.1038/s10038-020-0726-x. Epub 2020 Feb 3. ISSN: 1434-5161
PMID: 32015378

IF(2020): 3,172 Q3 (92:175) Genetics & Heredity

357: Kumaran N, Georgiou M, Bainbridge JWB, Mette Bertelsen M, Larsen M, Blanco-Kelly F, **Ayuso C**, Tran HV, Munier FL, Kalitzeos A, Michaelides M. Retinal Structure in RPE65-Associated Retinal Dystrophy. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2020 Apr 9;61(4):47. doi: 10.1167/iovs.61.4.47. ISSN: 1552-5783.
PMID: 32347917

IF(2020): 4,799 Q1 (8:62) Ophthalmology

358: Khan M, Cornelis SS, Pozo-Valero MD, Whelan L, Runhart EH, Mishra K, Bults F, AlSwaiti Y, AlTalbish A, De Baere E, Banfi S, Banin E, Bauwens M, Ben-Yosef T, Boon CJF, van den Born LI, Defoort S, Devos A, Dockery A, Dudakova L, Fakin A, Farrar GJ, Sallum JMF, Fujinami K, Gilissen C, Glavač D, Gorin MB, Greenberg J, Hayashi T, Hettinga YM, Hoischen A, Hoyng CB, Hufendiek K, Jägle H, Kamakari S, Karali M, Kellner U, Klaver CCW, Kousal B, Lamey TM, MacDonald IM, Matynia A, McLaren TL, Mena MD, Meunier I, Miller R, Newman H, Ntozini B, Oldak M, Pieterse M, Podhajcer OL, Puech B, Ramesar R, Rütther K, Salameh M, Salles MV, Sharon D, Simonelli F, Spital G, Steehouwer M, Szaflik JP, Thompson JA, Thuillier C, Tracewska AM, van Zweeden M, Vincent AL, Zanlonghi X, Liskova P, Stöhr H, Roach JN, **Ayuso C**, Roberts L, Weber BHF, Dhaenens CM, Cremers FPM. Resolving the dark matter of ABCA4 for 1054 Stargardt disease probands through integrated genomics and transcriptomics. *Genet Med*. 2020 Jul; 22(7):1235-1246. doi: 10.1038/s41436-020-0787-4. ISSN: 1530-0366
PMID: 32307445

IF(2020): 8,822 D1 Q1 (15:175) Genetics & Heredity

359: Bedoni N, Quinodoz M, Pinelli M, Cappuccio G, Torella A, Nigro V, Testa F, Simonelli F; TUDP (Telethon Undiagnosed Disease Program); Corton M, Lualdi S, Lanza F, Morana G, Ayuso C, Di Rocco M, Filocamo M, Banfi S, Brunetti-Pierri N, Superti-Furga A, Rivolta C. An Alu-mediated duplication in NMNAT1, involved in NAD biosynthesis, causes a novel syndrome, SHILCA, affecting multiple tissues and organs. *Hum Mol Genet*. 2020 Aug 3;29(13):2250-2260. doi: 10.1093/hmg/ddaa112. PMID: 32533184.
ISSN: 1460-2083
PMID: 32533184

IF(2020): 6,150 Q1 (24:183) Genetics & Heredity

360: Marakhonov AV, Voskresenskaya AA, Ballesta MJ, Konovalov FA, Vasilyeva TA, Blanco-Kelly F, Pozdeyeva NA, Kadyshev VV, López-González V, Guillen E, **Ayuso C**, Zinchenko RA, Corton M. Expanding the phenotype of CRYAA nucleotide variants to a complex presentation of anterior segment dysgenesis. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Aug 13;15(1):207. doi: 10.1186/s13023-020-01484-8. ISSN: N/A - EISSN: 1750-1172
PMID: 32791987

IF(2020): 4,123 Q2 (67:140) Medicine, Research & Experimental

361: Olivier G, Corton M, Intartaglia D, Verbakel SK, Sergouniotis PI, Le Meur G, Dhaenens CM, Naacke H, Avila-Fernández A, Hoyng CB, Klevering J, Bocquet B, Roubertie A, Sénéchal A, Banfi S, Muller A, Hamel CL, Black GC, Conte I, Roosing S, Zanlonghi X, **Ayuso C**, Meunier I, Manes G. Pathogenic variants in IMPG1 cause autosomal dominant and autosomal recessive retinitis pigmentosa. *J Med Genet*. 2020 Aug 17; jmedgenet-2020-107150. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107150. ISSN: 0022-2593
PMID: 32817297

IF(2020): 6,318 Q1 (22:175) Genetics & Heredity

362: Ayuso C. Investigación biomédica en tiempos de la pandemia de COVID-19. Algunas reflexiones éticas. Fundación General CSIC. Septiembre 2020.

https://publicaciones.fgcsic.es/AgoraFGCSIC/4_CARMEN_AYUSO.pdf

363: Matalonga L , Laurie S, Papakonstantinou A, PisciaD, MereuE , BullichG, Thompson R, HorvathR, Pérez-Jurado L , Riess O, Gut I, van OmmenGJ , Lochmüller H, Beltran S , RD-ConnectGenome-PhenomeAnalysisPlatform and URD-Cat Data Contributors. Improved Diagnosis of Rare Disease Patients through Systematic Detection of Runs of Homozygosity. J Mol Diagn 2020 Sep;22(9):1205-1215.doi: 10.1016/j.jmoldx.2020.06.008. Epub 2020 Jun 30. DOI: [10.1016/j.jmoldx.2020.06.008](https://doi.org/10.1016/j.jmoldx.2020.06.008). PMID: 32619640

PMID: 32619640

IF(2020): 5,568 Q1 (13:78) Pathology

364: Runhart EH, Khan M, Cornelis SS, Roosing S, Del Pozo-Valero M, Lamey TM, Liskova P, Roberts L, Stöhr H, Klaver CCW, Hoyng CB, Cremers FPM, Dhaenens CM; ABCA4 Disease Consortium Study Group. Association of Sex With Frequent and Mild ABCA4 Alleles in Stargardt Disease. JAMA Ophthalmol. 2020 Oct 1;138(10):1035-1042.doi:10.1001/jamaophthalmol.2020.2990. Online ahead of print. PMID: 32815999

PMID: 32815999

IF(2020): 7,389 Q1 D1 (3:62) Ophthalmology

365: Dal-Ré R, Palau F, Guillén-Navarro E, [Ayuso C](#). Ensayos clínicos en enfermedades raras financiados por los participantes. ANPEDIA-20-90R1. An Pediatr (Barc). 2020 Oct;93(4):267.e1-267.e9. doi: 10.1016/j.anpedi.2020.03.019. ISSN: 1695-4033

PMID: 32499195

IF(2020): 1,500 Q3 (118:128) Pediatrics Science

366: Bonet-Fernández JM, Aroca-Aguilar JD, Corton M, Ramírez AI, Alexandre-Moreno S, García-Antón MT, Salazar JJ, Ferre-Fernández JJ, Atienzar-Aroca R, Villaverde C, Iancu I, Tamayo A, Méndez-Hernández CD, Morales-Fernández L, Rojas B, [Ayuso C](#), Coca-Prados M, Martínez-de-la-Casa JM, García-Feijoo J, Escribano J. CPAMD8 loss-of-function underlies non-dominant congenital glaucoma with variable anterior segment dysgenesis and abnormal extracellular matrix. Hum Genet. 2020 Oct;139(10):1209-1231. doi:10.1007/s00439-020-02164-0. doi: 10.1007/s00439-020-02164-0. ISSN: 0340-6717

PMID: 32274568

IF(2020): 4,132 Q2 (63:175) Genetics & Heredity

367: Kuehlewein L, Zobor D, Andreasson S.O, Ayuso C, Banfi S, Bocquet B, S. Bernd A, Biskup S, Boon C. J. F, Downes SM, Fischer M.D, G. Holz F, M. Dominik Kellner U, Leroy Bart P, Meunier I, Nasser F, Rosenberg T, Rudolph G, Stingl K, H. J. Thiadens A, Wilhelm B, Wissinger B, Zrenner E, Kohl S, Weisschuh N, for the RD-CURE Consortium. Clinical Phenotype and Course of PDE6A-Associated Retinitis Pigmentosa Disease, Characterized in Preparation for a Gene Supplementation Trial. JAMA Ophthalmol. 2020 Oct 15;138(12):1241-1250. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2020.4206. Online ahead of print. PMID: 33057649

PMID: 33057649

IF(2020): 7,389 Q1 D1 (3:62) Ophthalmology

368: Dal-Ré R, [Ayuso C](#). For how long and with what relevance do genetics articles retracted due to research misconduct remain active in the scientific literature. Accountability in Research. 2020 Oct 30;1-17. 28:5, 280-296 doi: 10.1080/08989621.2020.1835479. ISSN: 0898-9621 - E-ISSN 1545-5815

PMID: 33124464

IF(2020): 2,622 Q2 (6:16) Medical Ethics

369: González-Quintana A, Trujillo-Tiebas MJ, Fernandez-Perrone AL, Blazquez A, Lucia A, Moran M, Ugalde C, Arenas J, [Ayuso C](#), Martin MA. Uniparental isodisomy as a cause of mitochondrial complex I respiratory chain disorder due to a novel splicing NDUF54 mutation. Mol Genet Metab. 2020 Nov; S1096-7192(20)30208-0. doi: 10.1016/j.ymgme.2020.10.008. Online ahead of print.

PMID: 33093004

IF(2020): 4,797 Q2 (45:178) Genetics & Heredity

370: Del Pozo-Valero M, Riveiro-Alvarez R, Blanco-Kelly F, Aguirre-Lamban J, Martin-Merida I, Iancu I-F, Swafiri S, Lorda-Sanchez I, Rodriguez-Pinilla E, Trujillo-Tiebas MJ, Jimenez-Rolando B, Carreño E, Mahillo-Fernandez I, Rivolta C, Corton M, Avila-Fernandez A, Sandoval BG, **Ayuso C**, Genotype-phenotype correlations in a Spanish cohort of 506 families with bi-allelic ABCA4 pathogenic variants. *Am J Ophthalmol*. 2020 Nov;219: 195-204. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2020.06.027>. Epub 2020 Jun
PMID: 32619608

IF(2020): 5,258 Q1 D1 (6:62) Ophthalmology

AÑO 2021.-

371: Peña-Chilet M, Roldan G, Perez-Florido J, M Ortuño F, Carmona R, Aquino V, Lopez-Lopez D, Loucera C, Fernandez-Rueda JL, Gallego A, García-García F, González-Neira A, Pita G, Núñez-Torres R, Santoyo-López J, **Ayuso C**, Minguez P, Avila-Fernandez A, Corton M, Moreno-Pelayo MA, Morin M, Gallego-Martinez A, Lopez-Escamez JA, Borrego S, Antiñolo G, Amigo J, Salgado-Garrido J, Pasalodos-Sanchez S, Morte B, TheSpanishExome Crowdsourcing Consortium, Carracedo A, Alonso A, Dopazo J. CSVS, a crowdsourcing database of theSpanishpopulationgeneticvariability. *Nucleic Acids Research*, 2021 Jan 8 ;49(D1):D1130-D1137. doi: 10.1093/nar/gkaa794. ISSN: 0305-1048
<https://doi.org/10.1093/nar/gkaa794>. Online ahead of print.
PMID: 32990755

IF(2021): 19,160 Q1 D1 (8:296) Biochemistry & Molecular Biology

372: Perea-Romero I, Gordo G, Iancu I, Del Pozo-Valero M, Almoguera B, Blanco-Kelly F, Carreño E, Jimenez-Rolando B, Lopez-Rodriguez R, Lorda-Sanchez I, Martin-Merida I, Pérez de Ayala L, Riveiro-Alvarez R, Rodriguez-Pinilla E, Tahsin-Swafiri S, Trujillo-Tiebas MJ, the ESRETNET Study Group, the ERDC Study Group, the Associated Clinical Study Group., Garcia-Sandoval B, Minguez P, Avila-Fernandez A, **Corton M**, **Ayuso C**. Genetic landscape of 6089 inherited retinal dystrophies affected cases in Spain. Therapeutic and extended epidemiological implications. *Sci Rep*. 2021 jan 15
15;11(1):1526. doi: 10.1038/s41598-021-81093-y. ISSN: 2045-2322
PMID: 33452396

IF(2021): 4,997 Q2 (19:74) Multidisciplinary Sciences

373: Perea-Romero I, Gordo G, Iancu IF, Del Pozo-Valero M, Almoguera B, Blanco-Kelly F, Carreño E, Jimenez-Rolando B, Lopez-Rodriguez R, Lorda-Sanchez I, Martin-Merida I, Pérez de Ayala L, Riveiro-Alvarez R, Rodriguez-Pinilla E, Tahsin-Swafiri S, Trujillo-Tiebas MJ; ESRETNET Study Group; ERDC Study Group; Associated Clinical Study Group, Garcia-Sandoval B, Minguez P, Avila-Fernandez A, Corton M, **Ayuso C**. *Author Correction*. Genetic landscape of 6089 inherited retinal dystrophies affected cases in Spain and their therapeutic and extended epidemiological implications. *Sci Rep*. 2021 May 10;11(1):10340. doi: 10.1038/s41598-021-89275-4. Erratum for: *Sci Rep*. 2021 May 10;11(1):1526.
PMID: 33972629

374: Galbis-Martínez L, Blanco-Kelly F, García-García G, Ávila-Fernández A, Jaijo T, Perea-Romero I, Zurita-Muñoz O, Jimenez-Rolando B, Carreño E, García-Sandoval B, Millán JM*, **Ayuso C***. Genotype-Phenotype correlation in Usher patients with pathogenic variants in MYO7A: Implications for future clinical trials. *Acta Ophthalmol*. 2021 Feb 11 doi: 10.1111/aos.14795. Online ahead of print. ISSN: 1755-375X
EISSN: 1755-3768
PMID: 33576163

IF(2021): 3,988 Q2 (18:61) Ophthalmology

375: Hervás-Salcedo R, Fernández-García M, Hernando-Rodríguez M, Quintana-Bustamante O, Segovia JC, Álvarez-Silva M, García-Arranz M, Minguez P, del Pozo V, Rodríguez de Alba M, García-Olmo D, **Ayuso C**, Lamana ML, Bueren JA* and María Yañez R. Enhanced anti-inflammatory effects of mesenchymal stromal cells mediated by the transient ectopic expression of CXCR4 and IL10. *Stem Cell Res Ther*. 2021 Feb 12;12(1):124. <https://doi.org/10.1186/s13287-021-02193-0>. ISSN: N/A EISSN: 1757-6512
PMID: 33579367

IF(2021): 8,098 Q1 (4:29) Cell & Tissue Engineering

376: Artero-Castro A, Long K, Bassett A, Ávila-Fernandez A, Cortón M, Vidal-Puig A, Jendelova P, Rodriguez-Jimenez FJ, Clemente E, **Ayuso C**, Slaven E. Gene Correction Recovers Phagocytosis in Retinal Pigment Epithelium Derived from Retinitis Pigmentosa-Human-Induced Pluripotent Stem Cells. *Int J Mol Sci*. 2021 Feb 20; 22(4):2092. doi: 10.3390/ijms22042092. PMCID: PMC7923278. ISSN: 1422-0067
PMID: 33672445

IF(2021): 6,208 Q1 (69:296) Biochemistry And Molecular Biology

377: Iancu IF, Avila-Fernandez A, Arteché A, Trujillo-Tiebas MJ, Riveiro-Alvarez R, Almoguera B, Martín-Merida I, Del Pozo-Valero M, Perea-Romero I, Cortón M, **Mínguez P**, **Ayuso C**. Prioritizing variants of uncertain significance for reclassification using a rule-based algorithm in inherited retinal dystrophies. *NPJ Genom. Med.* 2021 Feb 23; 6(1):18. doi:10.1038/s41525-021-00182-z. <https://www.nature.com/npjgenmed/>. ISSN: N/A EISSN: 2056-7944
PMID: 33623043

IF(2021): 6,083 Q1 (26:175) Genetics & Heredity

378: Bea-Mascato B, Solarat C, Perea-Romero I, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Millán JM, **Ayuso C**, Valverde D. Prevalent ALMS1 pathogenic variants in Spanish patients. *Genes-Basel*. 16 Feb 2021, 12, 282. <https://doi.org/10.3390/genes12020282>. EISSN: 2073-4425. PMCID: PMC7920446
PMID: 33669459

IF(2021): 4,141 Q2 (71:175) Genetics & Heredity

379: Utrero-Rico A, Ruiz-Hornillos J, González-Cuadrado C, Geraldine Rita C, Almoguera B, Mínguez P, Herrero-González A, Fernández-Ruiz M, Carretero O, Taracido-Fernández JC, López-Rodríguez R, Cortón M, Aguado JM, Villar LM, **Ayuso-García C**, Paz-Artal E, Laguna-Goya R. IL-6-based mortality prediction model for COVID-19: Validation and update in multicenter and second wave cohorts. *J. Allergy Clin Immun.* 2021 Mar 1; S0091-6749(21)00343-2. Doi: 10.1016/j.jaci.2021.02.021. ISSN: 0091-6749 EISSN: 1097-6825. PMCID: PMC7919507
PMID: 33662370

IF(2021): 14,29 Q1- D1 (2:28) Allergy

380: Arteché-López A, Avila-Fernández A, Romero Fernández R, Riveiro Alvarez R, López Martínez M.A, Giménez Pardo A, Vélez-Monsalve C, Gallego Merlo J, García Vara I, Almoguera B, Bustamante A, Blanco-Kelly F, Tahsin Swafiri S, Rodríguez Pinilla E, Mínguez P, Lorda I, Trujillo Tiebas MJ, **Ayuso C**. Sanger sequencing is no longer always necessary based on a single-center validations of 1109 NGS variants in 825 clinical exomes. *Sci Rep*. 2021 Mar 11; 11(1):5697. doi: 10.1038/s41598-021-85182-w
PMID: 33707547

IF(2021): 4,997 Q2 (19:74) Multidisciplinary Sciences

381: Georgiou M, Fujinami K, Vincent A, Nasser F, Khateb S, E. Vargas M, Thiadens AAHJ, R. de Carvalho E, Nguyen XT, De Guimarães TAC, Robson AG, Mahroo OA, Pontikos N, Arno G, Fujinami-Yokokawa Y, Michael Leo S, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Jimenez-Rolando B, Martín-Merida MI, Avila-Fernandez A, Carreño E, García-Sandoval B, **Ayuso C**, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Boon CJF, Banin E, Pennesi ME, Wissinger B, Webster AR, Héon E, Khan AO, Zrenner E, Michaelides M. KCNV2- Associated Retinopathy: Detailed Retinal Phenotype and Structural Endpoints. KCNV2 Study Group Report 2. *Am J Ophthalmol*. Epub 2021 Mar 15; S0002-9394(21)00117-3. doi: 10.1016/j.ajo.2021.03.004. Online ahead of print. ISSN:0002-9394 - EISSN: 1879-1891
PMID: 33737031

IF(2021): 5,488 Q1 (8:62) Ophthalmology

382: Beigi F, Del Pozo-Valero M, Martín-Merida I, Perea-Romero I, Manaviat MR, **Ayuso C**, Ghasemi N. Apparent but unconfirmed digenism in an Iranian consanguineous family with syndromic Retinal Disease. *Exp Eye Res*. 2021 Jun;207:108533. doi: 10.1016/j.exer.2021.108533. Epub 2021 Mar 17. ISSN: 0014-4835 – EISSN:1096-0007
PMID: 33741323

IF(2021): 3,770 Q1(21:62) Ophthalmology

383: Martínez-Granero F, Blanco-Kelly F, Sánchez-Jimeno C, Avila-Fernandez A, Arteché A, Bustamante-Aragones A, Rodilla C, Rodríguez-Pinilla E, Riveiro-Alvarez R, Tahsin-Swafiri S, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**,

Rodríguez de Alba M, Lorda-Sanchez I, Almoguera B. Comparison of the diagnostic yield of aCGH and genome-wide sequencing across different neurodevelopmental disorders. NPJ Genom Med. 2021 Mar 25 6:25. <https://doi.org/10.1038/s41525-021-00188-7>

PMID: 33767182

IF(2021): 6,095 Q1 (26:175) Genetics & Heredity

384: Tenorio-Castaño J, Morte B, Nevado J, Martínez-Glez V, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Palomares-Bralo M, Pacio-Míguez M, Gómez B, Arias P, Alcochea A, Carrión J, Arias P, Almoguera B, López-Grondona F, Lorda-Sanchez I, Galán-Gómez E, Valenzuela I, Méndez Perez MP, Cuscó I, Barros F, Pié J, Ramos S, Ramos FJ, Kuechler A, Tizzano E, Ayuso C, Kaiser FJ, Pérez-Jurado LA, Carracedo Á, The ENoD-Ciberer Consortium, The Side Consortium, Lapunzina P. Schuurs-Hoeijmakers Syndrome (PACS1 Neurodevelopmental Disorder): Seven Novel Patients and a Review. Genes (Basel). 2021 May 13;12(5):738. doi: 10.3390/genes12050738. PMID: 34068396; PMCID: PMC8153584.

EISSN: 2073-4425. Received: 8 April 2021 / Revised: 30 April 2021 / Accepted: 2 May 2021 / Published: 13 May 2021

PMID: 34068396

IF(2021): 4,141 Q2 (72:175) Genetics & Heredity

385: Georgiou M, Robson AG, Fujinami K, Leo SM, Vincent A, Nasser F, Cabral De Guimarães TA, Khateb S, Pontikos N, Fujinami-Yokokawa Y, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Vargas ME, Thiadens AAHJ, de Carvalho ER, Nguyen XT, Arno G, Mahroo OA, Martin-Merida MI, Jimenez-Rolando B, Gordo G, Carreño E, Ayuso C, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Wissinger B, Boon CJF, Banin E, Pennesi ME, Khan AO, Webster AR, Zrenner E, Héon E, Michaelides M. KCNV2-associated Retinopathy: Genetics, Electrophysiology and Clinical Course - KCNV2 Study Group Report 1. Am J Ophthalmol. 2020 Dec 10:S0002-9394(20)30656-5. doi: 10.1016/j.ajo.2020.11.022. 2021 May. ISSN: 0002-9394 EISSN: 1879-1891

PMID: 33309813

IF(2021): 5,488 Q1 (8:62) Ophthalmology

386: Fahimeh Beigi[#], Marta Del Pozo-Valero[#], Inmaculada Martin-Merida, Masoud Reza Manaviat, Ayuso C, Ghasemi N*. Homozygous females for a X-linked RPGR-ORF15 mutation in an Iranian family with retinitis pigmentosa. Exp Eye Res. 2021 Aug 11; 211; 108714. Doi: 10.1016/j.exer.2021.108714. Online ahead of print. ISSN 0014-4835. EISSN 1096-0007.

PMID 34390733

IF(2021): 3770 Q2 (21:62) Ophthalmology

387: Perea-Romero I, Blanco-Kelly F, Sanchez-Navarro I, Lorda-Sanchez I, Tahsin-Swafiri S, Avila-Fernandez A, Martin-Merida I, Trujillo-Tiebas MJ, Lopez-Rodriguez R, Rodriguez de Alba M, Iancu IF, Romero R, Quinodoz M, Hakonarson H, Garcia-Sandoval B, Minguez P, Corton M, Rivolta C, Ayuso C. NGS and phenotypic ontology-based approaches increase the diagnostic yield in syndromic retinal diseases. Hum Genet. 2021 Aug 26. doi: 10.1007/s00439-021-02343-7. Online ahead of print. (report missing).

ISSN 0340-6717 EISSN 1432-1203

PMID: 34448047

IF(2021): 5,881 Q1 (29:175) Genetics & Heredity - Scie

388: Blanco-Kelly F, Tarilonte M, Villamar M, Damián A, Tamayo A, Moreno-Pelayo MA, Ayuso C, Cortón M. Genetics and epidemiology of aniridia: Updated guidelines for genetic study. Arch Soc Esp Ophthalmol (Engl Ed). Review (Report missing) 2021 Nov; 96 Suppl 1:4-14, doi: 10.1016/j.oftal.2021.02.002. Epub 2021 Oct 22. ISSN 0365-6691

PMID: 34243981

IF(2021): No hay datos de la revista en Journal Citation Reports.

389: Lopez-Rodriguez R, Lantero E, Blanco-Kelly F, Avila-Fernandez A, Martin-Merida I, del Pozo-Valero M, Perea-Romero I, Zurita O, Jimenez-Rolando B, Swafiri S, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Carreño Salas E, Garcia-Sandoval B, Corton M, Ayuso C. RPE65-related dystrophy: mutational and phenotypic spectrum in 45 affected patients. Exp Eye Res. 2021 Sep 4; 212; 108761. doi:10.1016/j.exer.2021.108761. Online ahead of print. ISSN 0014-4835

PMID: 34492281

IF(2021): 3,770 Q2 (21:61) Ophthalmology

390: Sanchez-Jimeno, C.; Blanco-Kelly, F.; López-Grondona, F.; Losada-Del Pozo, R.; Moreno, B.; Rodrigo-Moreno, M.; Martinez-Cayuelas, E.; Riveiro-Alvarez, R.; Fenollar-Cortés, M.; **Ayuso, C.**; Rodríguez de Alba, M.; Lorda-Sanchez, I.; Almoguera, B. Attention Deficit Hyperactivity and Autism Spectrum Disorders as the Core Symptoms of AUTS2 Syndrome: Description of Five New Patients and Update of the Frequency of Manifestations and Genotype-Phenotype Correlation. *Genes (Basel)* 2021 Aug 30, 12(9) 1360.

<https://doi.org/10.3390/genes12091360>

ISSN: 2073-4425 PMCID: PMC84711078

PMID: 34573342

IF(2021): 4,141 Q2 (72:175) Genetics & Heredity

391: Bellusci M, Paredes-Fuentes AJ, Ruiz-Pesini E, Gómez B, **MITOSPAIN Group***, Martín MA, Montoya J, Artuch R. The GeneticLandscape of mitochondrial diseases in Spain: A Nationwide call. *Genes (Basel)*. 2021 October 9; *Genes* 2021, 12(10), 1590; <https://doi.org/10.3390/genes12101590> doi: 10.1099/acmi.0.000259. PMCID: PMC8549390.

PMID: 34680984

IF(2021): 4,141 Q2 (72:175) Genetics & Heredity

392: Damián A, Ionescu RO, Rodríguez de Alba M, Tamayo A, Trujillo-Tiebas MJ, Cotarelo-Pérez MC, Pérez Rodríguez O, Villaverde C, de la Fuente L, Romero R, Núñez-Moreno G, Mínguez P, **Ayuso C**, Cortón M. Fine Breakpoint Mapping by Genome Sequencing Reveals the First Large X Inversion Disrupting the NHS Gene in a Patient with Syndromic Cataracts.

Int J Mol Sci. 2021 Nov24;22(23):12713. doi: 10.3390/ijms222312713. ISSN NA; EISSN 1422-0067

PMID: 34884523

IF(2021): 6,208 Q1 (69:296) Biochemistry & Molecular Biology

AÑO 2022.-

393: Romero R, De la Fuente L, Del Pozo-Valero M, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Martin-Merida I, Avila-Fernandez A, Iancu IF, Perea-Romero I, Núñez-Moreno G, Damián-Verde A, Rodilla C, Almoguera B, Corton M, **Ayuso C**, **Minguez P**. An evaluation of pipelines for DNA variant detection can guide a reanalysis protocol to increase the diagnostic ratio of genetic diseases. *NPJ Genom Med.* 2022 Jan 27;7(1):7. doi: 10.1038/s41525-021-00278-6. PMCID: PMC8795168

PMID: 35087072

IF(2022): 5,3 5-Year Impact Factor (2022): 6,0 Q1 (27:171) Genetics & Heredity

394: Del Pozo-Valero M, Riveiro-Alvarez R, Martin-Merida I, Blanco-Kelly F, Swafiri S, Lorda-Sanchez I, Trujillo-Tiebas MJ, Carreño E, Jimenez-Rolando B, Garcia-Sandoval B, Corton M, Avila-Fernandez A, **Ayuso C**. Impact of Next Generation Sequencing in Unraveling the Genetics of 1036 Spanish Families With Inherited Macular Dystrophies. *Invest Ophthalmol Vis Sci (IF: 4.8; Q1.* 2022 Feb 1;63 (2):11. doi: 10.1167/iops.63.2.11. ISSN: 1552-5783. DOI: 10.1167/iops.63.2.11

PMID: 35119454

IF(2022): 4,4 5-Year Impact Factor (2022): 4.6 Q1 (7:62) Ophthalmology

395: Chesneau B, Aubert-Mucca M, Fremont F, Pechmeja J, Soler V, Isidor B, Nizon M, Dollfus H, Kaplan J, Fares-Taie L, Rozet JM, Busa T, Lacombe D, Naudion S, Amiel J, Rio M, Attie-Bitach T, Lesage C, Thouvenin D, Odent S, Morel G, Vincent-Delorme C, Boute O, Vanlerberghe C, Dieux A, Boussion S, Faivre L, Pinson L, Laffargue F, Le Guyader G, Le Meur G, Prieur F, Lambert V, Laudier B, Cottureau E, **Ayuso C**, Corton-Pérez M, Bouneau L, Le Caignec C, Gaston V, Jeanton-Scaramouche C, Dupin-Deguine D, Calvas P, Chassaing N, Plaisancié J. First evidence of SOX2 mutations in Peters' anomaly: Lessons from molecular screening of 95 patients. *Clin Genet.* 2022 Feb 16. DOI: 10.1111/cge.14123. Online ahead of print. ISSN:0009-9163 EISSN: 1399-0004

PMID: 35170016

IF(2022): 3,5 5-Year Impact Factor (2022): 3,9 Q2 (66:171) Genetics & Heredity

396: Martínez-González B, Vázquez-Sirvent L, Soria ME, Mínguez P, Salar-Vidal L, García-Crespo C, Gallego I, Ávila A, Llorens C, Soriano B, Ramos-Ruiz R, Esteban J, Fernandez-Roblas R, Gadea I, **Ayuso C**, Ruiz-Hornillos J, Pérez-Jorge C, Domingo E, Perales C. Vaccine-breakthrough infections with

SARS-CoV-2 Alpha mirror mutations in Delta Plus, Iota and Omicron. J Clin Invest. 2022 May 2; 132(9):e157700700. doi: 10.1172/JCI157700. ISSN: 0021-9738 EISSN: 1558-8238
PMID: 35259127

IF(2022): 15,9 5-Year Impact Factor (2022): 16,7 Q1 D1 (3:136) Medicine, Research & Experimental

397: Solaki M, Baumann B, Reuter P, Andreasson S, Audo I, **Ayuso C**, Balousha G, Benedicenti F, Birch D, Bitoun P, Blain D, Bocquet B, Branham K, Català-Mora J, De Baere E, Dollfus H, Falana M, Giorda R, Golovleva I, Gottlob I, Heckenlively JR, Jacobson SG, Jones K, Jägle H, Janecke AR, Kellner U, Liskova P, Lorenz B, Sampol LM, Messias A, Meunier I, Porto FBO, Papageorgiou E, Plomp AS, de Ravel TJL, Reiff CM, Renner AB, Rosenberg T, Rudolph G, Salati R, Cumhur Sener E, Sieving PA, Stanzial F, Traboulsi EI, Tsang SH, Varsanyi B, Weleber RG, Zobor D, Stingl K, Wissinger B, Kohl S. Comprehensive variant spectrum of the CNGA3 gene in patients affected by achromatopsia. Hum Mutat. 2022 Mar 25. doi: 10.1002/humu.24371 .ISSN 1059-7794 Online ahead of print.
PMID: 35332618

IF(2022): 3,9 5-Year Impact Factor (2022): 4,5 Q2 (52:171) Genetics & Heredity

398: Martínez-González B, Soria ME, Vázquez-Sirvent L, Ferrer-Orta C, Lobo-Vega R, Mínguez P, de la Fuente L, Llorens C, Soriano B, Ramos R, Cortón M, López-Rodríguez R, García-Crespo C, Gallego I, de Ávila AI, Gómez J, Enjuanes L, Salar-Vidal L, Esteban J, Fernandez-Roblas R, Gadea I, **Ayuso C**, Ruiz-Hornillos J, Verdaguer N, Domingo E, Perales C. SARS-CoV-2 Point Mutation and Deletion Spectra and Their Association with Different Disease Outcomes. Microbiol. Spectr. 2022 Mar 29:e0022122. doi: 10.1128/spectrum.00221-22. Online ahead of print. ISSN: 2165-0497
PMID: 35348367

IF(2022): 3,7 5-Year Impact Factor (2022): 5,9 Q2 (47:156) Microbiology.

399: Jimenez-Rolando B, Garcia-Sandoval B, Del Pozo-Valero M, **Ayuso C**, Garcia-Ferreira M, Abellanas M, Campos-Seco S, Carreño E. Prevalence, multimodal imaging and genotype-phenotype assessment of trauma related subretinal fibrosis in stargardt disease. Eur J Ophthalmol. 2022 Nov. 32(6):3201-3207. doi: 10.1177/11206721221093986. Online ahead of print. ISSN 1120-6721. EISSN 1724-6016.
PMID: 35422128

IF(2022): 1,7 5-Year Impact Factor (2022): 1,8 Q4 (47:62) Ophthalmology

400: Luque J , Mendes I, Gómez B, Morte B, López de Heredia M, Herreras E, Corrochano V , Bueren J , Gallano P , Artuch R, Fillat C , Pérez-Jurado LA, Montoliu L, Carracedo A, Millán JM, M Webb S, Palau F , CIBERER Network; Lapunzina P. CIBERER: Spanish ncational network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. Clin. Genet. 2022 May; 101(5-6):481-493.doi: 10.1111/cge.14113. Epub 2022 Feb 4. ISSN: 0009-9163 EISSN: 1399-0004 [REVIEW](#)
PMID: 35060122

IF(2022): 3,5 5-Year Impact Factor (2022): 3,9 Q2 (66:171) Genetics & Heredity

401: El-Asrag M, Corton M, Martin McKibbin M, Avila-Fernandez A , Mohamed MD, Blanco-Kelly F, Toomes C, Inglehearn CF, **Ayuso C**, Ali M. Novel homozygous mutations in the transcription factor NRL cause non-syndromic retinitis pigmentosa. Mol Vis. 2022 May 17; 28:48-56. eCollection 2022. ISSN: 1090-0535. PMCID: PMC9122474
PMID: 35693422

IF(2022): 2,2 5-Year Impact Factor (2022):2,6 Q3 (34:62) Ophthalmology

402: Tarilonte M, Ramos P, Moya J, Fernandez-Sanz G, Blanco-Kelly F, Swafiri ST, Villaverde C, Romero R, Tamayo A, Gener B, Calvas P, **Ayuso C**, [Corton M](#). Activation of cryptic donor splice sites by non-coding and coding <i>PAX6</i> variants contributes to congenital aniridia.J Med Genet. Epub2021 Mar 29: jmedgenet-2020-106932. 2022 May; 59(5):428-437.doi: 10.1136/jmedgenet-2020-106932. Online ahead of print. ISSN 0022-2593 EISSN 1468-6244.
PMID: 33782094

IF(2022): 4,0 Q1 (48:171) Genetics & Heredity

403: Ayuso C, Millan JM. Terapia Génica para distrofias hereditarias de la retina: Síndrome de Usher tipo 1B. Revista VISION. N° 60. Pag.21-25. 1er semestre 2022.

404: López-Rodríguez R, Del Pozo-Valero M, Corton M, Mínguez P, Ruiz-Hornillos J, Pérez-Tomás ME, Barreda Sánchez M, Mancebo E, Villaverde C, Núñez-Moreno G, Romero R, the STOP_Coronavirus Study Group#, Paz-Artal E, Guillén-Navarro E, Almoguera B, **Ayuso C**. Presence of rare potential pathogenic variants in subjects under 65 years old with very severe or fatal covid-19. *Sci Rep*. 2022 Jun 20;12(1):10369. doi: 10.1038/s41598-022-14035-x. ISSN: 2045-2322 EISSN: 2045-2322 PMID: 35725860

IF(2022): 4,6 5-Year Impact Factor (2022): 4,9 Q2 (22:73) Multidisciplinary Sciences

405: Martínez-González B, Soria ME, Vázquez-Sirvent L, Ferrer-Orta C, Lobo-Vega R, Mínguez P, De la Fuente L, Llorens C, Soriano B, Ramos-Ruiz R, Corton M, Lopez-Rodríguez R, García-Crespo C, Somovilla P, Durán-Pastor A, Gallego I, De Ávila AI, Delgado S, Morán F, López-Galíndez C, Gómez J, Enjuanes L, Salar-Vidal LL, Esteban-Muñoz M, Esteban Moreno J, Fernandez-Roblas R, Gadeal, **Ayuso C**, Ruiz-Hornillos J, Verdaguer N, Domingo E*, Perales C*. SARS-CoV2 mutant spectra at different depth levels reveal an overwhelming abundance of low frequency mutations. *Pathogens*. 2022 Jun 8;11(6):662. doi: 10.3390/pathogens11060662. PMCID: PMC9227345. EISSN: 2076-0817 PMID: 35745516

IF(2022): 3,7 5-Year Impact Factor (2022): 3,7 Q2 (62:135) Microbiology

406: Cruz R, Diz-de Almeida S, et al, *SCOURGE Cohort Group*, HOSTAGE Cohort Group, GRA@CE Cohort Group, Guillen-Navarro E, Ayuso C, González-Neira A, Riancho JA, Rojas-Martínez A, Flores C, Lapunzina P, Carracedo A. Novel genes and sex differences in COVID-19 severity. *Hum Mol Genet*. 2022 Jun 16;ddac132. doi: 10.1093/hmg/ddac132. Online ahead of print. ISSN:2045-2322 PMID: 35708486

IF(2022): 3,5 5-Year Impact Factor (2022): 5,1 Q2 (66:171) Genetics & Heredity

407: Perea-Romero I, Solarat C, Blanco-Kelly F, Sanchez-Navarro I, Bea-Mascato B, Martin-Salazar E, Lorda-Sanchez I, Tahsin Swafiri S, Avila-Fernandez A, Martin-Merida I, Trujillo-Tiebas MJ, Carreño E, Jimenez-Rolando B, Garcia-Sandoval B, Mínguez P, Corton M, Valverde D, **Ayuso C**. Allelic overload and its clinical modifier effect in Bardet-Biedl Syndrome. *NPJ Genom Med*. DOI : 10.1038/s41525-022-00311-2. 2022 Jul 14;7(1):41. doi: 10.1038/s41525-022-00311-2. PMID:35835773

IF(2022): 5,3 5-Year Impact Factor (2022): 6,0 Q1 (27:171) Genetics & Heredity

408: Iancu IF, Perea-Romero I, Núñez-Moreno G, De la Fuente L, Romero R, Ávila-Fernandez A, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Almoguera B, Martin Merida I, Del Pozo Valero M, Damián A, Cortón M, **Ayuso C** and **Mínguez P**. Aggregated genomic data as cohort-specific allelic frequencies can boost variants and genes prioritization in non-solved cases of inherited retinal dystrophies. *Int. J. Mol. Sci*. 2022, 23, 8431. Published: 29 July 2022. <https://doi.org/10.3390/ijms23158431>. PMID: 35955564

IF(2022): 5,6 5-Year Impact Factor (2022): 6,2 Q1 (66:285) Biochemistry & Molecular biology

409: Arteché-López A, Ávila-Fernández A, Riveiro Álvarez R, Almoguera B, Bustamante Aragonés A, Martin-Merida I, López Martínez MA, Giménez Pardo A, Vélez-Monsalve C, Gallego Merlo J, García Vara I, Blanco-Kelly F, Tahsin Swafiri S, Lorda Sánchez I, Trujillo Tiebas MJ, **Ayuso C**. Five years' experience of the clinical exome sequencing in a Spanish single center. *Sci Rep*. 2022 Nov 10;12(1):19209. doi: 10.1038/s41598-022-23786-6. PMID: 36357507

IF(2022): 4,6 5-Year Impact Factor (2022): 4,9 Q2 (22:73) Multidisciplinary Sciences

410: Martínez-Cayuelas E, Blanco-Kelly F, López-Grondona F, Tahsin-Swafiri S, López-Rodríguez R, Losada-Del Pozo R, Mahillo I, Moreno B, Rodrigo-Moreno M, Casas-Alba D, López-González A, García-Miñaur S, Mori MA, Pacio-Mínguez M, Rikeros-Orozco E, Santos-Simarro F, Cruz-Rojo J, Quesada-Espinosa JF, Sánchez-Calvin MT, Sánchez-del Pozo J, Bernadó-Fonz R, Isidoro-García M, Ruiz-Ayucar I, Alvarez-Mora M, Blanco-Lago R, De Azua-Brea B, Eirís J, García-Peñas JJ, Gil-Fournier B, Gómez-Lado C, Irazabal N, López V, Madrigal I, Málaga I, Martínez-Menéndez B, Ramiro-Leon MS, García-Hoyos M, Prieto-Matos P, López-Pisón J, Aguilera-Albesa S, Álvarez de Andrés S, Fernández-Jaén A, Llano-Rivas I, Gener B, **Ayuso C**, Arteché-López A, Palomares-Bralo M, Cueto A, Valenzuela I, Martínez-Monseny A, Lorda-Sánchez I, Almoguera B. Clinical description, molecular delineation, and genotype-phenotype correlation in

340 patients with KBG syndrome: Addition of 67 new patients. J Med Genet. 2022 Nov 29. DOI: 10.1136/jmg-2022-108632. ISSN: 0022-2593. EISSN:1468-6244. PMID: 36446582

IF(2022): 4,0 5-Year Impact Factor (2022): 4,9 Q2 (47:171) Genetics & Heredity

411: Holt R, Goudie D, Verde AD, Gardham A, Ramond F, Putoux A, Sarkar A, Clowes V, Clayton-Smith J, Banka S, Cortazar Galarza L, Thuret G, Ubeda Erviti M, Zurutuza Ibarguren A, Sáez Villaverde R, Tamayo Durán A, **Ayuso C**, Bax DA, Plaisancie J, Corton M, Chassaing N, Calvas P, Ragge NK. Individuals with heterozygous variants in the Wnt-signalling pathway gene FZD5 delineate a phenotype characterized by isolated coloboma and variable expressivity. Ophthalmic Genet. 2022 Dec;43(6):809-816. doi: 10.1080/13816810.2022.2144905. ISSN:1381-6810 EISSN: 1744-5094 PMID: 36695497

IF(2022): 1,2 5-Year Impact Factor (2022): 1,4 Q4 (56:62) Ophthalmology

AÑO 2023.-

412: López-Rodríguez R, Ruiz-Hornillos J, Cortón M, Almoguera B, Minguez P, Pérez-Tomás ME, Barreda-Sánchez M, Mancebo E, Ondo L, Martínez-Ramas A, Fernández-Caballero L, Taracido-Fernández JC, Herrero-González A, Mahillo-Fernández I, theSTOP_Coronavirus Study Group, Paz-Artal E, Guillén-Navarro E, **Ayuso C**. Androgen receptor polyQ alleles and COVID-19 severity in men: a replication study. ISSN: 2047-2919; EISSN: 2047-2927. En medRxiv 2022.03.25.22271678; doi: <https://doi.org/10.1101/2022.03.25.22271678> Andrology. 2023 Jan; 11(1):24-31. doi: 10.1111/andr.13339. epub 2022 Nov 28. PMID: 36375449

IF(2023): 3,2 5-Year Impact Factor (2023): 3,8 Q1 (2:8) Andrology

IF(2023): 3,2 5-Year Impact Factor (2023): 3,8 Q1 (2:8) Andrology

413: Del Pozo-Valero M, Corton M, López-Rodríguez R, Mahillo-Fernández I, Ruiz-Hornillos J, Minguez P, Villaverde C, Pérez-Tomás ME, Barreda-Sánchez M, Mancebo E, the STOP_Coronavirus Study Group, Paz-Artal E, Guillén-Navarro E, Almoguera B, **Ayuso C**. Age-dependent association of clonal hematopoiesis with COVID-19 mortality in patients over 60 years. ISSN: 2509-2715 GeroScience. 2023 Feb; 45(1):543-553. doi: 10.1007/s11357-022-00666-5. Epub 2022 Oct 3. PMID: 36184726

IF(2023): 5,3 5-Year Impact Factor (2023): 6,2 Q1 (9:74) Geriatrics & Gerontology

IF(2023): 5,3 5-Year Impact Factor (2023): 6,2 Q1 (9:74) Geriatrics & Gerontology

414: Tamayo A, Núñez-Moreno G, Ruiz C, Plaisancie J, Damian A, Moya J, Chassaing N, Calvas P, **Ayuso C**, Minguez P, Corton M. Minigene Splicing Assays and Long-Read Sequencing to Unravel Pathogenic Deep-Intronic Variants in PAX6 in Congenital Aniridia. Int J Mol Sci. 2023 Jan 13;24(2):1562. doi: 10.3390/ijms24021562. Free PMC article. ISSN: N/A EISSN: 1422-0067 PMID: 36675087

IF(2023): 4,9 5-Year Impact Factor (2023): 5,6 Q1 (66:313) Biochemistry & Molecular Biology

IF(2023): 4,9 5-Year Impact Factor (2023): 5,6 Q1 (66:313) Biochemistry & Molecular Biology

415: de la Fuente L, Del Pozo-Valero M, Perea-Romero I, Blanco-Kelly F, Fernández-Caballero L, Cortón M, **Ayuso C**, Minguez P. Prioritization of New Candidate Genes for Rare Genetic Diseases by a Disease-Aware Evaluation of Heterogeneous Molecular Networks. Int J Mol Sci. 2023 Jan 14;24(2):1661. doi: 10.3390/ijms24021661. ISSN: 1661-6596 EISSN: 1422-0067. Free PMC article. PMID: 36675175

IF(2023): 4,9 5-Year Impact Factor (2023): 5,6 Q1 (66:313) Biochemistry & Molecular Biology

IF(2023): 4,9 5-Year Impact Factor (2023): 5,6 Q1 (66:313) Biochemistry & Molecular Biology

416: Martínez-Granero F, Martínez-Cayuelas E, Rodilla C, Núñez-Moreno G, Rodríguez de Alba M, Blanco-Kelly F, Romero R, Minguez P, **Ayuso C**, Lorda-Sanchez I, Corton M, Almoguera B. Biallelic intragenic tandem duplication of CPLANE1 in Joubert syndrome: a case report. Clin Genet. 2023 Jan 31. doi: 10.1111/cge.14306. Online ahead of print. ISSN: 0009-9163; EISSN: 1399-0004. PMID: 36719180

IF(2023): 2,9 5-Year Impact Factor (2023): 3,5 Q2 (81:191) Genetics & Heredity

IF(2023): 2,9 5-Year Impact Factor (2023): 3,5 Q2 (81:191) Genetics & Heredity

417: Rodríguez-García C, Rodríguez-Ruiz E, Ruano-Raviña A, Cruz R, Piñeiro-Lamas M, Casal A, Lapunzina P, Carracedo Á, Valdés L. Is SARS-COV-2 associated with alpha-1 antitrypsin deficiency? J Thorac Dis. 2023 Feb 28; 15(2):711-717. doi: 10.21037/jtd-22-1062. Epub 2023

Jan 29. PMCID: PMC9992632.

PMID: 36910046

IF(2023): 2,1 5-Year Impact Factor (2023): 2,5 Q3 (59:100) Respiratory System

418: Lopez-Lopez D, Roldán G, Fernández-Rueda JL, Bostelmann G, Carmona R, Aquino V, Perez-Florida J, Ortuño F, Pita G, Núñez-Torres R, González-Neira A, [CSVS Crowdsourcing Group](#); Peña-Chilet M, Dopazo J. A crowdsourcing database for the copy-number variation of the Spanish population. *Hum Genomics*. 2023 Mar 9; 17(1):20. doi: 10.1186/s40246-023-00466-8. ISSN: 1473-9542; EISSN: 1479-7364

PMID: 36894999

IF(2023): 3,8 5-Year Impact Factor (2023): 4,0 Q2 (49:191) Genetics & Heredity

419: Kesim Y, Ceroni F, Damián A, Blanco-Kelly F, **Ayuso C**, Williamson K, Paquis-Flucklinger V, Bax DA, Plaisancié J, Rieubland C, Chamlal M, Cortón M, Chassaing N, Calvas P, Ragge NK. Clinical and genetic analysis further delineates the phenotypic spectrum of ALDH1A3-related anophthalmia and microphthalmia. *Eur J Hum Genet*. 2023 Mar 31. doi: 10.1038/s41431-023-01342-8. Online ahead of print.

PMID: 36997679

Correction: Clinical and genetic analysis further delineates the phenotypic spectrum of ALDH1A3-related anophthalmia and microphthalmia. *Published Erratum*. *Eur J Hum Genet*. 2023 Apr 28. doi: 10.1038/s41431-023-01363-3. Online ahead of print.

PMID: 37106145

IF(2023): 3,7 5-Year Impact Factor (2023): 4,1 Q2 (52:191) Genetics & Heredity EF:0.01709

420: Pairo-Castineira E, Rawlik K, Bretherick AD, Qi T, Wu Y, Nassiri I, McConkey GA, Zechner M, Klaric L, Griffiths F, Oosthuyzen W, Kousathanas A, Richmond A, Millar J, Russell CD, Malinauskas T, Thwaites R, Morrice K, Keating S, Maslove D, Nichol A, Semple MG, Knight J, Shankar-Hari M, Summers C, Hinds C, Horby P, Ling L, McAuley D, Montgomery H, Openshaw PJM, Begg C, Walsh T, Tenesa A, Flores C, Riancho JA, Rojas-Martinez A, Lapunzina P; GenOMICC Investigators; [SCOURGE Consortium](#) **Ayuso C**; ISARICC Investigators; 23andMe COVID-19 Team; Yang J, Ponting CP, Wilson JF, Vitart V, Abedalthagafi M, Luchessi AD, Parra EJ, Cruz R, Carracedo A, Fawkes A, Murphy L, Rowan K, Pereira AC, Law A, Fairfax B, Hendry SC, Baillie JK. GWAS and meta-analysis identifies 49 genetic variants underlying critical COVID-19. *Nature*. 2023 May 17. doi: 10.1038/s41586-023-06034-3. Online ahead of print. ISSN: 0028-0836 EISSN:1476-4687

PMID: 37198478

IF(2023): 50,5 5-Year Impact Factor (2023): 54,4 Q1 D1 (1:134) Multidisciplinary Sciences

421: Damián A, Núñez-Moreno G, Jubin C, Tamayo A, Rodríguez de Alba M, Villaverde C, Fund C, Delépine M, Leduc A, Deleuze JF, Minguez P, **Ayuso C** and Corton M*. Long-read genome sequencing identifies cryptic structural variants in congenital aniridia cases. *Hum Genomics* 17, 45 (2023). 2023 Jun 2;17(1):45. doi: 10.1186/s40246-023-00490-8. <https://doi.org/10.1186/s40246-023-00490-8>. ISSN:1473-9542 EISSN:1479-7364

PMID: 37269011

IF(2023): 3,8 5-Year Impact Factor (2023): 4,0 Q2 (49:191) Genetics & Heredity

422: Rodilla C, Martín-Merida MI, Blanco-Kelly F, Trujillo-Tiebas MJ, Avila-Fernandez A, Riveiro-Alvarez R, del Pozo-Valero M, Perea-Romero I, Swafiri ST, Zurita O, Villaverde C, Lopez MA, Romero R, Iancu IF, Núñez-Moreno G, Jiménez-Rolando B, Martín-Gutiérrez MP, Carreño E, Minguez P, García-Sandoval B, **Ayuso C**, **Corton M**. Comprehensive genotyping and phenotyping analysis of GUCY2D-associated rod- and cone-dominated dystrophies. *Am J Ophthalmol* (2023), 2023 jun 15. 254:87-103 doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2023.05.015>. ISSN: 0002-9394.

PMID: 37327959

IF(2023): 4,1 5-Year Impact Factor (2023): 4,3 Q1 (10:95) Ophthalmology

423: M Alemany-Navarro, S Diz-de Almeida, R Cruz, J A Riancho, A Rojas-Martínez, P Lapunzina, C Flores; [Scourge Cohort Group](#); A Carracedo. Psychiatric polygenic risk as a predictor of COVID-19 risk and severity: insight into the genetic overlap between schizophrenia and COVID-19. *Transl Psychiat* 2023 Jun

6;13(1):189. DOI: 10.1038/s41398-023-02482-7. PMCID: PMC10243274. ISSN: 2158-3188. EISSN: 2158-3188
PMID: 37280221

IF(2023): 5,8 5-Year Impact Factor (2023): 6,3 Q1 (25:256) Psychiatry

424: Castro-Santos P, Rojas-Martinez A, Riancho JA, Lapunzina P, Flores C, Carracedo A, Díaz-Peña R; **Scourge Cohort Group**: Abellan J, Acosta-Isaac R, Aguado JM, Aguilar C, Aguilera-Albesa S, Ahmadi Sabbagh A, Alba J, Albu S, Alcalá-Gallardo K, Alcoba-Florez J, Alcolea Batres S, Algarin-Lara HR, Almadana V, Almeida J, Almoguera B, Alonso MR, Alvarez N, Álvarez-Benítez Y, Álvarez-Navia F, Alvarez-Sala Walther R, Andreu-Bernabeu A, Antonijoan MR, Arana-Arri E, Aranda C, Arango C, Araque C, Araujo NK, M T Araujo I, Arcanjo AC, Arnaiz A, Arnalich Fernández F, Arranz MJ, Arribas Lopez JR, Artiga MJ, Avello-Malaver Y, **Ayuso C**. HLA-A*11:01 and HLA-C*04:01 are associated with severe COVID-19. HLA. 2023 Aug. doi: 10.1111/tan.15160. Online ahead of print.
PMID: 37528566

IF(2023): 5,9 5-Year Impact Factor (2023): 3,7 Q1 (36:181) Immunology

425: COVID-19 Host Genetics Initiative. A second update on mapping the human genetic architecture of COVID-19. **Comment**. Nature 2023 Sep; 621(7977):E7-E26. doi: 10.1038/s41586-023-06355-3. Epub 2023 Sep 6. PMID: 37674002

IF(2023): 50,5 5-Year Impact Factor (2023): 54,4 Q1 D1 (1:134) Multidisciplinary Sciences

426: Bocquet B1,2,#, *, Borday C, #, Erkilic N, #, Mamaeva D, #, Donval A, Masson-Garcia C, Parain K, Kaminska K, Quinodoz M, Perea-Romero I, Garcia-Garcia G, Jimenez-Medina C, Boukhaddaoui H, Coget A, Leboucq N, Calzetti G, Gandolfi S, Percesepe A, Bariliv, Uliana V, Delsante M, Bozzetti F, PN Scholl H, Corton M, **Ayuso C**, Millan JM, Rivolta C, Meunier I, Perron M*, and Kalatzis V. TBC1D32 variants disrupt retinal ciliogenesis and cause retinitis pigmentosa. JCI Insight (IF: 6.21; Q1) 2023 Sep 28; e169426. doi: 10.1172/jci.insight.169426. Online ahead of print
PMID: 37768732

IF(2023): 6,3 5-Year Impact Factor (2023): 7,5 Q1 (27:189) Medicine, Research & Experimental

427: Rodríguez-Hidalgo M, 2, de Bruijn SE, Zelia Corradi Z, Kim Rodenburg K, Lara-López A, Valverde-Megías A, Ávila-Fernández A, Fernandez-Caballero L, Del Pozo-Valero M, Cominas J, Gilissen C, Irigoyen-Laborra C, Cremers F, Ayuso C, Ruiz-Ederra J, Roosing S. ABCA4 c.6480-35A>G, a novel branchpoint variant associated with Stargardt disease. Front Genet. 2023; 14: 1234032. Published online 2023 Sep 7. doi: 10.3389/fgene.2023.1234032 PMCID: PMC10539688
PMID: 37779911

IF(2023): 2,8 5-Year Impact Factor (2023): 3,3 Q2 (85:191) Genetics & Heredity

428: Pascual P, Tenorio-Castano J, Mignot C, Afenjar A, Arias P, Gallego-Zazo N, Parra A, Miranda L, Cazalla M, Silván C, Heron D, Keren B, Popa I, Palomares M, Rikeros E, Ramos FJ, Almoguera B, **Ayuso C**, Swafiri ST, Barbero AIS, Srinivasan VM, Gowda VK, Morleo M, Nigro V, D'Arrigo S, Ciaccio C, Martin Mesa C, Paumard B, Guillen G, Anton ATS, Jimenez MD, Seidel V, Suárez J, Cormier-Daire V, Consortium TS, Nevado J, Lapunzina P. Snijders Blok-Campeau Syndrome: Description of 20 Additional Individuals with Variants in CHD3 and Literature Review. Genes (Basel). 2023 Aug 23;14(9):1664. doi: 10.3390/genes14091664. Free PMC article. Review.
PMID: 37761804

IF(2023): 2,8 5-Year Impact Factor (2023): 3,3 Q2 (85: 171) Genetics & Heredity

429: de Guimaraes TAC, Georgiou M, Robson AG, Fujinami K, Vincent A, Nasser F, Khateb S, Mahroo OA, Pontikos N, Vargas ME, Thiadens AAHJ, Carvalho ER, Nguyen XT, Arno G, Fujinami-Yokokawa Y, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Jiménez-Rolando B, Martin-Merida MI, Avila-Fernandez A, Salas EC, Garcia-Sandoval B, **Ayuso C**, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Banin E, Pennesi ME, Khan AO, Wissinger B, Webster AR, Heon E, Boon CJF, Zrenner E, Michaelides M. KCNV2-associated retinopathy: genotype-phenotype correlations - KCNV2 study group report 3. Br J Ophthalmol. 2023 Oct 18; bjo-2023-323640. doi: 10.1136/bjo-2023-323640. Epub ahead of print.
PMID: 37852740

IF(2023): 3,7 5-Year Impact Factor (2023): 3,9 Q1 (13:95) Ophthalmology

AÑO 2024.-

430: Hoon Han J, Cancellieri F, Perea-Romero I, **Ayuso C**, Quinodoz M, Rivolta C. The p.C759F variant in USH2A is a pathogenic mutation: systematic literature review and meta-analysis of 667 genotypes. *Ophthalmic Res.* 2024;67(1):107-114. 2023 Nov 28. doi: 10.1159/000535545. Online ahead of print. PMID: 38016437

IF(2024): 1,9 5-Year Impact Factor (2024): 2,2 Q2 (47:98) Ophthalmology

431: Dueñas Rey A, Del Pozo Valero M, Bouckaert M, Wood KA, Van den Broeck F, Daich Varela M, Thomas HB, Van Heetvelde M, De Bruyne M, Van de Sompele S, Bauwens M, Lenaerts H, Mahieu Q, Josifova D; Genomics England Research Consortium; Rivolta C, O'Keefe RT, Ellingford J, Webster AR, Arno G, **Ayuso C**, De Zaeytijd J, Leroy BP, De Baere E, Coppieters F. Combining a prioritization strategy and functional studies nominates 5'UTR variants underlying inherited retinal disease. *GenomeMed.* 2024 Jan 6;16(1):7. doi: 10.1186/s13073-023-01277-1. PMCID: PMC10771650. ISSN: 1756-994X PMID: 38184646

IF(2024): 11,2 5-Year Impact Factor (2024): 13,8 D1 Q1 (6:191) Genetics & Heredity-Scie

432: Toribio-Fernández R, Tristão-Pereira C, Carlos Silla-Castro J, Callejas S, Oliva B, Fernandez-Nueda I, Garcia-Lunar I, Perez-Herreras C, María Ordovás J, Martin P, Blanco-Kelly F, **Ayuso C**, Lara-Pezzi E, Fernandez-Ortiz A, Garcia-Alvarez A, Dopazo A, Sanchez-Cabo F, Ibanez B, Cortes-Canteli M, Fuster V. Apolipoprotein E-ε2 and ResistancetoAtherosclerosis in Midlife-The PESA Observational Study. *Circ Res.* 2024 Feb 16;134(4):411-424. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.123.323921. Epub 2024 Jan 23. ISSN 0009-7330, EISSN: 1524-4571 PMID: 38258600

IF(2024): 16,2 5-Year Impact Factor (2024): 20,8 Q1- D1 (5:230) Cardiac & Cardiovascular systems

433: Pérez-Jurado LA, Cáceres A, Balagué-Dobón L, Esko T, López de Heredia M, Quintela I, Cruz R, Lapunzina P, Carracedo Á; SCOURGE Cohort Group; González JR. Clonal chromosomal mosaicism and loss of chromosome Y in elderly men increase vulnerability for SARS-CoV-2. *Commun Biol.* 2024 Feb 19;7(1):202. doi: 10.1038/s42003-024-05805-6 PMCID: PMC10876565. EISSN 2399-3642 PMID: 38374351

IF(2024): 5,1 5-Year Impact Factor (2024): 5,8 Q1- D1 (8:109) Biology

434: Fernández-Caballero L, Martín-Merida I, Blanco-Kelly F, Avila-Fernandez A, Carreño E, Fernandez-San Jose P, Irigoyen C, Jimenez-Rolando B, Lopez-Grondona F, Mahillo I, Martin-Gutierrez MP, Minguez P, Perea-Romero I, Del Pozo-Valero M, Riveiro-Alvarez R, Rodilla C, Rodriguez-Peña L, Sánchez-Barbero AI, Swafiri ST, Trujillo-Tiebas MJ, Zurita O, García-Sandoval B, **Corton M, Ayuso C**. PRPH2-Related Retinal Dystrophies: Mutational Spectrum in 103 Families from a Spanish Cohort. *Int J Mol Sci.* 2024 Mar 2;25(5):2913. doi: 10.3390/ijms25052913. PMCID: PMC10931554. PMID: 38474159

IF(2024): 4,9 5-Year Impact Factor (2024): 5,7 - Q1 (72:319) Biochemistry & Molecular biology

435: Hitti-Malin RJ, Panneman DM, Corradi Z, Boonen EGM, Astuti G, Dhaenens CM, Stöhr H, Weber BHF, Sharon D, Banin E, Karali M, Banfi S, Ben-Yosef T, Glavač D, Farrar GJ, **Ayuso C**, Liskova P, Dudakova L, Vajter M, Oldak M, Szaflik JP, Matynia A, Gorin MB, Kämpjärvi K, Bauwens M, De Baere E, Hoyng CB, Li CHZ, Klaver CCW, Inglehearn CF, Fujinami K, Rivolta C, Allikmets R, Zernant J, Lee W, Podhajcer OL, Fakin A, Sajovic J, AlTalibishi A, Valeina S, Taurina G, Vincent AL, Roberts L, Ramesar R, Sartor G, Luppi E, Downes SM, van den Born LI, McLaren TL, De Roach JN, Lamey TM, Thompson JA, Chen FK, Tracwaska AM, Kamakari S, Sallum JMF, Bolz HJ, Kayserili H, Roosing S, Cremers FPM. Towards Uncovering the Role of Incomplete Penetrance in Maculopathies through Sequencing of 105 Disease-Associated Genes. *Biomolecules.* 2024 Mar 19;14(3):367. doi: 10.3390/biom14030367. EISSN 2218-273X; PMCID: PMC10967834 PMID: 38540785

IF(2024): 4,8 5-Year Impact Factor (2024): 5,6 - Q1 (75:319) Biochemistry & Molecular biology

436: Quinodoz M, Kaminska K, Cancellieri F, Han JH, Peter VG, Celik E, Janeschitz-Kriegl L, Schärer N, Hauenstein D, György B, Calzetti G, Hahaut V, Custódio S, Sousa AC, Wada Y, Murakami Y, Fernández AA, Hernández CR, Minguez P, **Ayuso C**, Nishiguchi KM, Santos C, Santos LC, Tran VH, Vaclavik V, Scholl HPN, Rivolta C. Detection of elusive DNA copy-number variations in hereditary disease and cancer through

the use of noncoding and off-target sequencing reads. *Am J Hum Genet.* 2024 Mar 19:S0002-9297(24)00074-0. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.03.001. Epub ahead of print. ISSN: 0002-9297

EISSN: 1537-6605

PMID: 38531366

IF(2024): 8,1 5-Year Impact Factor (2024): 9,6 D1 - Q1 (12:191) Genetics & Heredity

437: Ceballos F, Serrano-Lorenzo P, Bermejo-Guerrero L, Blázquez A, Quesada-Espinosa JF, Amigo J, Minguez P, **Ayuso C**, García-Arumí E, Muelas N, Jaijo T, Nascimento A, Galán-Rodríguez B, Paradas C, Arenas J, Carracedo A, Martí R, Martín MA, Domínguez-González C; for TK2d Spanish-Group. Clinical and Genetic Analysis of Patients With TK2 Deficiency. *Neurol-Genet.* 2024 Mar 25;10(2):e200138. doi: 10.1212/NXG.0000000000200138. ISSN: 2376-7839 PMCID: PMC10965359.

PMID: 38544965

IF(2024): 3,7 5-Year Impact Factor (2024): 3,5 Q1 (65:285) Clinical Neurology

438: Cornelis SS, Int'Hout J, Runhart EH, Grunewald O, Lin S, Corradi Z, Khan M, Hitti-Malin RJ, Whelan L, Farrar GJ, Sharon D, van den Born LI, Arno G, Simcoe M, Michaelides M, Webster AR, Roosing S, Mahroo OA, Dhaenens CM, Cremers FPM; **Study Group**. Representation of Women Among Individuals With Mild Variants in ABCA4-Associated Retinopathy: A Meta-Analysis. *JAMA Ophthalmol.* 2024 Apr 11:e240660. 142(5):463-47. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2024.0660. Epub ahead of print. PMCID: PMC11009866. ISSN 2168-6165

PMID: 38602673

IF(2024): 7,2 5-Year Impact Factor (2024): 7,9 - Q1 (3:98) Ophthalmology

439: Testa F, Carreño E, van den Born LI, Melillo P, Perea-Romero I, Di Iorio V, Risca G, Iodice CM, Pennings RJE, Karali M, Banfi S, Auricchio A, Galimberti S, **Ayuso C**, Simonelli F. Multicentric Longitudinal Prospective Study in a European Cohort of MYO7A Patients: Disease Course and Implications for Gene Therapy. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2024 Jun 3;65(6):25. doi: 10.1167/iovs.65.6.25. PMCID: PMC11185270.

PMID: 38884554

IF(2024): 4,7 5-Year Impact Factor (2024): 4,9 - Q1 (9:98) Ophthalmology

440: García-López M, Jiménez-Vicente L, González-Jabardo R, Dorado H, Gómez-Manjón I, Martín MÁ, **Ayuso C**, Arenas J, Gallardo ME. Creation of an Isogenic Human iPSC-Based RGC Model of Dominant Optic Atrophy Harboring the Pathogenic Variant c.1861C>T (p.Gln621Ter) in the OPA1 Gene. *Int J Mol Sci.* 2024 Jun 30;25(13):7240. doi: 10.3390/ijms25137240. PMCID: PMC11242102.

PMID: 39000346

IF(2024): 4,9 5-Year Impact Factor (2024): 5,7 - Q1 (72:319) Biochemistry & Molecular biology

441: de Guimaraes TAC, Georgiou M, Robson AG, Fujinami K, Vincent A, Nasser F, Khateb S, Mahroo OA, Pontikos N, Vargas ME, Thiadens AAHJ, Carvalho ER, Nguyen XT, Arno G, Fujinami-Yokokawa Y, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Jiménez-Rolando B, Martin-Merida MI, Avila-Fernandez A, Salas EC, Garcia-Sandoval B, Ayuso C, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Banin E, Pennesi ME, Khan AO, Wissinger B, Webster AR, Heon E, Boon CJF, Zrenner E, Michaelides M. KCNV2-associated retinopathy: genotype-phenotype correlations - KCNV2 study group report 3. *Br J Ophthalmol.* 2024 Jul 23;108(8):1137-1144. doi: 10.1136/bjo-2023-323640. PMCID: PMC11287651.

PMID: 37852740

IF(2024): 3,5 5-Year Impact Factor (2024): 4,2 Q1 (15:98) Ophthalmology

442: Malka S, Biswas P, Berry AM, Sangermano R, Ullah M, Lin S, D'Antonio M, Jestin A, Jiao X, Quinodoz M, Sullivan L, Gardner JC, Place EM, Michaelides M, Kaminska K, Mahroo OA, Schiff E, Wright G, Cancellieri F, Vaclavik V, Santos C, Rehman AU, Mehrotra S, Azhar Baig HM, Iqbal M, Ansar M, Santos LC, Sousa AB, Tran VH, Matsui H, Bhatia A, Naeem MA, Akram SJ, Akram J, Riazuddin S, **Ayuso C**, Pierce EA, Hardcastle AJ, Riazuddin SA, Frazer KA, Hejtmancik JF, Rivolta C, Bujakowska KM, Arno G, Webster AR, Ayyagari R. Substitution of a single non-coding nucleotide upstream of TMEM216 causes non-syndromic retinitis pigmentosa and is associated with reduced TMEM216 expression. *Am J Hum Genet.* 2024 Sep 5; 111(9):2012-2030. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.07.020. Epub 2024 Aug 26. PMCID: PMC11393691. ISSN 0002-9297 EISSN 1537-6605.

PMID: 39191256

IF(2024): 8,1 5-Year Impact Factor (2024): 9,6 D1 - Q1 (12:191) Genetics & Heredity

443: Uberoi D, Dalpé G, Cheung K, Kondrup E, Palmour N, Arawi T, Arych M, Ramiro Aviles MA, Ayuso C, Bentzen HB, Blizinsky K, Bombard Y, Chandrasekharan S, Chung BHY, de Paor A, Doerr M, Dove ES, Dupras C, Granados-Moreno P, Greenbaum D, Gunnarsdóttir HD, Haidar H, Ho CH, Jamuar SS, Kim H, Lebrete A, Macdonald A, Minssen T, Nasir J, Nicol D, Nicolás P, Otlowski M, Nair APS, Prince AER, Rothstein M, Ryan R, Sillon G, Singh KK, Stedman I, Tiller J, Van Hoyweghen I, Zawati MH, Joly Y. The Key Features of a Genetic Nondiscrimination Policy: A Delphi Consensus Statement. *JAMA Netw Open*. 2024 Sep 3;7(9):e2435355. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2024.35355. ISSN 2574-3805 EISSN: 2574-3805 PMID: 39325459

IF(2024): 9,7 5-Year Impact Factor (2024): 10,7 D1 - Q1 (14:322) Medicine, General & Internal

444: Diz-de Almeida S, Cruz R, Luchessi AD, et al; SCOURGE Cohort Group; Guillen-Navarro E, **Ayuso C**, Parra E, Riancho JA, Rojas-Martinez A, Flores C, Lapunzina P, Carracedo Á. Novel risk loci for COVID-19 hospitalization among admixed American populations. *Elife*. 2024 Oct 3;13: RP93666. doi: 10.7554/eLife.93666. PMCID: PMC11449485 ISSN: 2050-084X EISSN: 2050-084X PMID: 39361370

IF(2023): 6,4 5-Year Impact Factor (2023): 7,2 Q1- D1 (8:109) Biology

IF(2024): N/A 5-Year Impact Factor (2024): N/A N/A - Biology

445: Tristão-Pereira C, Fuster V, Lopez-Jimenez A, Fernández-Pena A, Semerano A, Fernandez-Nueda I, Garcia-Lunar I, **Ayuso C**, Sanchez-Gonzalez J, Ibanez B, Gispert JD, Cortes-Canteli M. Subclinical atherosclerosis and brain health in midlife: Rationale and design of the PESA-Brain study. *Am Heart J*. 2024 Sep 23:S0002-8703(24)00261-8. doi: 10.1016/j.ahj.2024.09.028. Epub ahead of print. ISSN:0002-8703 EISSN: 1097-6744. PMID: 39322173

IF(2024): 3,5 5-Year Impact Factor (2024): 3,6 Q1 (61:230) Cardiac & Cardiovascular Systems

446: Calzetti G, Schwarzwälder K, Ottonelli G, Kaminska K, Strauss RW, Baere E, Leroy BP, Audo I, Zeitz C, Cursiefen C, Stingl K, Boon CJF, Marques JP, Santos C, **Ayuso Garcia C**, Escher P, Cordeiro MF, D'Esposito F, Charbel Issa P, Lotery A, Lin S, Michaelides M, Rivolta C, Scholl HPN. Genetic Testing of Patients with Inherited Retinal Diseases in the European Countries: An International Survey by the European Vision Institute. *Ophthalmic Res*. 2024; 67(1):448-457. doi: 10.1159/000540607. Epub 2024 Jul 30. ISSN: 0030-3747; EISSN:1423-0259 PMID: 39079514

IF(2024): 1,9 5-Year Impact Factor (2024): 2,2 Q2 (47:98) Ophthalmology

447: Rodilla C, Núñez Moreno G, Benitez Y, Romero R, Fernández-Caballero L, Minguez P, Corton M* and **Ayuso C***. Cas9-targeted-based long-read sequencing for genetic screening of RPE65 locus. *Front Genet*. 2024 Oct 14;15:1439153. doi: 10.3389/fgene.2024.1439153. PMCID: PMC11513366 PMID: 39469149

<https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1439153>

<https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fgene.2024.1439153/full#supplementary-material>

IF(2024): 2,8 5-Year Impact Factor (2024): 3,3 - Q2 (79:191) Genetics & Heredity

448: Garcia-Bohorquez B, Barberán Martínez P, Aller E, Jaijo T, Minquez P, Rodilla C, Fernández-Caballero L, Blanco-Kelly F, **Ayuso C**, Sanchis Juan A, Broekman S, de Vrieze E, van Wijk E, Garcia-Garcia G. Exploring Non-Coding Variants and Evaluation of Antisense Oligonucleotides for Splicing Redirection in Usher Syndrome. *Mol Ther Nucl Acids*. 2024 Oct 28;35(4):102374. doi: 10.1016/j.omtn.2024.102374. eCollection 2024 Dec 10. ISSN 2162-2531 EISSN 2162-2531 PMID: 39629117

IF(2024): 6,1 5-Year Impact Factor (2024): 6,3 - Q1 (34:195) Medicine, Research & Experimental

AÑO 2025.-

449: Cabrera-Alarcon JL, Cruz R, Rosa-Moreno M, Latorre-Pellicer A, de Almeida SD; [ScourgeCohort Group](#); Riancho JA, Rojas-Martinez A, Flores C, Lapunzina P, Sánchez-Cabo F, Carracedo Á, Enriquez JA. Shaping current European mitochondrial haplogroup frequency in response to infection: the case of SARS-CoV-2 severity. *Commun Biol*. 2025 Jan 9;8(1):33. doi: 10.1038/s42003-024-07314-y.; PMCID: PMC11718132. PMID: 39789223

IF(2024): 5,1 5-Year Impact Factor (2024): 5,8 Q1- D1 (8:109) Biology

450: Quinodoz M, Rodenburg K, Cvackova Z, [et al.](#) De novo and inherited dominant variants in U4 and U6 snRNAs cause retinitis pigmentosa. *medRxiv* [Preprint]. 2025 Jan 6:2025.01.06.24317169. doi: 10.1101/2025.01.06.24317169. PMID: 39830270; PMCID: PMC11741465.

IF (2023): medRxiv (Preprint)

451: Santos Sánchez de Las Matas L, Ordás C, Almoguera B, Grondona FL, Coma AQ. Complex Multifocal Dystonia, Intellectual Disability, and Stereotypies Due to a Novel DYRK1A Variant. *Mov Disord Clin Pract.* 2025 Jul;12(7):1011-1013. doi: 10.1002/mdc3.70013. Epub 2025 Feb 19. PMCID: PMC12275002.PMID: 39969062

IF(2024): 2,7 5-Year Impact Factor (2024): 3,4 Q2 (129:286) Clinical Neurology

452: Serra-Llovich A*, Cullell N, Maroñas O, Herrero MJ, Cruz R, Almoguera B, Ayuso C, López-Rodríguez R, Domínguez-Garrido E, Ortiz-Lopez R, Barrera-Sánchez M, Corton M, Dalmau D, Calbo E, Boix L, Dietl B, Sangil A, Gil-Rodríguez A, Guillén-Navarro E, Mancebo Sierra E, Lira-Albarán S, Minguez P, Paz-Artal E, G. Olivera G, Recarey-Rama S, Sendra L, G. Zucchet E, López de Heredia M, Flores C, Riancho JA, Rojas-Martínez A, Lapunzina P, Carracedo A, Arranz MJ. Received: 13 Dec 2024. Pharmacogenomic study of SARS-CoV-2 treatments: Identifying Polymorphisms Associated with Treatment Response in COVID-19 Patients. *Biomedicine.* 2025 Feb 21, 13(3):553. doi: 10.3390/biomedicine13030553, PMCID: PMC11940783. PMID: 40149530.

IF(2024): 3,9 5-Year Impact Factor (2024): 4,2 - Q2 (65:189) Medicine, Research & Experimental.

453: Kaminska K, Cancellieri F, Quinodoz M, R. Moye A, Bauwens M, Lin S, Janeschitz-Kriegl L, Hayman T, Barberán-Martínez P, Schlaeger R, Van den Broeck F, Ávila Fernández A, Fernández-Caballero L, Perea-Romero I, García García G, Salom D, Mazzola P, Zuleger T, Pothe K, B. Haack T, Jacob J, Vermeer S, F. Feltgen N, P. Moulin A, Koutroumanou L, Papadakis G, Andrew C. Browning AC, Madhusudhan S, Gränse L, Banin E, Sousa AB, Coutinho Santos L, Kuehlewein L, De Angeli P, P. Leroy B, Mahroo OA, Sedgwick F, Eden J, Pfau M, Andréasson S, Scholl H, **Ayuso C**, Millán JM, Sharon D, Tsilimbaris MK, Vaclavik V, Tran HV, Ben-Yosef T, De Baere E, Andrew R. Webster, Arno G, Sergouniotis P.I., Kohl S, Santos C, Rivolta C. Biallelic variants in three genes encoding distinct subunits of the vesicular AP- complex cause hereditary macular dystrophy. *Am J Hum Genet.* 2025 Mar 10:S0002-9297(25)00062-X. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.02.015. Epub ahead of print. PMID: 40081374.

IF(2024): 8,1 5-Year Impact Factor (2024): 9,6 D1 - Q1 (12:191) Genetics & Heredity

454: Carmona, R., Roldán, G., Fernández-Rueda, J.L. et al. CSVS Crowdsourcing group. The Spanish Polygenic Score reference distribution: a resource for personalized medicine. *Eur J Hum Genet* (2025). 2025 Apr 24. doi: 10.1038/s41431-025-01850-9. Online ahead of print. PMID: 40275119.

IF(2024): 4,6 5-Year Impact Factor (2024): 4,1 – Q1 (30:191) Genetics and Heredity.

455: Fernández-Caballero L, Blanco-Kelly F, Swafiri ST, Martín-Mérida MI, Quinodoz M, Ullah M, Carreño E, Martín-Gutiérrez MP, García-Sandoval B, Minguez P, Rivolta C, Corton M, **Ayuso C**. Identification of new families and variants in autosomal dominant macular dystrophy associated with THRB. *Sci Rep.* 2025 Apr 28;15(1):14904. doi: 10.1038/s41598-025-97768-9. PMID: 40295579; PMCID: PMC12037757.

IF(2024): 3,9 5-Year Impact Factor (2024): 4,3 – Q1 (25:135) Multidisciplinary sciences

456: Merepa SS, Reis LM, Damián A, Bardakjian T, Schneider A, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**, Galarza LC, Saez Villaverde R, Ortiz-Cabrera NV, Bax DA, Holt R, Ceroni F, Edery P, Grelet M, Riccardi F, Maillard L, Costakos D, Plaisancié J, Chassaing N, Corton M, Semina EV, Ragge NK. GJA8-associated developmental eye disorders: a new multicentre study highlights mutational hotspots and genotype-phenotype correlations. *Eur J Hum Genet.* 2025 Apr 30. doi: 10.1038/s41431-025-01843-8. Epub ahead of print. PMID: 40301690.

IF(2024): 4,6 5-Year Impact Factor (2024): 4,1 – Q1 (30:191) Genetics and Heredity

457: Rodilla C, Núñez-Moreno G, Benítez Y, Rodríguez de Alba M, Blanco-Kelly F, López-Alcojor A, Fernández-Caballero L, Perea-Romero I, Del Pozo-Valero M, García-García G, Balanzá M, Villaverde C, Zurita O, Jubin C, Fund C, Delepine M, Leduc A, Deleuze JF, Millán JM, Minguez P, Corton M, **Ayuso C**. Long-Read Whole-Genome Sequencing as a Tool for Variant Detection in Inherited Retinal Dystrophies. *Int J Mol Sci.* 2025 Apr 18;26(8):3825. doi: 10.3390/ijms26083825. Free PMC article.

PMID: 40332496

IF(2024): 4,9 5-Year Impact Factor (2024): 5,7 - Q1 (72:319) Biochemistry & Molecular biology

458: Georgiou M, Fujinami K, Fujinami-Yokokawa Y, Nasser F, Gale MJ, **Ayuso C**, Mahroo OA, Pontikos N, Bouzia Z, Jimenez-Rolando B, Carreño E, Baraas RC, Holtan JP, Bragadottir R, Thiadens AAHJ, Pechhacker MG, Vincent A, Héon E, Altalbishi A, Maldonado RS, Neidhardt J, Kousal B, Lišková P, Bertelsen M, Larsen LM, Pennesi ME, Kohl S, Wissinger B, Zrenner E, Webster AR, Michaelides M. Natural History of Autosomal Recessive IMPG2-associated Retinal Dystrophy. *Am J Ophthalmol*. 2025 Jun 6: S0002-9394(25)00282-X. doi: 10.1016/j.ajo.2025.05.044. Epub ahead of print. PMID: 40484299 Published online June 6, 2025. AJOPHT DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2025.05.044>

IF(2024): 4,2 5-Year Impact Factor (2024): 3,2 Q1 (12:98) Ophthalmology

459: Giovanella S, Poyatos-Andújar AM, Aguila Garcia MM, Avila-Fernandez A, Bustamante-Aragonés A, **Ayuso C**, Percesepe A, Martorana D, Ferri M, Terracciano A, Massella L, Chester J, Testa F, Ligabue G, Ferrarini M, Gibertoni D, Alfano G, Tenedini E, Artuso L, Marino M, Calabrese O, Tagliafico E, Magistroni R. Diagnostic Yield and Clinical Impact of a Small Genetic Panel for Kidney Disease: A Multicenter, Retrospective European Study. Short Report. *Clin Genet*. 2026 Jan, 109(1):136-140. doi: 10.1111/cge.70002. Epub 2025 Jun 18. PMID: 40533884.

IF(2024): 2,3 5-Year Impact Factor (2024): 3,2 Q3 (105:191) Genetics and Heredity.

460: Vulto-van Silfhout AT, Jazet IM, Yzer S, Pas J, Demirdas S, van Rossum EFC, Thiadens AAHJ, van Beek R, Haer-Wigman L, Barge-Schaapveld DQCM, Brasch-Andersen C, Frost S, Bauwens M, De Baere E, Balikova I, Van den Broeck F, Weisz-Hubshman M, Joset P, Miny P, Filges I, Kohl S, De Angeli P, Kühlewein L, Bodenbender JP, Haack T, Poths K, Fernandez-Caballero L, Corton M, Kelly FB, **Ayuso C**, Martínez-Esteban P, Vissing J, Díaz-Manera J, Straub V, Töpf A, Lin S, Arno G, Macken WL, Spillane J, Ramachandran R, de Vrieze E, van Ham T, Roosing S, Oud MM. Bi-allelic loss-of-function variants in POC5 cause a syndromic retinal, endocrine and neuromuscular ciliopathy. *Genet Med*. 2025 Jun 28:101513. doi: 10.1016/j.gim.2025.101513. Epub ahead of print. PMID: 40590205.

IF(2024): 6,2 5-Year Impact Factor (2024): 7,3 Q1 – D1 (18:191) Genetics and Heredity

461: Rivolta C, Celik E, Kamdar D, Cancellieri F, Kaminska K, Ullah M, Barberán-Martínez P, Bouckaert M, Cortón M, Delanote E, Fernández-Caballero L, García García G, Holtes LK, Karali M, Lopez I, Peter VG, Schneider N, Vincke L, Ayuso C, Banfi S, Bocquet B, Coppieters F, Cremers FPM, Inglehearn CF, Iwata T, Kalatzis V, Koenekoop RK, Millán JM, Sharon D, Toomes C, Quinodoz M. RetiGene, a comprehensive gene atlas for inherited retinal diseases. *Review* *Am J Hum Genet*. 2025 Oct 2;112(10):2253-2265. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.08.017. Epub 2025 Sep 16. PMID: 40961941.

IF(2024): 8,1 5-Year Impact Factor (2024): 9,6 Q1–D1 (12:192) Genetics and Heredity

462: Fernández-Caballero L, Blanco-Kelly F, Swafiri ST, Martín-Mérida MI, Quinodoz M, Ullah M, Carreño E, Martín-Gutierrez MP, García-Sandoval B, Mínguez P, Rivolta C, Corton M, Ayuso C. Identification of new families and variants in autosomal dominant macular dystrophy associated with THRB. *Sci Rep*. 2025 Apr 28;15(1):14904. doi: 10.1038/s41598-025-97768-9. PMCID: PMC12037757, PMID: 40295579.

IF(2024): 3,9 5-Year Impact Factor (2024): 4,3 – Q1 (25:135) Multidisciplinary sciences

463: Quinodoz M, Celik E, Kamdar D, Cancellieri F, Kaminska K, Ullah M, Barberán-Martínez P, Bouckaert M, Cortón M, Delanote E, Fernández-Caballero L, García GG, Holtes LK, Karali M, Lopez I, Peter VG, Schneider N, Vincke L, Ayuso C, Banfi S, Bocquet B, Coppieters F, Cremers FPM, Inglehearn CF, Iwata T, Kalatzis V, Koenekoop RK, Millán JM, Sharon D, Toomes C, Rivolta C. RetiGene, a comprehensive gene atlas for inherited retinal diseases (IRDs). *bioRxiv [Preprint]*. 2025 Jun 8:2025.06.08.653722. doi: 10.1101/2025.06.08.653722. Update in: *Am J Hum Genet*. 2025 Oct 2;112(10):2253-2265. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.08.017. , PMCID: PMC12259000. PMID: 40661613

IF(2024): 8,1 5-Year Impact Factor (2024): 9,6 Q1–D1 (12:192) Genetics and Heredity

IF:2255,26 acumulado y 19131 citas (18/02/2026) de las publicaciones; Índice H: 73

464: Quinodoz M, Rodenburg K, Cvackova Z, Kaminska K, de Bruijn SE, Iglesias-Romero AB, Boonen EGM, Ullah M, Zomer N, Folcher M, Bijon J, Holtes LK, Tsang SH, Corradi Z, Freund KB, Shliaga S, Panneman DM, Hitti-Malin RJ, Ali M, AlTalbish A, Andréasson S, Ansari G, Arno G, Astuti GDN, Ayuso C, Ayyagari R, Banfi S, Banin E, Barboni MTS, Bauwens M, Ben-Yosef T, Birch DG, Biswas P, Blanco-Kelly F, Bocquet B, Boon CJF, Branham K, Britten-Jones AC, Bujakowska KM, Cadena EL, Calzetti G, Cancellieri F, Cattaneo L, Issa PC, Chadderton N, Coutinho-Santos L, Daiger SP, De Baere E, de la Cerda B, De Roach JN, De Zaeytijd J, Derks R, Dhaenens CM, Dudakova L, Duncan JL, Farrar GJ, Feltgen N, Fernández-Caballero L, Sallum JMF, Gana S, Garanto A, Gardner JC, Gilissen C, Goto K, González-Duarte R, Griffiths-Jones S, Haack TB, Haer-Wigman L, Hardcastle AJ, Hayashi T, Héon E, Hoischen A, Holtan JP, Hoyng CB, Ibanez MBB 4th, Inglehearn CF, Iwata T, Jones K, Kalatzis V, Kamakari S, Karali M, Kellner U, Knézy K, Klaver CCW, Koenekoop RK, Kohl S, Kominami T, Kühlewein L, Lamey TM, Leroy BP, Martín-Gutiérrez MP, Martins N, Muring L, Leibu R, Lin S, Liskova P, Lopez I, López-Rodríguez VRJ, Mahroo OA, Manes G, McKibbin M, McLaren TL, Meunier I, Michaelides M, Millán JM, Mizobuchi K, Mukherjee R, Nagy ZZ, Neveling K, Oldak M, Oorsprong M, Pan Y, Papachristou A, Percesepe A, Pfau M, Pierce EA, Place E, Ramesar R, Rasquin FA, Rice GI, Roberts L, Rodríguez-Hidalgo M, Ruiz-Eddera J, Sabir AH, Sajiki AF, Sánchez-Barbero AI, Sarma AS, Sangermano R, Santos CM, Scarpato M, Scholl HPN, Sharon D, Signorini SG, Simonelli F, Sousa AB, Stefanidou M, Stingl K, Suga A, Sullivan LS, Szabó V, Szaflik JP, Taurina G, Toomes C, Tran VH, Tsilimbaris MK, Tsoka P, Vaclavik V, Vajter M, Valeina S, Valente EM, Valentine C, Valero R, van Aerschoot J, van den Born LJ, Webster AR, Whelan L, Wissinger B, Yioti GG, Yoshitake K, Zenteno JC, Zeuli R, Zuleger T, Landau C, Jacob AI, Cremers FPM, Lee W, Ellingford JM, Stanek D, Rivolta C, Roosing S. De novo and inherited dominant variants in U4 and U6 snRNAs cause retinitis pigmentosa. medRxiv [Preprint]. 2025 Jan 6:2025.01.06.24317169. doi: 10.1101/2025.01.06.24317169. Nat Genet. 2026 Jan;58(1):169-179. doi: 10.1038/s41588-025-02451-4. Epub 2026 Jan 9. PMID: 41513982

IF(2024): 29,0 5-Year Impact Factor (2024): 37,4 Q1–D1 (2:192) Genetics and Heredity.

465: Mars Z, Zanetti A, Kaminska K, Miyagawa T, Liu D, Antonio A, Arno G, Audo I, Ayuso C, Muhammad Jafar Hussain H, Bao X, Barberán-Martínez P, Bocquet B, Boguszewska-Chachulska A, Condroyer C, David P, Dollfus H, Fares-Taie L, Fernández-Caballero L, García-García G, Michel V, Guerrero CI, Jung V, Kessel L, Gioja L, Lin S, Matczynska E, Millán JM, Moye AR, Martín-Gutiérrez MP, Quinodoz M, Robert MP, Roger JE, Sousa-Luis R, Swafiri ST, Teper S, Meunier I, Patat O, Pennesi ME, Wadt KAW, Wang M, Webster AR, Yang P, Yumei L, Zeitz C, Rieux-Laucat F, Giraudier S, Chen R, Fica SM, Rivolta C, Sebert M, Rozet JM, Perrault I. Biallelic germline variants in the hematologic malignancy predisposition gene DDX41 cause retinal dystrophy through dysregulation of retinal homeostasis. medRxiv [Preprint]. 2026 Jan 30:2026.01.28.26344834. doi: 10.64898/2026.01.28.26344834. PMID: 41646732; PMCID: PMC12870615.

• ARTÍCULOS EN REVISTAS ESPAÑOLAS Y EXTRANJERAS (SIN ÍNDICE DE IMPACTO).

AÑO 1980. -

1. Benítez J., Ramos C., **Ayuso C.**, Rey J., Bello M.J., Sánchez Cascos A. Cytogenetic study in malformed newborns. Evolution during different stages of life (author's transl). An Esp Pediatr. 1980 Apr;13(4):287-94. Spanish. PMID: 7190365.
2. Portero J.A., García Quesada L., Rey J.A., **Ayuso C.** Meningiomas and their cytogenetic implication. Rev Clin Esp. 1980 Jul 15;157(5):305-8. Spanish. PMID: 7403603.
3. Sánchez Cascos A., Sancho Leza G., Ramos C., Palomino P., **Ayuso C.**, Rey J., Díaz. Recasens J., Jiménez A. Diagnóstico Prenatal. Bol Soc Pediatr y Reg Cent. 1980 26;1-6.

AÑO 1981. -

4. **Ayuso García C.**, Ramos Corrales M.C., Bello González M.J., Jiménez Cocina A. New case of 48, XYYY syndrome. Rev Clin Esp. 1981 Jun 15-30; 161(5-6):355-7. Spanish. PMID: 7197386.
 5. Benítez J., **Ayuso C.**, García Aparicio J., Sáez E., Pérez Sotelo A., Bello M.J. [Partial trisomy 11q;22q (author's transl)]. An Esp Pediatr. 1981 Sep; 15(3):293-300. Spanish. PMID: 7332142.
- Trisomía Parcial 11q;22q. Aportación de dos nuevos casos en dos familias portadoras de translocación.

6. Benítez J., Sánchez Fayos J., Tomé P., **Ayuso C.**, Jiménez A. [Possible multiclonal origin in the early steps of the preleukaemic processes (author's transl)]. *Sangre (Barc)*. 1981; 26(5-A):556-66. Spanish. PMID: 7323913.

AÑO 1983. -

7. Ramos C., **Ayuso C.**, Palacios S., Bello M.J., Rey J.A., Valcárcel E., Martínez P., Sánchez Cascos A. Prenatal diagnosis in pregnant women with the toxic oil syndrome. *Rev Clin Esp*. 1983 May 15;169(3):161-3. Spanish. PMID: 6612028.

8. **Ayuso C.**, Martínez P., Bello M.J. Diferenciación Sexual Humana. *Bol. Fund. Jiménez Díaz* 1983, 10:26-28.

9. **Ayuso C.**, Santillán S., Bello M.J. Síndrome de Turner. *Bol. Fund. Jiménez Díaz*, 1983, 10: 31-33.

10. Ramos C., Díaz Recasens J., **Ayuso C.**, Palomino P. Diagnóstico Prenatal. *Bol Fund Jiménez Díaz*, 1983, 10: 37-39.

11. Sánchez Cascos A., Ramos C., **Ayuso C.**, Bello M.J. Diagnóstico Prenatal de las Anomalías Cromosómicas. *Rev Esp Pediatr*. 1983, 39 (4): 311-318.

12. **Ayuso C.**, Ramos C., Sánchez. Cascos A., Valcárcel E., Martínez P. Estudio Citogenético en diez casos de Disgenesia Gonadal Mixta. *Toko Gin Pract*. 1983, 42 (10): 461-466.

AÑO 1984.-

13. **Ayuso C.**, Ramos C., Benítez J., Díaz Recasens J., Sánchez Cascos A. Unidad de Diagnóstico Prenatal: Experiencia de 10 años. *Bol Fund. Jiménez Díaz*. 1984, 12 (1): 21-24.

14. Sánchez Cascos A., **Ayuso C.**, Bello M.J., Ibáñez A. Nuevos Conceptos en Genética Humana. *NuevArchFacMed*. 1984, 42 (7/8): 49-52.

15. Sánchez Cascos A., Díaz Recasens J., Ramos C., **Ayuso C.**, Ibáñez A., Palomino P. Diagnóstico Prenatal. *Bol Prev San*. 1984, 10: 14-18

AÑO 1985. -

16. Ramos C., Palacios S., **Ayuso C.**, Sánchez Cascos A. [Prenatal diagnosis in a fetus with anencephaly and trisomy 18]. *An Esp Pediatr*. 1985 Oct 15;23(4):278-80. Spanish. PMID: 3909870.

17. **Ayuso C.** Diagnóstico Prenatal de las Malformaciones congénitas: Consejo Genético. *An Esp Pediatr*. 1985, 22 (sup 22): 151-154.

18. Benítez J., Carbonell F., Heiimpel H., Sánchez Fayos J., **Ayuso C.** Karyotypic evolution in 33 patients with myelodysplastic syndrome. *Clin Genet*. 1985, 27 (3): 295 - 296. **Genetics & Heredity**

AÑO 1986.-

19. Ramos C., Díaz Recasens J., **Ayuso C.**, Benítez J., Sánchez Cascos A. Chorionic Biopsy by direct method. A study of 80 cases. *Clin Genet*. 1986, 28 (5):458. **Genetics & Heredity**

20. Baiget M., Nunes V., del Río E., Ramos C., **Ayuso C.**, Benítez J., Díaz Recasens J. [Prenatal diagnosis of hemophilia A by DNA analysis. First experience in Spain]. Diagnóstico Prenatal de Hemofilia A mediante análisis del DNA. Primera Experiencia en España *Med Clin (Barc)*. 1987 May 16; 88(19):770-2. Spanish. PMID: 3613722. **Medicine, General & Internal**

21. Santolaya J., Cifuentes S., **Ayuso C.**, Crespo E., Múgica I., Merino J., Nogueras A., Recasens E. Caso nº 95: Amenorrea Primaria. Disgenesia gonadal pura. Disgerminoma. *Clin Inves Ginecol Obstet*. 1987, 15 (5): 245-246.

AÑO 1988. -

22. Carrasco M.A., **Ayuso C.**, Inglada L., Grant C., Herrera Pombo J.L. [Bardet-Biedl syndrome: some peculiarities in its appearance]. Rev Clin Esp. 1988 Jan; 182(1):26-9. Spanish. PMID: 3375511.

23. Ramos C., Ibáñez M.A., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Sánchez Cascos A. [Prenatal cytogenetic diagnosis. Problems and cautions]. Rev Clin Esp. 1988 Feb; 182(3):155-9. Spanish. PMID: 3368593.

24. Sánchez Cascos A., **Ayuso C.**, Ramos C. [Role of the cytogeneticist in genetic counseling]. An Esp Pediatr. 1988 Sep;29 Suppl 32:71-3. Spanish. PMID:3247972.

25. Fernández E., Benítez J., Villamar M., **Ayuso C.**, Ramos C., Baiget M., Nunes V, del Río E. Haplotypes in Spanish families with cystic fibrosis. Clin Genet. 1988, 34 (6): 395.

26. **Ayuso C.**, Ramos C., Benítez J., Díaz Recasens J., Martínez P. Papel del genetista en el Diagnóstico prenatal. Tiempos Médicos. 1988, 375: 5-12.

27. Díaz Recasens J., Ramos C., **Ayuso C.**, Benítez J. El manejo prenatal de las enfermedades congénitas. Bol InfTerap de la SS (F.I.S). 1988, 12 (7): 141-157.

AÑO 1989. -

28. Fernández García E., Benítez Ortiz J., Villamar López M., **Ayuso García C.**, Ramos Corrales C., Sánchez Cascos A., Baiget M., Del Río E. [Use of the recombinant DNA technic in studying cystic fibrosis in 14 Spanish families: detection of carriers and healthy subjects]. An Esp Pediatr. 1989 Apr; 30(4):251-4. Spanish. PMID: 2568107.

AÑO 1990. -

29. Robledo Batanero M., Manzanal Martínez A., **Ayuso García C.**, Benítez Ortiz J. [Familial retinoblastoma: cytogenetic study of the tumor]. An Esp Pediatr. 1990 May;32(5):435-7. Spanish. PMID: 2400158.

30. **Ayuso C.** Diagnóstico Prenatal de las Enfermedades Ligadas al Sexo. Bol Fund Jiménez Díaz. 1990, 14 (1): 23-26.

31. Villamar M., Fernández E., **Ayuso C.**, Santos M. Distrofia Muscular de Duchenne. Bol Fund Jiménez Díaz. 1990, 14 (1): 42-45.

32. Ibáñez M.A., **Ayuso C.**, Sánchez Cascos A. Análisis epidemiológico de la Trisomía 21. Síndrome de Down. Artículos y Resúmenes Científicos. 1990, 7:1-4.

AÑO 1991.-

33. **Ayuso C.** El Síndrome de Turner. Diario 16. 1991, Marz 8.

34. **Ayuso C.** Retinosis Pigmentaria. Boletín Informativo Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la comunidad valenciana. 1991, Julio:22-28.

35. **Ayuso C.** Al habla con los especialistas. Visión. 1991, (1):24-29.

36. **Ayuso C.** Investigando la Retinosis Pigmentaria en España. Visión. 1991, (1):30-31.

37. Manzanal Martínez A.I., Robledo Batanero M., Ramos Corrales C., Ayuso García C., Sánchez Cascos A. [Cytogenetic study of a family with 15p+ chromosomal polymorphism]. Estudio citogenético de una familia con polimorfismo cromosómico 15p+. An Esp Pediatr. 1992 Apr;36(4):269-71. Spanish. PMID: 1605408.

38. Villamar López M., Azpeitia González J., **Ayuso García C.**, Fernández García E., Benítez Ortiz J. [Modification of the calculation of risk factors in women, possible carriers of Duchenne muscular dystrophy, based on CPK levels]. An Esp Pediatr. 1992 Sep;37(3):191-4. Spanish. PMID: 1443913.

39. **Ayuso C.** Consejo Genético Preconcepcional: Enfermedades Mendelianas. ProgDiagPren. 4 (2): 102-105. 1992.

40. Ramos C., **Ayuso C.**, Benítez J., Ibáñez A., y Díaz J. Resultados citogenéticos en 1000 biopsias coriales transcervicales. *ProgDiagPren.* 4 (3): 239-242. 1992.
41. **Ayuso C.**, García Sandoval B., Del Río T., Villamar M., Soriano N., Ramos C., Benítez J. Estudio Oftalmológico y Molecular en una familia afecta de Retinosis Pigmentaria Ligada al sexo. *ArchSocEspOftalm.* 1994; 67: 91-96.
42. Del Río T., García Sandoval B., Serrano J.M., **Ayuso C.** Retinosis Pigmentaria: Estudio Familiar. *ArchSoc Esp Oftalm.* 1994; 66: 193-198.
43. García Sandoval B., Del Río Novo T., **Ayuso C.**, Robledo M., Benítez J., Zato M.A. Perfil de las portadoras de XLRP. *ArchSoc Esp Oftalm.* 1994; 67: 417-424.
44. **Ayuso C.** Estudio multicéntrico español sobre Retinosis Pigmentaria (1991-1993). Boletín de la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Valencia. 1994; 65-70.
45. Zato M.A., **Ayuso C.**, García Sandoval B. Retinosis Pigmentaria (I).Perfiles. 1994; 96: 46.
46. Zato M.A., **Ayuso C.**, García Sandoval B. Retinosis Pigmentaria (II). Perfiles. 1994; 97: 46.
47. **Ayuso C.** Avances en Genética molecular de la Retinosis Pigmentaria: situación actual de la investigación en el mundo. *Visión.* 1995; 8: 2-7.
48. Ramos C., Sanz R., Arranz E., **Ayuso C.**, Benítez J., Díaz Recasens J. Mosaicismo confinado a la placenta: aplicación de las técnicas citogenéticas y de hibridación "in situ" fluorescente". *ProgrDiagPren.* 1995; 7(8): 567-572.
49. **Ayuso C.**, Del Río T, Robledo M., Martín Osés E., Serrano J.M., Trujillo M.J., García Sandoval B. Familial studies on X linked retinal disorders P 377. *Vision Research.* 1995 Oct;35(Supplement 1):S224.
50. **Ayuso C.**, Reig C., García Sandoval B., Trujillo M.J., Antiñolo G., Borrego S., Carballo M. G106R rhodopsin mutation is also present in Spanish ADRP patients. *Ophthalmic Genet.* 1996 Sep;17(3):95-101. PMID: 8905849.
51. **Ayuso C.** El gen de la "miosina VII-A" como responsable de algunas formas de Usher I. *Visión.* 1996 Abril;9:16-17.
52. Sanz R., Ibáñez M.A., **Ayuso C.**, Benítez J., Barabash R., Rodríguez de Alba M., Ramos C. Aspectos generales del Síndrome de Prader-Willi. *Revista Síndrome Prader Willi.* 1996;(1):3-4.
53. Sillén A., Anton Lamprecht I., Braun Quentin C., Kraus C.S., Sayli B.S., **Ayuso C.**, Jagell S., Küster W., Wadelius C. Spectrum of mutations and sequence variants in the FALDH gene in patients with Sjögren-Larsson syndrome. *Hum Mutat.* 1998;12(6):377-84. PMID: 9829906. **Genetics & Heredity**
54. **Ayuso C.** Información actualizada sobre la investigación de la RP en España. *Visión.* 1997;(11):4-6.
55. Trujillo M.J., **Ayuso C.**, Farah M.S., García Sandoval B. Coroideremia: Aspectos clínicos y moleculares. *Visión.* 1997;(11):9-10.
56. García Sandoval B., Serrano J.M., **Ayuso C.**, Trujillo J.M. Funduscopia en la retinosis pigmentaria. *Visión.* 1997;(11):11-14.
57. **Ayuso C.** Repercusión del proyecto Genoma Humano en la Genética Clínica. *Revista Temas* 33-34. El genoma humano. Biogenética y sociedad, pg. 22-26
58. Díaz Recasens J., Ramos C., **Ayuso C.** La amniocentesis. *RevIberoam Fertilidad.* 1997;XIV (4/5):45-47.

59. Ramos C., Ibáñez M.A., **Ayuso C.**, Sanz R., Rodríguez de Alba M., Fernández Moya J.M., Díaz Recasens J. Valoración del diagnóstico fetal y resultados citogenéticos en vellosidades coriales a partir del segundo trimestre obtenidas por vía transabdominal y transcervical. *ProgrDiagnPren.* 1997;9(7):391-396.
60. Del Río Novo T., Trujillo M.J., Cruz C., Benítez J., García Sandoval B., Serrano J.M., **Ayuso C.** Retinosis Pigmentaria Sectorial autosómica dominante. *ArchSoc Esp Oftalm.* 1998;(73):141-144.
61. Martínez Mir A., Paloma E., Allikmets R., **Ayuso C.**, Del Río T., Dean M., Vilageliu L., González Duarte R., Balcells S. RP causada por el gen de la enfermedad de Stargardt. *Visión.* 1998;(13): 10-11.
62. **Ayuso C.**, Trujillo M.J., Sanz R., García Sandoval B. Retinosis Pigmentaria. *Investigación y Ciencia* (ed española). 1998 May: 34-35.
63. Ramos C., Rodríguez de Alba M., Palomino P., Sanz R., **Ayuso C.** Análisis de células fetales en sangre materna. *ProgrDiagnPrenat.* 1998;10((3): 100-103.
64. Rodríguez de Alba M., Jurado A., Sanz R., Fernández Moya J.M., Ibáñez A., Palomino P., **Ayuso C.**, Ramos C., Díaz Recasens J. Confirmación de cuatro casos de aneuploidía fetal en células fetales obtenidas de sangre periférica materna. *Ciencia Ginecológica.* 1998;2(5):213-217.
65. Rodríguez de Alba M., Díaz Recasens J., Palomino P., Sanz R., Fernández Moya J.M., **Ayuso C.**, Ramos C. Diagnóstico citogenético fetal en sangre materna. *Actualidad Obstétrico Ginecológica.* 1999;IX(3):178-181.
66. Benítez Del Castillo J.M., Trujillo M.J., Del Río T., García B., **Ayuso C.**, García Sánchez J. Retinitis pigmentosa, pattern dystrophy and fundus flavimaculatus not related to mutations in rhodopsin, peripherin/RDS and ROM-1 genes. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2000 Apr;75(4):281-6. Spanish. PMID: 11151159.
67. Reig C.M., Trujillo M.J., Martínez Gimeno M.M., García Sandoval B.M., Calvo T.M., **Ayuso C.**, Carballo M. Homozygous and heterozygous gly-188-Arg mutation of the rhodopsin gene in a family with autosomal dominant retinitis pigmentosa. *Ophthalmic Genet.* 2000 Jun;21(2):79-87. PMID: 10916182.
68. Beneyto M.M., Cuevas J.M., Millán J.M., Espinós C., Mateu E., González Cabo P., Baiget M., Doménech M., Bernal S., **Ayuso C.**, García Sandoval B., Trujillo M.J., Borrego S., Antiñolo G., Carballo M., Nájera C. Prevalence of 2314delG mutation in Spanish patients with Usher syndrome type II (USH2). *Ophthalmic Genet.* 2000 Jun;21(2):123-8. PMID: 10916187.
69. Lorda Sánchez I., García Ruiz P.J., Rodríguez de Alba M., Montoya J., Playan A., Sarasa J.L., Trujillo M.J., Sanz R., Ramos C., **Ayuso C.** A MELAS phenotype and a paternal inherited inversion of chromosome 10 in a female patient. *Genet Couns.* 2000;11(3):261-5. PMID: 11043434.
70. Lorda Sánchez I., Ibáñez A.J., Sanz R.J., Trujillo M.J., Anabitarte M.E., Querejeta M.E., Rodríguez de Alba M., Giménez A., Infantes F., Ramos C., García Sandoval B., **Ayuso C.** Choroideremia, sensorineural deafness, and primary ovarian failure in a woman with a balanced X-4 translocation. *Ophthalmic Genet.* 2000 Sep;21(3):185-9. PMID: 11035551.
71. Trujillo M.J., García Sandoval B., Lorda Sánchez I., Giménez A., Sanz R., Rodríguez de Alba M., González M.C., Ibáñez A., Ramos C., **Ayuso C.** Ser186Pro mutation of RHO gene in a Spanish autosomal dominant retinitis pigmentosa (ADRP) family. *Ophthalmic Genet.* 2000 Dec;21(4):251-6. PMID: 11135497.
72. **Ayuso C.**, García Sandoval B., Gutiérrez R., Cenjor C. Síndrome de Usher: estudio clínico y genético en España. *Tercer sentido.* 2000;(32):33-40.
73. Bernal S., Calaf M., Adan A., Solans T., Valverde D., **Ayuso C.**, Baiget M., Evaluation of RLBP1 in 50 autosomal recessive retinitis pigmentosa and 4 retinitis punctata albescens Spanish families. *Ophthalmic Genet.* 2001 Mar;22(1):19-25. PMID: 11262646.

74. Lorda Sánchez I., de Paula M., Bardaro T., Martín R., Villegas C., **Ayuso C.** Incontinencia pigmentaria asociada con el síndrome de Klinefelter. An Esp Pediatr. 2001 Aug;55(2):177-8. Spanish. PMID: 11472677.
75. **Ayuso C.**, Baiget M., Antiñolo G., Beneyto M., Nájera C., Carballo M., Valverde D. Estudio epidemiológico y genético de retinopatías hereditarias en España. Visión, 2001.
76. Gómez Alemany R, Rodríguez Pardo J.M, **Ayuso C**, de Lucas Simón E, Blasco Maldonado P, Oñoro Fernández F. Revisión de la nueva genética e impacto de su aplicación en seguros. Amesred (on line) 2003 marzo. <http://www.amesred.com/home.htm>
77. **Ayuso C.** Amaurosis Congénita de Leber (LCA): Estudio clínico y genético. Visión. 2003 Nov; 23:22-26.
78. Preising M., **Ayuso C.** Rab escort protein 1 (REP1) in intracellular traffic: a functional and pathophysiological overview. Ophthalmic Genet. 2004 Jun;25(2):101-10. Review. PMID: 15370541.
79. Rodríguez de Alba M., González González C., Trujillo M.J., García Hoyos M., Lorda Sánchez I., Plaza J., Díaz Recasens J., **Ayuso C.**, Ramos C. ADN fetal en plasma materno: Potencial en diagnóstico prenatal. Progresos en Diagnóstico y Tratamiento Prenatal. 2004; vol.16 (1):2-39.
80. Cenjor Español C., **Ayuso C.**, Gómez Viñas P., García Sandoval B. Síndrome De Usher: Actualización y Planteamientos Terapéuticos. On line 22 de enero de 2004. http://integracion.implantecoclear.org/index.php?option=com_content&view=article&id=189:sindrome-de-usher-actualizacion-y-planteamientos-terapeuticos-integracion-num-29-enero-2004&catid=46:medicos&Itemid=2
81. Ramos Corrales C., **Ayuso C.**, Trujillo Tiebas M.J., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Riveiro R., Vallespín E., Diego D., Gallego Merlo J., Giménez Pardo A., Villaverde C., Rodríguez de Alba M., Bustamante A., Gacituaga C., Infantes F., Cardero R., Barrero T., Lorda Sánchez I. El biólogo en el ámbito sanitario. Un enfoque multidisciplinario en el servicio de genética. Biólogos. 2005; 1, N°7:4 -8.
82. Lorda Sánchez I., Ramos C., **Ayuso C.** Consulta genética y diagnóstico prenatal. Pediatría Integral. 2006 Oct;X(8):559-570.
83. Trujillo Tiebas M.J., Gallego Merlo J., **Ayuso C.** La enfermedad de Huntington: Una demencia que se hereda. Biólogos. 2006; 9:4 -8.
84. **Ayuso C.**, Vallespín E., García Sandoval B. Symposium: Investigación Traslacional en enfermedades hereditarias de la retina. Comentarios. Visión. 2006; 28:16-17.
85. Trujillo M.J., Lorda Sánchez I., Fenollar Cortés M., **Ayuso C.**, Ramos C. Displasias Óseas. Cuando los genes "no dan la talla". Biólogos. 2007;12:11-4.
86. Trujillo Tiebas M.J., Cardero R., Infantes F., Fenollar Cortés M., Martínez M., Rodríguez de Alba M., **Ayuso C.**, Lorda I., Ramos C. Genética molecular y citogenética: dos disciplinas al servicio del diagnóstico prenatal. Biólogos. 2008; (18)33-34.
87. Giménez Pardo A., Fernández Sánchez R., **Ayuso García C.**, Trujillo-Tiebas M.J. Ataxias hereditarias. Biólogos. 2009; Cuatrimestre II, 20:12-15.
88. Trujillo Tiebas M.J., Fenollar Cortés M., Martínez García M., Vélez Monsalve C., Lorda Sánchez I., **Ayuso C.** Origen y características del Síndrome de Apert. Biólogos. 2009; Cuatrimestre III, 21 :7-9
89. González González C., Diego Álvarez D., Lorda Sánchez I., Hernáez R., Arroyo C., Poyo S., Pingarón C., Herrera A., Cardero R., **Ayuso C.**, Siguín A., Sánchez Escribano F. Estudio colaborativo de abortos espontáneos: empleo de técnicas moleculares en muestras cuyo resultado citogenético no puede ser establecido. ProgrDiagTratPrenat. 2009;21(4):177-182.

90. Millán JM, Aller E, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Gimenez-Pardo A, **Ayuso C**. An update on the genetics of usher syndrome. J Ophthalmol. 2011;2011:417217. doi: 10.1155/2011/417217. Epub 2010 Dec 23. PMID: 21234346; PMCID: PMC3017948.
91. Millán JM, Jaijo T, **Ayuso C**. Aland Island Eye Disease. Orphanet Encyclopedia Abstract. 2011
http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=178333
92. Peraita M, Riveiro R, Lopez Martinez MA, Trujillo MJ, Millán JM, **Ayuso C**. Choroideremia. Orphanet Encyclopedia Abstract. 2011
http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=180
93. **Ayuso C**, Riveiro Álvarez R, Cortón Pérez M, Ávila Fernández A, López MA. 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. Revista Visión. 2011; N°39 2º Semestre:11-14
94. **Ayuso C**. Los profesionales escriben. El Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, 50 años dedicados al estudio y la atención a las enfermedades raras. Boletín del CRE Enfermedades Raras (Creer). 2012 octubre 27.
http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/documentacion/boletindigitalcreer/newsletter_2012/news_octubre/profesionales_escriben_oct/index.htm
95. Ayuso C, Millán JM. Enfermedades Raras. Instituto Roche web, Sección “Biotecnología de la Salud en el Espejo, Nuevas vías hacia la medicina personalizada”. 2013 May
http://www.instituto-roche.es/Biotecnologia_nuevas_vias_hacia_la_medicina_personalizada/V79.html
No JCR
96. Simón-Lorda P, Ayuso-García C. Venta de Pruebas Genéticas de forma directa al consumidor: consideraciones históricas, éticas y jurídicas. Spanish Journal of Critical Bioethics 2014;1:13-23.
<http://elpajaroquecruza.blogspot.com.es/2014/03/venta-de-pruebas-geneticas-de-forma.html>
97. Ávila-Fernández 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. Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos e identificación de nuevas regiones candidatas. Visión 2015; 46: 1º Semestre 37-39.
98. Ávila-Fernández A, Pérez-Carro R., Cortón M, **Ayuso C**. Identificación de un nuevo gen asociado a retinosis pigmentaria mediante secuenciación de exoma completo en familias españolas. Genética Médica News 2 Junio 2015. Núm 25. Vol.2 7-9
<http://asociaciondoce.com/2015/08/06/identificacion-de-un-nuevo-gen-asociado-a-la-retinosis-pigmentaria-mediante-secuenciacion-de-exoma-completo-en-familias-espanolas/>
99. Almudena Ávila Fernández, Raquel Pérez Carro, Fiona Blanco Kelly, Iker Sánchez Navarro, Inmaculada Martín Mérida, Mª Isabel López Molina, Blanca García Sandoval³, Teresa Jaijo Sanchís, Elena Maria Aller Mañas, Ana Rodríguez Muñoz, Carla Fuster García, José Mª Millán Salvador y **Ayuso C**. Implicación del gen USH2A en la patogénesis de la Retinosis pigmentaria autosómica recesiva y Síndrome de usher Tipo II. Papel de la mutación p.C759F. Revista Visión, 2016; N°48 1º Semestre:6
100. **Ayuso C**. Consejo genético familiar en enfermedades raras. El experto opina. Artículos de revisión Junio 2017. <http://aelmhu.es/index.php/el-experto-opina/articulos-revision>
101. **Ayuso C**. Las enfermedades raras y sus problemas. Estudios genéticos. Revista electrónica EIDON de la Fundación Ciencias de la Salud FCS, nº 47 - junio 2017 DOI: [10.13184/eidon.47.2017.3.16](https://doi.org/10.13184/eidon.47.2017.3.16)
102. Perea I, **Ayuso C**. Características genéticas de 6.089 casos afectados de distrofias hereditarias de la retina en España y sus implicaciones terapéuticas y epidemiológicas. Revista VISIÓN, Pag 16-20. N° 58. 1er semestre 2021.

103. Soria ME, Cortón M, Martínez-González B, Lobo-Vega R, Vázquez Sirvent L, López-Rodríguez R, Almoguera B, Mahillo I, Mínguez P, Herrero A, Taracido JC, Macías-Valcayo A, Esteban J, Fernandez-Roblas R, Gadea IRuiz Hornillos J, **Ayuso C**, Perales C. High SARS-CoV-2 viral load is associated with a worse clinical outcome of COVID-19 disease. Short Communication. Access Microbiology DOI 10.1099/acmi.0.000259. E-ISSN: 2516-8290. 2021. Volume 3, Issue 9. <https://doi.org/10.1099/acmi.0.000259> (Report missing IFs) 000259. Published online 2021 Sep 21. doi: [10.1099/acmi.0.000259](https://doi.org/10.1099/acmi.0.000259)

PMID: 34712904

IF(2021): 0,000 Q1 (17:73) Multidisciplinary Sciences

104. **Ayuso C**. El síndrome de Turner, muy presente en las consultas pero desconocido por la sociedad. Publicado en The Conversation (ISSN 2201-5639). 26 agosto 2021.

<https://theconversation.com/el-sindrome-de-turner-muy-presente-en-las-consultas-pero-desconocido-por-la-sociedad-164207>

105. Perea-Romero I, Fernández-Caballero L, Iancu IF, Rodilla C, Martín-Mérida I, Ávila-Fernández A, Almoguera B, Riveiro-Álvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Lorda-Sánchez I, Tahsin-Swafiri S, López-Grondona F, Sánchez AI, Blanco-Kelly F, del Pozo-Valero M, Mínguez P, Millán JM, Martín-Gutiérrez P, Jiménez-Rolando B, Carreño E, García-Sandoval B, Cortón M, **Ayuso C**. Distrofias Hereditarias de Retina en España: tres décadas de estudio epidemiológico, clínico y genético. An RANM. 2022;139(03): 274–284. DOI: 10.32440/ar.2022.139.03.rev08

106. **Ayuso C**. Atención Médica Basada en el Valor aplicada a las enfermedades raras. Editorial en la revista NewsRARE. Vol 8 nº 1, abril 2023. Fundación Weber.

107. **Ayuso C**. Abriendo el túnel. El webinar de FARPE y RI sobre diagnóstico y tratamiento de las DHR destaca las múltiples estrategias terapéuticas en marcha. REVISTA VISIÓN. Nº 64. 1er Semestre 2024.

108. **Ayuso C**. Retos Actuales de la Medicina Genómica. Present Challenges in Genomic Medicine. Anales de la RANM. DOI: 10.32440/ar.2024.141.02.rev01 Enviado: 07.05.24 | Revisado: 13.05.24 | Aceptado: 17.05.24.

109. **Ayuso C**. Revista Occidente. CIENCIA VIVA. Acceso a los datos genéticos en salud. Cómo y porqué. nº 523. Diciembre 2024.

110. **Ayuso C**; La base molecular de la Medicina Personalizada y de Precisión: de la biología a la aplicación clínica. New Medical Economics. Revista nº 219 Pag 49-50; 15 de octubre de 2025.

• GUÍAS/ RECOMENDACIONES

1. Cenjor C., **Ayuso C.**, García Sandoval B. **Síndrome de Usher en España: Actualización y planteamientos terapéuticos**. ENTNews 2002;11(4):140-141.

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

2. Millán JM, Aller E, **Ayuso C**. **Oguchi Disease**. Orphanet Encyclopedia Abstract http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=75382

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

3. Riveiro R, García-Sandoval B, Cortón M, Millán JM, **Ayuso C**. **Retinoschisis**. Orphanet Encyclopedia Abstract.

http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=792

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

4. Cortón M, Ávila A, Millán JM, **Ayuso C**. **Senior-Lokensyndrome**. Orphanet Encyclopedia Abstract http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=3156

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

5. **Ayuso C**, Abad-Santos F, Dal-Ré R, Gracia D. [Ethics on genetic research (1). Pharmacogenetic studies]. Med Clin (Barc). 2011 May 28;136(15):678-82. doi: 10.1016/j.medcli.2009.10.043. Epub 2009 Dec 30. Review. Spanish. PubMed PMID: 20044101.

Ética en investigación genética (1). Estudios farmacogenéticos

IF(2011): 1,385 Q(2011) Q2 (64:153) Medicine, General & Internal

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20044101>

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

6. **Ayuso C**, Tellería JJ, Tejedor JC, Gracia D. [Ethics on genetic research (2). Genetic susceptibility studies]. Med Clin (Barc). 2011 Jun 11;137(1):22-6. doi: 10.1016/j.medcli.2009.10.044. Epub 2009 Dec 30. Spanish. PubMed PMID: 20044108.

Ética en investigación genética (2). Estudios de susceptibilidad

IF(2011): 1,385 Q(2011) Q2 (64:153) Medicine, General & Internal

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%C3%89tica+en+investigaci%C3%B3n+gen%C3%A9tica+\(2\).+Estudios+de+susceptibilidad](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%C3%89tica+en+investigaci%C3%B3n+gen%C3%A9tica+(2).+Estudios+de+susceptibilidad)

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

7. **Recomendaciones para el manejo terapéutico de la Retinosis Pigmentaria**. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad.

Trujillo Martín M, Pablo Hernando S, Pinilla Domínguez P, Cuéllar Pompa L, Valls de Quintana P, **Ayuso C**, et al. Ministerio de Economía y Competitividad; Santa Cruz de Tenerife: Servicio Canario de la Salud; 2012. Colección: Informes, estudios e investigación / Ministerio de Economía y Competitividad– Serie: Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias / SESCS; 2010/3: 198 p.; 24 cm.

<http://www2.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/contenidoGenerico.jsp?idDocument=712ed1e6-2a32-11e0-9151-6b8fe63b66f3&idCarpeta=a2f2a550-cf8e-11de-8e48-21acdc92fc68>

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

8. García Planells J, Molano J, Borrego S; Grupo AEGH/CIBERER (**Ayuso C**). [Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of myotonic dystrophy. Grupo AEGH/CIBERER]. Med Clin (Barc). 2011 Mar 19;136(7):303-8. doi: 10.1016/j.medcli.2010.04.020. Epub 2010 Sep 21. Spanish. PubMed PMID: 20863536.

Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la Distrofia Miotónica

IF(2011): 1,385 Q(2011) Q2 (64:153) Medicine, General & Internal

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Recommendations+of+good+practices+for+the+genetic+diagnosis+of+myotonic+dystrophy.+Grupo+AEGH%2FCIBER>

ISSN: 0025-7753

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

9. Juan-Mateu J, Gallano P, Trujillo-Tiebas MJ; Grupo AEGH/CIBERER (**Ayuso C**, Borrego S, García-Planells J, Glover G, Millán JM y Molano J). [Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophies]. Med Clin (Barc). 2012 Sep 22;139(7):307-12. doi: 10.1016/j.medcli.2012.02.012. Epub 2012 Apr 24. Spanish. PubMed PMID: 22538063.

Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de las distrofias musculares de Duchenne y de Becker.

IF(2012): 1,399 - Q(2012) Q2 (65:155) Medicine, General & Internal

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Recommendations+of+good+practices+for+the+genetic+diagnosis+of+Duchenne+and+Becker+muscular+dystrophies>

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

10. **Consenso para la Implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la Genética Clínica**

Editado por DrugFarma S. L. y Roche

Coordinadores Juan C. Cigudosa García y Pablo Lapunzina Badía

Miembros del grupo de trabajo: Guillermo Antiñolo Gil, **Ayuso C. García**, Pilar Nicolás Jiménez, Francisco Palau Martínez, Alberto PlajaRustein, Manuel de la Puente Andrés, Feliciano J. Ramos Fuentes, Pedro Serrano Aguilar e Isabel Tejada Mínguez.

Colaboradores: Lidia García Pérez y Juan Manuel Ramos Goñi

Asesor Externo: Ángel Carracedo

Editado por Instituto Roche y DrugFarma

ISBN:978-84-15010-13-5. Depósito Legal:M-10474-2012

https://www.instituto-roche.es/recursos/publicaciones/158/juan_c_cigudosa_pablo_lapunzina_coords_consenso_para_la_implementacion_de_los_arrays_cgh_y_snp_arrays_en_la_genetica_clinica

11. Ayuso C, Millán JM, Mancheño M, Dal-Ré R. Informed consent for whole-genome sequencing studies in the clinical setting. Proposed recommendations on essential content and process. Eur J Hum Genet. 2013 Oct;21(10):1054-9 PMID: 23321621.

IF(2013): 4,225Q(2013) Q1 (38:165) Genetics & Heredity

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Informed+consent+for+whole-genome+sequencing+studies+in+the+clinical+setting.+Proposed+recommendations+on+essential+content+and+process>

GUÍA/RECOMENDACIÓN

12. **Grupo de Trabajo sobre Cáncer en Síndrome Genéticos Polimalformativos (GT-CSGP)** (Isabel Lorda-Sánchez, Eddy Rene González Flores, Ayuso C.). En Víctor Martínez-González: Coordinador. **Aniridia, Tumor de Wilms y Síndrome WAGR.**

https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/WAGR_CSGP.pdf

GUÍA/RECOMENDACIÓN

13. **Revisión sistemática sobre la Eficacia, efectividad, seguridad y costes del Diagnóstico Genético Preimplantacional.**

M^a José López-Pedraza Gómez, M^a Teresa Hernández Meléndez, Mercedes Guerra Rodríguez y Juan Antonio Blasco Amaro. Madrid: Plan de Calidad para el SNS del MSSSI. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Agencia Laín Entralgo: 2012. Colección: Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Serie: Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. UETS 2011/04. Dirección Técnica: Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Agencia Laín Entralgo. Revisión Externa: **Dra. Ayuso C.**, Dra. Carmen Ramos, Dra. María José Trujillo y Dra. Marta Rodríguez de Alba. Departamento de Genética. Instituto de investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD). Dra. Cora Hernández. Unidad de Reproducción Humana de la Fundación Jiménez Díaz.

NIPO: 725-12-048-5; 680-12-098-X

Depósito Legal: M-42188-2012

<http://www.madrid.org/cs/Satellite?blobcol=urldata&blobheader=application%2Fpdf&blobheadername1=Contentdisposition&blobheadername2=cadena&blobheadervalue1=filename%3DRevisi%C3%B3n+sistem%C3%A1tica+sobre+eficacia+efectividad+y+costes+del+diagn%C3%B3stico+gen%C3%A9tico+preimplantacional.pdf&blobheadervalue2=language%3Des%26site%3DPortalSalud&blobkey=id&blobtable=MungoBlobs&blobwhere=1352812946981&ssbinary=true>

GUÍA/RECOMENDACIÓN

14. Blanco-Kelly F, Villaverde-Montero C, Lorda-Sánchez I, Millán JM, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C.** **Guidelines for genetic study of aniridia.** Arch. Soc. Esp. Oftalmol. 2013 Apr;88(4):145-152 doi: 10.1016/j.oftal.2012.07.006 PMID: 23597644

ISSN: 1989-7286. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23597644>

GUÍA/RECOMENDACIÓN

15. **Secuenciación genómica en la práctica clínica. Documento de conclusiones.**

Centro de Investigación Príncipe Felipe. Valencia 24 de enero de 2013. Coordinadores Juan Cruz Cigudosa y Joaquín Dopazo. Panel de expertos: Guillermo Antiñolo Gil, **Ayuso C.** García, Montserrat Baiget Bastus, Ingacio Blanco Guillermo, Javier Benítez Ortiz, Josep M^a Borràs Pla, Ángel Carracedo Álvarez, José Vicente Cervera, Gregorio Gómez Soriano, Ivo Glynne Gut, Iñaki Gutiérrez Ibarluzea, Pablo Lapunzina Badia, Antonio Martínez, Pilar Nicolás Jiménez, Modesto Orozco López, Francesc Palau Martínez, Luis Pérez-Jurado, Miguel Ángel Piris Pinilla, Ricardo Ramos-Ruiz, Francisco X. Real, Jesús Rubí Navarrete, Javier Santoyo López, Lauro Sumoy Van Dyck, Alfonso Valencia.

ISBN: 978-84-95972-79-8

https://www.instituto-roche.es/recursos/publicaciones/170/secuenciacion_genomica_en_la_practica_clinica_documento_de_conclusiones

GUÍA/RECOMENDACIÓN

16. Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

Ayuso C (Colaborador como experto para el Ministerio de Sanidad)

BOE-A-2014-11444

GUÍA/RECOMENDACIÓN

17. **Evaluación económica de las técnicas de diagnóstico genético preimplantacional (DGP) para screening.** Colección: Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, servicios Sociales e

Igualdad. Serie: Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Callejo D. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la comunidad de Madrid 2013. Informes de Evaluación de Tecnologías sanitarias. Dirección Técnica: Paloma Arriola Bolado

Autor: Daniel Callejo Velasco

Coordinación y gestión del proyecto: Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la Comunidad de Madrid (Brezmes A. López C., López M., Mendieta JM, Rodríguez F.).

Revisores externos: **Ayuso C.**, Carmen Ramos y Ana Bustamante.

Edita: Ministerio de Sanidad, servicios Sociales e Igualdad.

NIPO: 680-14-014-2

Depósito Legal: M-2441-2014

http://www.madrid.org/cs/Satellite?blobcol=urldata&blobheader=application%2Fpdf&blobheadername1=Contentdisposition&blobheadername2=cadena&blobheadervalue1=filename%3DDGP+Screening_ok.pdf&blobheadervalue2=language%3Des%26site%3DPortalSalud&blobkey=id&blobtable=MungoBlobs&blobwhere=1352859115983&ssbinary=true

[GUÍA RECOMENDACIÓN](#)

18. Gestión de datos genómicos con finalidad clínica y de investigación. Grupo de trabajo en gestión de datos genómicos.

Coordinación y gestión del proyecto: Pablo Lapunzina Badía y Pilar Nicolás Giménez

Panel de expertos: Joaquín Arenas Barbero, Javier Arias Díaz, Ignacio Blanco Guillermo, Miguel del Campo Casanellas, Francisco Javier Fernández Martínez, Melchor Hoyos García, Belén Jiménez Ojeda, Pastora Martínez Samper, Jesús Rubí Navarrete, José Antonio Seoane Rodríguez, Xosé Antón Suárez Puente, Nuria Terribas Sala y Alfonso Valencia Herrera.

Revisores externos: **Ayuso C. García** y Elías Campo Güerri.

Edita: Instituto Roche y IdemmFarma S.L.

ISBN: 978-84-944589-1-0

Depósito Legal: B 28474-2015

http://contenidos.instituto-roche.es/pdf/2015/gen_data.pdf

[GUÍA RECOMENDACIÓN](#)

19. Actualización de la Guía para la toma de decisiones sobre incorporación de nuevas pruebas genéticas en el Sistema Nacional de Salud (Guía GEN).

Colección: Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Serie: Informes de Evaluación de tecnologías sanitarias. AETSA. 2016

Autores: Isabel M. Martínez-Férez, Soledad Márquez-Calderón, Soledad Benot-López.

Panel de Expertos del método Delphi: M^a Victoria Álvarez Martínez, **Ayuso C. García**, José Cervera Zamora, Rosa M^a Collado Nieto, Isabel Espejo Portero, María Fenollar Cortés, María García Barcina, Blanca García García, José Antonio Garrote Adrados, José Ignacio González Hevia, Amaya Hernando Espinilla, María Isidoro García, Rosa M^a Lobo Valentín, Isabel López Expósito, Teresa Martín Gómez, Blanca Navarro Cubells, Raquel Rodríguez López, Mónica Roselló Piera, Roberto Ruiz García, Ángeles Sánchez Herrero y José Luis Soto Martínez.

Edita: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía Consejería de Andalucía.

ISBN: 978-84-15600-86-2

NIPO: 680-15-194-X

http://www.aetsa.org/download/publicaciones/01_-AETSA_-GUIA_GEN_DEF_NIPO.pdf

[GUÍA RECOMENDACIÓN](#)

20. Utilidad de la secuenciación del exoma en el diagnóstico de dismorfias con o sin discapacidad intelectual. Revisión de la literatura. [Utility of exome sequencing for diagnosed dysmorphicsyndromes, with or without intellectual disabilities. Literature review]

Colección: Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Serie: Informes de Evaluación de tecnologías sanitarias. AETSA. 2016

Autores: Francisco Javier García-León, María José Aguado-Romeo, Flora Sánchez-Jiménez, Antonio Romero-Tabares, Soledad Benot-López.

Revisor externo: **Ayuso C.**

Edita: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía Consejería de Andalucía.

ISBN: 978-84-946228-7-8

NIPO: 680-17-123-0

http://www.aetsa.org/download/publicaciones/02_AETSA_Exoma_DEF_NIPO.pdf

[GUÍA RECOMENDACIÓN](#)

21. **Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina.** Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2016. Guías de Práctica Clínica en el SNS.

Ministerio de Sanidad y Consumo. Reunión Madrid 9 de junio de 2014. Grupo de trabajo de la GPC: Abraides López-Veiga MJ, Ayuso García C, Casaroli Marano RP, Coco Martín RM, Díaz Cascajosa J, Español Pujol A, Flores Lucas V, García Ribes M, Izquierdo Izquierdo J, López Fuentes G, Millán Salvador JM, Pareja Ríos A, Pinilla Lozano I, del Pino Sedeño, Rivera Rodríguez T, Rodríguez Neila E, Rodríguez de la Rua Franch E, Sanabria Ruíz-Colmenares MR, Serrano Aguilar P, Trujillo Martín MM, Vilela Soler C, Zapata Victori MA.

Edición: 2017 Editan: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud.

NIPO: 731-18-014-X

http://portal.guiasalud.es/GPC/GPC_565_DHR_SESCS_compl.pdf

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

22. **Ayuso C** (revisora) **Propuesta de Recomendaciones para una Estrategia Estatal de Medicina Personalizada de Precisión.** Grupo de trabajo: Guillermo Antiñolo, Juan Cruz Cigudosa, Jesús García-Foncillas, María Jesús Lamas, Adrián Llerena, Carlos López Otín, Núria Malats, Felipe Prósper, Julio Sánchez Fierro, Ruth Vera.

Nº de depósito legal: M-5073-2017

https://www.institutoroche.es/static/pdfs/Propuesta_de_Recomendaciones_MPP.pdf

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

23. **Consejo genético familiar en enfermedades raras.** C Ayuso. AELMHU. 2017

<https://aelmhu.es/art-repositorio/consejo-genetico-familiar-en-enfermedades-raras/>

24. **Guía de recomendaciones de buena práctica para el diagnóstico genético de la epidermolisis bullosa.** Genetic diagnosis of epidermolysis bullosa: recommendations from an expert Spanish research group. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Sánchez-Jimeno C, Escámez MJ, **Ayuso C**, Trujillo-Tiebas MJ, Del Río M; en representación de la Cátedra de la Fundación Jiménez Díaz de Medicina Regenerativa y Bioingeniería Tisular, DEBRA-España y de otros profesionales sanitarios.

Actas Dermosifiliogr. 2018 Mar;109(2):104-122. doi: 10.1016/j.ad.2017.08.008. Epub 2017 Nov 26.

<http://www.actasdermo.org/es-diagnostico-genetico-epidermolisis-bullosa> recomendaciones-articulo-S0001731017305069

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

25. **Medicina Personalizada de Precisión en España: Mapa de Comunidades.** Grupo de Expertos: Antiñolo G, Dopazo J, Borrego S, Rodríguez G, Caso E, Lanas A, Martínez I, García A, Flores C, Mora C, Peralta G, Isidoro M, Lleras S, Cassinello J, Chacón JI, Campo E, Barberà A, Llerena A, Carracedo A, Lázaro M, Mirpuri E, C Piserra C, Lapunzina P, Carrato A, **Ayuso C**, Guillén E, de Gonzaga L, Alonso A, Aguirre M, Millán JM, Camps C, Jantus E, Cigudosa JC. Fundación Instituto Roche.

Nº de depósito legal: M-3437-2019.

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

26. **Ayuso C.** García El Consejo Genético en las Enfermedades Renales Hereditarias. Revista NEFROGEN 13. AIRG España (Asociación para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas) pag 18 – 25. 2019

<https://airg-e.org/wp-content/uploads/2019/12/NEFROGEN-13.pdf>

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

27. **Ayuso C.** Investigación biomédica en tiempos de la pandemia de COVID-19. Algunas reflexiones éticas. Fundación General CSIC. Ágora FGCSIC. 2020

https://publicaciones.fgcsic.es/AgoraFGCSIC/4_CARMEN_AYUSO.pdf

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

28. **Guía clínica para el diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina.** Coordinadora y autora: **C Ayuso** .© 2022: Medea, Medical Education Agency S.L. ISBN: 978-84-09-45048-0 Depósito Legal: M-26713-2022

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

29. **El Consejo Genético en las Enfermedades Renales Hereditarias.**

Dra. Ayuso C. García

Revista NEFROGEN 13. AIRG España (Asociación para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas) pag 18 – 25.

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

30. **Colaboración en el Informe: La genética, una urgencia en España.** Ernst & Young, S.L.

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

31. **Algunas consideraciones para la evaluación ética de la investigación genética con seres humanos.** Ayuso C. ICB Digital. Boletín para los Comités de Ética de Investigación. Mayo 2020 nº 120.

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

32. **Medicina de precisión, Una reflexión ética.** Ayuso C. Dossier Científico. Revista Medicina de Precisión de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular. Marzo 2020 - Número 203.

<https://www.sebbm.es/revista/articulo.php?id=645&url=medicina-de-precision-una-reflexion-etica>

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

33. **Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina.** Grupo de elaboración del Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias. Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud; Diciembre 2020. ISBN: 978-84-16878-21-5

https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/1e27cd6c-f166-11e3-a788-5f1420c9318c/Prot_DistrofiasHereditariasRetina.pdf

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

34. **50 años de cribado neonatal: cómo afrontamos el futuro.** Belén Pérez (Coordinadora), Ayuso C., Federico Mayor Zaragoza, José María Medina, María Luz Couce, Antonia Ribes, Francesc Palau. Fundación Ramón Areces. ISBN 13: 978-84-9961-384-0. Depósito legal: M-4009-2021. Editorial Centro de Estudios Ramón Areces S.A. www.cerasa.es

<https://www.fundacionareces.es/fundacionareces/es/publicaciones/listado-de-publicaciones/50-anos-de-cribado-neonatal-como-afrontamos-el-futuro.html>

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

35. **UpPriority Report. Prioritisation for updating clinical questions within the clinical practice guideline on Hereditary Retinal Dystrophies.** COCHRANE. Andrea Juliana Sanabria, Pablo Alonso-Coello, Emma McFarlane, Ena Niño de Guzmán, Marta Roqué, Laura Martínez García, on Behalf of the Uppriority Implementation Working Group (Ayuso C. García, Ester Carreño Salas, Belén Jiménez Rolando, José María Millán, Elena Rodríguez Neila, Miguel Ángel Zapata). J Clin Epidemiol. Volumen 139, 149-159. Available online 5 August 2021. doi:10.1016/j.jclinepi. 2021.07.022 Supplementary material associated with this article can be found, in the online version, at doi: 10.1016. 2021 Nov; 139:149-159. doi: 10.1016/j.jclinepi.2021.07.022. Epub 2021 Aug 5.

PMID: 34363971

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

IF(2021): 7,407 Q1 D1 (9:109) Health Care Sciences & Services

36. **RE-DES. Retos y Desafíos en la atención a las enfermedades Raras.** Carmen Ayuso. Grupo de trabajo 2 (GT2) Pfizer diciembre 2024.

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

37. **Demografía y Salud. Una sostenibilidad responsable.** Carmen Ayuso. En el Anuario ISanidad.com. diciembre 2024.

[GUÍA/RECOMENDACIÓN](#)

1.2. DIVULGACIÓN DE LOS RESULTADOS DE LA ACTIVIDAD INVESTIGADORA EN CONGRESOS, JORNADAS, SEMINARIOS, ETC.

• COMUNICACIONES A CONGRESOS.

AÑO 1979

1. "Citogenética en recién nacidos malformados".

Ayuso C, J. Benítez, L. García Quesada, A. Sánchez Cascos y M.J. Bello.

VII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Madrid, junio 1979.

2. **"Inversión del Cromosoma Y: Estudio de 3 casos."**

J.A. Rey, M.C. Ramos, **Ayuso C**, y A.S. Cascos.

VII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Madrid, junio 1979.

AÑO 1980

3. **"Dermatoglifos y Gonosomopatías".**

A. Jiménez, **Ayuso C**.J. Benítez, y A. Sánchez Cascos.

II SIMPOSIUM DE ANTROPOLOGIA BIOLOGICA DE ESPAÑA.Oviedo, septiembre 1980.

4. **"Disgenesia Gonadal Mixta: Estudio de 7 casos."**

Ayuso C, A Jiménez, C Ramos, y A Sánchez Cascos.

VIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Pamplona, octubre, 1980.

5. **"Variantes del Síndrome de Turner: Análisis de 98 casos."**

A. Jiménez, **Ayuso C**, J. Benítez, y A. Sánchez Cascos.

VIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Pamplona, octubre, 1980.

6. **"Estudio de 32 casos de exudados pleurales y ascíticos sospechosos de malignidad".**

M.J. Bello, L. García Quesada, **Ayuso C**, y J. Benítez.

VIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Pamplona, octubre, 1980.

AÑO 1981

7. **"Repercusión de las Aplasias Medulares en el comportamiento cromosómico de las Leucemias Mieloides Crónicas".**

Ayuso C, J. Benítez, M.J. Bello, y A. Jiménez.

IX CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Salamanca, junio 1981.

8. **"Diagnóstico Prenatal en una familia de alto riesgo".**

S. Santillán, E. Valcárcel, C. Ramos, A. Jiménez, y **Ayuso C**

IX CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Salamanca, junio, 1981.

9. **"Trisomía Parcial del cromosoma 22".**

M.J. Bello, **Ayuso C**, J. Benítez, y A. Sánchez Cascos.

IX CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Salamanca, junio, 1981.

10. **"Estudio Citogenético en 23 casos de Leucemias Agudas en niños".**

Ayuso C., J. Benítez, M. Bernácer, y F. Valverde.

IV REUNION ANUAL DE LA SECCION DE HEMATOLOGIA PEDIATRICA DE LA A.E.P.Santiago de Compostela, junio 1981.

AÑO 1982

11. **"Criterio citogenético de malignidad".**

M.J. Bello, J. Rey, **Ayuso C**, P. Martínez, y A. Sánchez Cascos.

X CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Valencia, abril 1982.

12. **"Fragilidad del brazo corto del cromosoma 17".**

S. Santillán, C. Ramos, M.J. Bello, **Ayuso C**, y M.C. Rincón.

X CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Valencia, abril 1982.

13. **"Recombinantes de una inversión paracéntrica 5p".**

E. Valcárcel, J. Benítez, **Ayuso C**, y P. Martínez.

X CONGRESO NACIONAL DE GENTICA HUMANA.Valencia, abril 1982.

14. **"Estudio citogenético en diez casos de Disgenesia gonadal Mixta".**

Ayuso C, C. Ramos, A. Sánchez Cascos, E. Valcárcel, y P. Martínez.

II REUNION DE ONCOLOGIA GINECOLOGICA.Madrid, mayo 1982.

15. **"Alteraciones cromosómicas".**

A. Sánchez Cascos, C. Ramos, **Ayuso C**, M.J. Bello, E. Valcárcel, P. Martínez, y J. Rey.
SIMPOSIUM NACIONAL SOBRE SÍNDROME TÓXICO. Madrid, junio 1982.

16. "Estudio citogenético de los Mosaicos en el Sd. Turner".

Ayuso C, S. Santillán, P. Martínez y J. Benítez.

XVII JORNADAS LUSO-ESPAÑOLAS DE GENÉTICA. Granada, septiembre 1982.

17. "Análisis de posibles desbalances cromosómicos meióticos en 37 familias portadoras de una translocación recíproca".

P. Martínez, C. Ramos, **Ayuso C**, M.J. Bello y A. Ibáñez.

XVII JORNADAS LUSO ESPAÑOLAS DE GENÉTICA. Granada, septiembre 1982.

18. "Significado de la pérdida del cromosoma Y en los trastornos hematológicos".

J. Benítez, M.J. Bello, E. Valcárcel, **Ayuso C** y S. Santillán.

XVII JORNADAS LUSO-ESPAÑOLAS DE GENÉTICA. Granada, septiembre 1982.

19. "Clinical study in 50 Turner's Syndrome Patients".

Ayuso C, A. Jiménez, J. Benítez, J. Rey, S. Santillán y A. Sánchez-Cascos.

XV ANNUAL MEETING OF THE EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Madrid, septiembre-octubre 1982.

20. "Gonadal and Cytogenetical Study in ten patients with gonadal dysgenesis".

Ayuso C., C. Ramos, M.J. Bello, E. Valcárcel y P. Martínez.

XV ANNUAL MEETING OF THE EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Madrid, Septiembre-Octubre, 1982.

21. "Anemias Refractarias Adquiridas: Citogenética y Valor Pronóstico".

J. Benítez, **Ayuso C**., J. Sánchez Fayos, E. Valcárcel, y P. Martínez.

I CONGRESO DE INVESTIGACIÓN SOBRE EL CÁNCER. Madrid, octubre, 1982.

22. "Mosaicismos Gonosómicos".

Ayuso C. REUNION XX ANIVERSARIO DEL LABORATORIO DE GENÉTICA.

FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ. Madrid, diciembre 1982.

AÑO 1983

23. "Investigación Genética en embarazadas Afectas del síndrome Tóxico".

A. Sánchez-Cascos, C. Ramos, **Ayuso C** y cols.

JORNADAS DE LA OMS SOBRE EL SÍNDROME TÓXICO. Madrid, marzo 1983.

24. "Recurrencia de Anomalías Cromosómicas en Diagnóstico Prenatal".

M.J. Bello, C. Ramos, **Ayuso C**. y A. Sánchez-Cascos.

XI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Málaga, octubre 1983.

25. "Datos epidemiológicos en el síndrome de Down".

A. Ibáñez, **Ayuso C**, E. Valcárcel y M.J. Bello.

XI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Málaga, octubre, 1983.

26. "Síndrome de Turner familiar".

J. Benítez, **Ayuso C**, A. Ibáñez, G. Mendoza y C. Picardo.

XI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Málaga, octubre, 1983.

27. "Malformaciones renales y cardíacas en el síndrome de Turner".

Ayuso C, A. Ibáñez, M.J. Bello, A. Sánchez-Cascos y J.L. Herrera.

XI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Málaga, octubre 1983.

28. "Cytogenetic Study in 61 Myelodysplastic Syndromes".

J. Benítez, J. Sánchez Fayos, J. Outeriño y **Ayuso C**.

XI INTERNATIONAL CONGRESS OF HEMATOLOGY. Barcelona, septiembre 1983.

29. "Malformations in Turner`s Syndrome".

Ayuso C, A. Ibáñez, MJ. Bello, Y J.L. Herrera.

I SIMPOSIUM INTERNACIONAL SOBRE MALFORMACIONES CONGÉNITAS. FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ.Madrid, noviembre 1983.

AÑO 1984

30. "Duplicaciones de novo".

MJ. Bello y Ayuso C.

II REUNION INTERNACIONAL SOBRE MALFORMACIONES CONGÉNITAS. FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ.Madrid, junio 1984.

31. "Karyotype Evolution in patients with Myelodisplastic Syndrome".

J. Benítez, F. Carbonell, H. Heimpel, J. Sánchez Fayos y Ayuso C

XVII ANNUAL MEETING OF THE EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS.Essen (RFA), junio 1984.

32. "Alteraciones cromosómicas humanas con fenotipo normal o casi normal".

A. Sánchez-Cascos, C. Ramos, AYUSO C, P. Martínez, A. Ibáñez y S. Moreno.

XIX JORNADAS LUSO-ESPAÑOLAS DE GENÉTICA.Salamanca, septiembre 1984.

33. "Diagnóstico Prenatal de S. de Turner en una familia portadora de translocación".

C. Ramos, C. Picardo, Ayuso C, J. Díaz-Recasens.

XII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Oviedo, noviembre 1984.

34. "Posible valor pronóstico del estudio en sangre periférica de los mosaicos de S. de Turner."

Ayuso C, C. Ramos, A. Sánchez-Cascos y A. Ibáñez.

XII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Oviedo, noviembre 1984.

35. "Reestructuración compleja entre dos cromosomas X".

S. Moreno, Ayuso C, P. Martínez, y C. Picardo.

XII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Oviedo, noviembre 1984.

AÑO 1985

36. "Alteraciones cromosómicas en la descendencia de una mujer 47, XXX".

E. Barreiro, Ayuso C, J.L. Barrionuevo, G. Lledó y C. Ramos.

XVI CONGRESO ESPAÑOL DE PEDIATRÍA.Madrid, mayo 1985.

37. "Diagnóstico Prenatal cromosómico: Resultados en el 1er y 2º trimestre de Gestación".

C. Ramos, Ayuso C, J. Benítez y A. Sánchez-Cascos.

XII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Murcia, diciembre 1985.

38. "Alta susceptibilidad cromosómica en pacientes con anemia de Fanconi a metabolitos de la Ciclofosfamida".

C. Paz y Miño, J. Benítez, A. Escudero, Ayuso C, E. Valcárcel.

XII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Murcia, diciembre 1985.

39. "Chorial biopsy by direct method. A study of 80 cases".

C. Ramos, J. Díaz Recasens, Ayuso C, J. Benítez & A. Sánchez Cascos.

XVIII SIMPOSIUM OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS.Budapest, Hungría, 30 mayo-2 junio 1985.

AÑO 1986

40. "Somatic spectrum of Turner Syndrome".

Ayuso C, J. Benítez, C. Ramos, E. Valcárcel y A. Sánchez-Cascos.

WORLD CONGRESS OF HUMAN GENETICS.Berlin, Septiembre, 1986.

41. "Prenatal diagnosis: Comparison between first and second term cytogenetic findings".

C. Ramos, J. Díaz-Recasens, Ayuso C,P. Martínez y A. Sánchez-Cascos.

WORLD CONGRESS OF HUMAN GENETICS.Berlin, septiembre, 1986.

42. "Aspectos Perinatológicos en 1646 casos de Síndrome de Down".

A. Ibáñez, J. Fernández Toral, **Ayuso C** y C. Paz y Miño.

XIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Bilbao, noviembre 1986.

43. "Aspectos citogenéticos en dos casos de cromosoma X dicéntrico".

E. Barreiro, S. Moreno y **Ayuso C**

XIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Bilbao, noviembre 1986.

44. "Aspectos citogenéticos e Histológicos en 149 casos de Alteraciones de la Diferenciación gonadal".

Ayuso C, F. Rivas, E. Valcárcel, P. Martínez y C. Picardo.

XIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Bilbao, noviembre 1986.

AÑO 1987

45. "Estudio comparativo de α FP, GGT, PAL, y LDH en líquido amniótico entre un grupo control y otro de fetos malformados con Alteraciones cromosómicas".

C. Picardo, **Ayuso C**, S. Moreno, P. Martínez y A. Sánchez-Cascos.

XV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Zaragoza, noviembre 1987

AÑO 1988

46. "Haplotypes in Spanish families with Cystic Fibrosis (C.F.)."

E. Fernández, J. Benítez, M. Villamar, **Ayuso C** y C. Ramos.

SYMPOSIUM ON NEUROGENETICS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Cardiff, Gales, Reino Unido, 30-3 junio-julio 1988.

47. "Origen de la no disyunción en un varón 49, XXXXY mediante el uso de técnicas de ADN Recombinante".

M. Villamar, J. Benítez, E. Fernández, **Ayuso C**.

2º CONGRESO NACIONAL DE BIOTECNOLOGÍA. Barcelona, junio 1988.

AÑO 1989

48. "Origen Parental de las Aneuploidías Sexuales. Estudio con técnicas de ADN Recombinante".

M. Villamar, **Ayuso C**, E. Fernández, A. Manzanal, y J. Benítez.

PRIMER CONGRESO NACIONAL SOBRE DEFECTOS AL NACIMIENTO. Ciudad de Mexico. MEXICO, febrero 1989.

49. "Modificación del Consejo Genético en la DMD-DMB con la aplicación de las nuevas técnicas moleculares".

C. Ramos, M. Villamar, **Ayuso C**, E. Fernández y J. Benítez.

II CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL Y XVI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Tenerife, junio 1989.

50. "Análisis con técnicas de ADN Recombinante del origen de la no disyunción en 11 familias con aneuploidías sexuales".

M. Villamar, **Ayuso C**, C. Ramos, E. Fernández y J. Benítez.

II CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL Y XVI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Tenerife, junio 1989.

AÑO 1990

51. "Cytogenetic and Molecular study in 32 Leukemias Ph+ and Ph-".

A. Valiente, M. Villamar, E. Fernández, **Ayuso C** y J. Benítez

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. SIMPOSIUM 1990. Corfú, Grecia, 16-19 mayo 1990.

52. "Herencia Autosómica Dominante en una familia de glaucomatosos".

B. García Sandoval, **Ayuso C**, E. Moreno Alguacil, J. Meza Soria y P. Montero.

LXVI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGIA. Madrid, octubre 1990.

AÑO 1991

53. "Familia portadora de translocación robertsoniana atípica".

A. Manzanal, M. Robledo, A. Santón, **Ayuso C**, y C. Ramos.
XVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Palma de Mallorca, mayo 1991.

54. "Mapeo de los puntos de rotura de la región BCR en 49 pacientes con LMC".

A. Valiente, J. Benítez, E. Prieto, **Ayuso C** y M. Robledo.
XVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Palma de Mallorca, mayo 1991.

55. "Análisis genealógico en 123 familias portadoras de translocaciones cromosómicas".

C. Ramos, J. Benítez, A. Valiente, M. Robledo, A. Sánchez Cascos y **Ayuso C**.
XXVI JORNADAS LUSO ESPAÑOLAS DE GENÉTICA. Coimbra, octubre 1991.

56. "Estudio Genético en 63 familias de Retinosis Pigmentaria".

Ayuso C, A. Ibáñez, C. Ramos, J.M. Serrano, T. Del Río, y B. García-Sandoval.
XXVI JORNADAS LUSO ESPAÑOLAS DE GENÉTICA. Coimbra, Portugal, octubre 1991.

57. "Clinical and image prospective studies in relatives of NF2 patients".

JM de Campos, **Ayuso C**, ME. Kusak, MC. Ramos, L. González, & Sánchez Cascos.
1991 INTERNATIONAL NEUROFIBROMATOSIS CLINICAL CARE SIMPOSIUM.
National Neurofibromatosis Foundation. Washington D.C. (U.S.A.). Octubre 1991.

58. "Retinosis Pigmentaria Ligada al Sexo: Estudio Oftalmológico y Molecular".

B. García Sandoval, J. Benítez Ortiz, M. Villamar López y **Ayuso C**
LXVII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGIA. Santander, septiembre-octubre 1991.

59. "Retinosis Pigmentaria en Sector".

B. García Sandoval, F. Romero García Alix, M.L. Valverde Delgado, F. Nistal Andrés, E. Cortés y **Ayuso C** LXVII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGIA. Santander, septiembre-octubre 1991.

AÑO 1992

60. "Genetics of Dominant Retinitis Pigmentosa".

Humphries, P., Kenna P., Jordan S., Sharp E., Singh R., Humphries M.M., Sheils D., Benítez J., **Ayuso C** & Farrar J.C.
X INTERNATIONAL CONGRESS OF EYE RESEARCH. Stresa, Italy, 20-25 septiembre 1992.

61. "Genetic and epidemiological aspects of Retinitis Pigmentosa in Spain".

Ayuso C, B. García-Sandoval, T. Del Río, J.M. Serrano, M.A. Zato, N. Soriano, J. Benítez, & C. Ramos.
7th WORLD IRPA CONGRESS. Johannesburg, Sudáfrica, Noviembre 1992.

62. "Usher Syndrome in Spanish population"

C. Vilela, M. Beneyto, R. Bosch, F. Prieto, M. Vallet, Alonso, **Ayuso C**, B. García-Sandoval, Rosi, C. Cenjor, Antiñolo G., & Garrigues.
7th WORLD IRPA CONGRESS. Johannesburg, Sudáfrica, Noviembre 1992.

63. "Estudios prospectivos en familiares de pacientes con Neurofibromatosis tipo 2"

JM de Campos, **MC Ayuso**, L González, O Lopez Ferro, J Albisúa & P Ruiz Barnes.
XLIII REUNIAO DA SOCIEDADE LUSO-ESPANHOLA DE NEUROCIRUGIA. Estoril, Portugal, mayo 1992.

64. "Retinosis Pigmentaria: Estudio Familiar".

T. del Río, B. García-Sandoval, J.M. Serrano, **Ayuso C**.
LXVIII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGIA. Sevilla, septiembre 1992.

AÑO 1993

65. "Aspectos diagnósticos de la Retinosis Pigmentaria: Nuestra experiencia de 3 años".

B. García Sandoval, T. del Río Novo, **Ayuso C**, J.M. Serrano, M.A. Zato.
I CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE RETINA Y VITREO. Madrid, 5 y 6 marzo 1993.

66. "Clinical and molecular findings in 5 Spanish XLRP families".

Ayuso C, del Río T., Soriano N., Robledo M., Fernández E. & Benítez J.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 25th ANNUAL MEETING. Barcelona 6-9 May 1993.

67. "Screening of Rhodopsine gene for ADRP Spanish families"

N. Soriano, M. Robledo, B. García-Sandoval, E. Fernández, **Ayuso C**, C. Ramos & J. Benítez.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 25th ANNUAL MEETING. Barcelona 6-9 May 1993.

68. "Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa: Exclusion of the gene for the β -Subunit of the cGMP Phosphodiesterase in 20 Spanish families."

Balcells S., Bayés M., Grinberg D., Vilageliu LL, Martínez I., Battacharya S., **Ayuso C**, Benítez J., Solans T., del Río E., Baiget M., & González-Duarte R.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 25th ANNUAL MEETING. Barcelona 6-9 May 1993.

69. "Maternal age-specific rates of cytogenetic abnormalities diagnoses in the first and the second trimester of pregnancy in chorionic villus biopsy and amniocentesis".

J.M. Fernández, E. Arranz, **Ayuso C**, C. Ramos.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 25th ANNUAL MEETING. Barcelona 6-9 May 1993.

70. "Exclusion of the gene for the β -subunit of the cGMP phosphodiesterase as a cause of Autosomal recessive retinitis pigmentosa: in 20 Spanish families."

S. Balcells, M. Bayés, D. Grinberg, LL. Vilageliu, Martínez, S. Battacharya, **Ayuso C**, J. Benítez, T. Solans, E. del Río, M. Baiget & R. González-Duarte.

2nd MEETING OF THE SOCIETY FOR THE PROMOTION OF VISUAL SCIENCES. Cardiff, Gales, Reino Unido, 5-8 Julio 1993.

71. "30-Hz Flicker ERG in carriers of X-Linked Retinitis Pigmentosa".

B. García-Sandoval, T. del Río, **Ayuso C**, J.M. Serrano, M.A. Zato.

34th ANNUAL MEETING OF THE ASSOCIATION FOR EYE RESEARCH AND JOINT MEETINGS WITH ECOFS AND EURAGE LENS GROUP. Granada, 15-18 Septiembre 1993

72. "Autosomal recessive retinitis pigmentosa: Exclusion of the gene for the β -subunit of the cGMP phosphodiesterase in 21 Spanish families."

R. González Duarte, M. Bayés, S. Balcells, D. Grinberg, LL. Vilageliu, Martínez, S. Battacharya, **Ayuso C**, J. Benítez, M.A. Ramos, T. Solans, E. del Río, & M. Baiget.

ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. New Orleans, Luisiana, USA, 1993.

73. "Fenotipo de Mujeres portadoras de Retinosis Pigmentaria Ligada al Sexo"

B. García Sandoval, T. del Río, **Ayuso C**, J.M. Serrano, M.A. Zato.

LXIX CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA. Santiago de Compostela, 2-5 octubre 1993.

74. "Discrepancias y mosaicos en 1.500 casos de vellosidades coriales."

E. Arraz. M. Renedo, J. Fernández, **Ayuso C**, J. Benítez, C. Ramos.

VI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL. Santander, diciembre 1993

75. "Biopsia de corion a partir del 2º trimestre de gestación: Seguimiento y resultados".

C. Ramos, **Ayuso C**, E. Fernández, M. Renedo, J. Benítez, J. Díaz Recasens.

VI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL. Santander, diciembre 1993.

AÑO 1994

76. "Screening of the RHO and RDS genes in 23 Spanish families with ADRP".

Trujillo, MJ, **Ayuso C**, García Sandoval B., Ramos C., Martín Osés F., M. Robledo & Benítez J.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 26TH ANNUAL MEETING. Paris 1-5 June 1994. Póster

77. "Retinitis Pigmentosa in central and western areas of Spain".

Ayuso C., C. Ramos, J. Benítez, B. García Sandoval, F. Martín-Oses, M.J. Trujillo, & M.A. Zato.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 26TH ANNUAL MEETING.Paris, Francia, 1-5 June 1994.Póster

78. "Autosomal recessive retinitis pigmentosa: Linkage analysis in 33 Spanish families"

D. Grinberg, M. Bayés, D. Valverde, Ll. Vilageliu, S. Balcells, Benítez J., **Ayuso C**, M.A. Ramos, M. Beneyto, M. Baiget, & González-Duarte R.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 26TH ANNUAL MEETING.Paris, Francia, 1-5 June 1994.

79. "A homozygous tandem duplication in the gene for the beta subunit of rod phosphodiesterase as a cause for autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa."

M. Giordano, M. Bayés, S. Balcells, D. Grinberg, Ll. Vilageliu, I. Martínez, **Ayuso C**, Benítez J., M.A. Ramos, P. Chivelet, T. Solans, D. Valverde, S. Anselem, M. Goossens, M. Baiget, González-Duarte R. & C. Besmond.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 26TH ANNUAL MEETING.Paris, Francia, 1-5 June 1994.

80. "Clinical and Genetic Studies of Usher Syndromes in Spain".

C. Cenjor, F. Márquez, **Ayuso C**, M.J. Trujillo, W. Kimberling, B. García Sandoval, F. Martín Osés, & G. Pastormejo.

POLITZER MEETING.Burdeos, Francia, 16-18 Junio 1994.Póster

81. "A homozygous tandem duplication in the gene for the beta subunit of rod phosphodiesterase as a cause for autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa."

Giordano M., Bayés M., Balcells S., Grinberg D., Vilageliu Ll, Martínez I., **Ayuso C**, Benítez J., Ramos-Arroyo MA, Chivelet P., Solans T., Valverde D., Anselem S., Goossens M., Baiget M., González-Duarte R., & Desmond C.

8TH WORLD IRPA CONGRESS.Paris, July 1994

82. "Mutations of the Rhodopsin gene among Spanish ADRP families".

Ayuso C., Trujillo M.J., Millan J.M., Paricio N., García-Sandoval B., M. Beneyto & Benítez J.

8TH WORLD IRPA CONGRESS.Paris, July 1994

83. "Analysis of seven candidate genes in 34 autosomal recessive retinitis pigmentosa Spanish families".

Bayés M., Grinberg D., Valverde D., Vilageliu Ll., Balcells S., Benítez J., **Ayuso C.**, Ramos M.A., Beneyto M., Baiget M., & González-Duarte R.

8TH WORLD IRPA CONGRESS.Paris, July 1994.

84. "Estudio de Mutaciones en familias españolas afectadas de retinitis pigmentosa autosómica dominante".

M.J. Trujillo,**Ayuso C**, B. García-Sandoval, J. Gallego, M.A. Zato, & J. Benítez.

XXIX JORNADAS DE GENÉTICA LUSO ESPAÑOLAS. Lérida, 7-8 octubre 1994.

85. "Candidate gene analysis in 33 Autosomal Recessive Pigmentosa Families".

A. Martínez Mir, D. Grinberg, M. Bayés, D. Valverde, Ll. Vilageliu, S. Balcells, J. Benítez, **Ayuso C**, MA. Ramos-Arroyo, M. Beneyto, M. Baiget & González-Duarte R.

XXIX JORNADAS DE GENÉTICA LUSO ESPAÑOLAS. Lérida, 7-8 octubre 1994.

86. "Retinosis Pigmentarias autosómicas dominantes en España: Estudio Clínico".

Ayuso C, J. Benítez, C. Ramos, M.J. Trujillo, B. García Sandoval, F. Marín Osés & M.A. Zato.

IIº CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA. Puerto Vallarta, Mexico 25-30 septiembre 1994.

87. "Mosaico en Diagnóstico Prenatal: Seguimiento de Tres casos en Biopsia Corial, aplicando técnicas convencionales y FISH".

IIº CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA. Puerto Vallarta, Mexico 25-30 septiembre 1994.

88. "Paternal transmission in Huntington's disease"

J. Benítez, **Ayuso C**, C. Ramos, M. Robledo, R. Astarloa, P.G. Ruiz, & J.G. Yébenes.

3rd International Congress of Movement Disorders.Orlando, noviembre 1994.

AÑO 1995

89. "Cytogenetic and FISH analysis of Chromosome 15 in fifteen patients with possible Prader Willi Syndrome"

M. A. Ibáñez, R. Sanz, E. Arranz, M. Renedo, **Ayuso C** & C. Ramos.
INTERNATIONAL CONGRESS OF PRADER WILLI SYNDROME.Oslo, Julio 1995

90. "Refinement of the RCV1 locus and evidence against involvement of Recoverin in autosomal recessive Retinitis Pigmentosa in 42 Spanish families"

Balcells S., Bayes M., Valverde D., Grinberg D., Vilageliu Ll., Benítez J., **Ayuso C.**, Beneyto M., Baiget M., González-Duarte R.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS (ESHG). 27TH ANNUAL MEETING. Berlin 23-27 May 1995.

91. "Cytogenetic and FISH analysis in two X/Autosomal translocations"

C.Ramos, R. Sanz, A. Ibáñez, M.A. Anavitarte, M.E. Querejeta, **Ayuso C.**

12TH INTERNATIONAL CHROMOSOME CONFERENCE. San Lorenzo de el Escorial MADRID, 11/15 September 1995

92. "Characterization of rearrangements on X chromosome by fluorescence in situ hybridization (FISH)."

R. Sanz, **Ayuso C**, E. Arranz, C. Ramos, F. Galán, A. Ibáñez.

12TH INTERNATIONAL CHROMOSOME CONFERENCE. San Lorenzo del Escorial MADRID, 11/15 September 1995

93. "Retinosis Pigmentaria Sectorial autosómica dominante".

T. del Río Novo, MJ Trujillo, C. Cruz, J. Benítez, B. García Sandoval, JM Serrano & **Ayuso C.**

LXXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA.

Salamanca, 23-27 septiembre 1995. Comunicación Oral

94. "Stargardt y Retinosis Pigmentaria: Asociación en dos familias".

F. Martín Osés, MR García Hernández, B. García Sandoval, MJ Trujillo & **Ayuso C.**

LXXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA.

Salamanca, 23-27 septiembre 1995. Póster

95. "Exclusion of ROM/1 and Recoverin genes in 16 families affected with ADRP"

M.J. Trujillo, J. Benítez, M. Robledo, C. Ramos, B. Martínez-Delgado & **Ayuso C.**

JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETINGS IN OPHTHALMOLOGY AND VISION (JERMOV)

Montpellier, Francia 14-18 October 1995. Póster

96. "Cytogenetic studies in retinitis pigmentosa patients"

Ayuso C, R. Sanz, MA. Carriazo, MA Anavitarete, ME Querejeta, M.J. Trujillo, E. Arranz, C. Ramos.

JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETINGS IN OPHTHALMOLOGY AND VISION (JERMOV)

Montpellier, Francia 14-18 October 1995. Póster

97. "Familiar studies on X Linked retinal disorders"

Ayuso C, T. del Río, M. Robledo, F. Martin-Oses, J.M. Serrano, M.J. Trujillo, & B. García-Sandoval.

JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETINGS IN OPHTHALMOLOGY AND VISION (JERMOV)

Montpellier, Francia 14-18 October 1995. Póster

98. "Alteraciones infrecuentes en 3 casos de Diagnóstico Prenatal: estudio y consejo genético".

R. Sanz, **Ayuso C**, J. Benítez, J. Díaz Recasens, C. Ramos.

VIII CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL. Sevilla, octubre 1995

99. "Estudio clínico, citogenético y molecular en 17 familias con síndrome de Prader Willi"

A. Barabash, R. Sanz, M.A. Ibáñez, M. Renedo, J. Gallego, M. Robledo, **Ayuso C**, C. Ramos, y J. Benítez.

XVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Sevilla, 30-31 octubre 1995. Póster

100. "Identificación de los microcromosomas mediante hibridación in situ fluorescente (FISH) en tres casos de Disgenesia Gonadal".

R. Sanz, E. Arranz, **Ayuso C**, F. Galán, C. Ramos.

XVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Sevilla, octubre/noviembre 1995.

101. "Análisis Molecular de genes candidatos responsables de Retinosis Pigmentaria en familias españolas"

M.J. Trujillo, **Ayuso C**, A. Giménez, T. del Río, F. Martín Osés, C. Reig, M. Carballo, & J Benítez.
XVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Sevilla, Octubre/noviembre 1995.

102. "Efectos teratógenos de la carbamacepina"

Sandiumenge J, Millan A, Sandiumenge A, Leal A, Haidar M, y **Ayuso C**.
CONGRESO NACIONAL DE PEDIATRÍA. Alicante, septiembre 1995

AÑO 1996

103. "Polymorphic variations in Rhodopsin and RDS-Peripherin genes in the Spanish population"

Trujillo M.J., **Ayuso C**, Robledo M., Ramos C., Barroso A., García-Sandoval B., Benítez J.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 28TH ANNUAL MEETING. Londres, Reino Unido, 23-27 April 1996. Póster

104. "Linkage analysis in Spanish families with Usher syndrome"

Espinós C, Millan JM, Nájera C, **Ayuso C**, Baiget M, Prieto F, & Beneyto M.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 28TH ANNUAL MEETING. Londres, Reino Unido, 23-27 April 1996.

105. "Manifestaciones neoplásicas en las neurofibromatosis"

J.M. de Campos, M.E. Kusak, J.L. Sarasa, y **M.AYUSO C**.
I REUNION DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROCIRUGIA. Salamanca, 15-18 mayo 1996.

106. "Análisis citogenético molecular del gen FMR1 en 100 familias con sospecha de X frágil".

F. Infantes, C. Gacituaga, J. Gallego, A. Barroso, A. Gimenez, R. Sanz, **Ayuso C**, J. Benítez y C. Ramos.
IX CONGRESO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TECNICOS DE LABORATORIO. Toledo, 23-25 mayo 1996.

107. "Retinosis Pigmentaria, Distrofia Viteliforme del adulto y fundusflavimaculatus en una misma familia".

JM Benítez del Castillo, MJ Trujillo, T del Río, B. García-Sandoval y **Ayuso C García**.
LXXII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGIA. Madrid, 2 - 6 octubre 1996. Póster

108. "Síndrome de Usher: casuística de la Fundación Jiménez Díaz"

C. Cenjor, **Ayuso C**, R. Gutiérrez, F.J. Márquez, J. Sanabria, D. Martínez, y B. García-Sandoval.
-XVI CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OTORRINO-LARINGOLOGÍA Y PATOLOGÍA CERVICO-FACIAL. Palma de Mallorca, 6-10 octubre 1996.

109. "Age-related neoplastic expression in neurofibromatoses"

J.M. de Campos, M.E. Kusak, J.L. Sarasa, **Ayuso C**.
SECOND CONGRESS OF THE EUROPEAN ASSOCIATION FOR NEURO-ONCOLOGY. Würzburg, October 6-9, 1996.

AÑO 1997

110. "X-LINKED Choroideremia".

M. S Farah, B. García-Sandoval, J.M. Serrano de la Iglesia, J. Bueno-Palacín, A. M. Tolba, **Ayuso C**, M.J. Trujillo.
PAN-ARAB COUNCIL OF OPHTHALMOLOGY (PACO). IV INTERNATIONAL CONGRESS. Amman, Jordania, 5-8 May 1997. Póster

111. "X-LINKED Retinoschisis".

M. S. Farah, B. García-Sandoval, J.M. Serrano de la Iglesia, A.A M. Tolba, H AlAskar, **Ayuso C**, M.J. Trujillo.
PAN-ARAB COUNCIL OF OPHTHALMOLOGY (PACO). IV INTERNATIONAL CONGRESS. Amman, Jordania, 5-8 may, 1997. Póster

112. "Estudio clínico, citogenético y molecular en 64 pacientes con sospecha de síndrome Prader-Willi"

R. Sanz, M.A. Ibáñez, **Ayuso C**, J. Gallego, A. Barabash, M.J. Bernabéu, M. Rodríguez de Alba, J. Benítez, M.J. Trujillo, C. Gacituaga, F. Infantes y C. Ramos
I CONGRESO NACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI. Valencia, 9-10 mayo 1997. Póster

113. "Molecular study in RDS-Peripherin gene in 42 Spanish families affected with inherited dominant retinopathies.

M.J. Trujillo, A. Osorio, Arranz, E. Rodríguez de Alba, M. S. Miguelez, B. García-Sandoval, **C Ayuso**.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 29TH ANNUAL MEETING. Génova, Italia, 17-19 May 1997. Póster

114. "Genetic epidemiology of retinitis pigmentosa in Spain".

AYUSO C., M.J. Trujillo, R. Sanz, B. Sandoval, C. Ramos, B. García-Sandoval.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 29TH ANNUAL MEETING. Génova, Italia, 17-20 May 1997. Póster

115. "A de novo 45,XY,t(13;14)/46,XY,t(13;14),+m(13;14) case karyotyped on chorionic villus sampling and identified by fluorescence in situ hybridization (FISH)

Sanz R., Rodríguez de Alba M., **Ayuso C.**, Fernández-Moya J.M., Díaz Recasens J., & Ramos C.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 29TH ANNUAL MEETING.
Génova, Italia, 17-20 May 1997.

116. "Mixed gonadal dysgenesis in a phenotypic male with 45,X/46,XdicYq"

Rodríguez de Alba M., Sanz R., Bernabéu M.J., Ramos C., Barat A., Aguirre M., & **Ayuso C.**
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 29TH ANNUAL MEETING. Génova, Italia, 17-20 May 1997.

117. "Técnicas moleculares y citogenéticas para el estudio del Xíndrome de Prader-Willi"

J. Gallego, A. Barroso, F. Infantes, C. Gacituaga, A. Giménez, R. Sanz, M.J. Trujillo y J. Benítez
X CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO (AETEL)
Marbella, Málaga, 22-24 mayo 1997. Póster

118. "Estudio Molecular del síndrome de Bardet-Biedl en 10 familias españolas"

F. Vázquez-Gundín, M. Calaf, I. Lorda, M. Baiget, **Ayuso C** y D. Valverde.
CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA.
Pamplona, 19-20 junio 1997.

119. "El síndrome de Sjögren-Larsson. Aspectos clínicos de dos familias"

I. Lorda, M.J. Trujillo, A. Ibáñez, M. Rodríguez de Alba, R. Sanz, C. Ramos y **Ayuso C.**
CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA.
Pamplona, 19-20 junio 1997. Póster

120. "Trisomía 21q- en mosaico: 46, XX (50%)/ 47, XX, + del21 (pter-q21). Diagnóstico en líquido amniótico y comprobación en sangre periférica del recién nacido: seguimiento del caso en una niña de 3 años con fenotipo y desarrollo psicomotor normal"

M.A. Anabitarte, E. Querejeta, C. Ramos, **Ayuso C**, R. Sanz y B. Nieva.
CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA.
Pamplona, 19-20 junio 1997.

121. "Relación entre la segregación de una translocación 5;13 y marcadores morfológicos"

Rodríguez de Alba M., Ibáñez M.A., Sanz R., **Ayuso C.**, Fernández-Moya J.M., Díaz-Recasens J. y C. Ramos
CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA.
Pamplona, 19-20 junio 1997.

122. "Análisis de ligamiento genético en familias con Síndrome de Usher tipo I"

M. Beneyto, C. Espinós, JM Millán, E. Mateu, **Ayuso C**, M. Baiget, & C. Nájera.
CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA.
Pamplona, 19-20 junio 1997.

123. "Paciente afectado de síndrome Prader-Willi producido por una translocación 12;15 de novo"

R. Sanz, Rodríguez de Alba M, Gallego J, Casanueva, **Ayuso C**, Ibáñez MA, Robledo M, & Ramos C.

CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA.
Pamplona, 19-20 junio 1997.

124. "Análisis molecular del gen responsable de la coroideremia en familias españolas"

M.J. Trujillo, R. Sanz, M. Farah Said, C. Ramos, B. García-Sandoval, J.M. Serrano, y **Ayuso C.**
73 CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA. Granada, septiembre 1997. Póster

125. "Distrofia retiniana asociada a mutación en el gen de la periferina"

M. Farah Said, J.L. Bueno Palacín, B. García-Sandoval, J.M^a. Serrano de la Iglesia, M^a. J. Trujillo y **Ayuso C**
73 CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA. Granada, septiembre 1997. Póster.

126. "Estudio del fenotipo de la Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante en España"

B. Sandoval, P. Alberdi, S. Miguelez, **Ayuso C**, M.J. Trujillo, B. García-Sandoval y J.M. Serrano
73 CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGIA. Granada, septiembre 1997.
Comunicación Oral

127. "Aspectos genéticos en familias españolas afectadas por Síndrome de Usher tipo II"

Espinós C., Beneyto M., Millán J.M.; Prieto F., **Ayuso C**, Nájera C.
I CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA. VALENCIA, septiembre 1997

128. "A new locus for autosomal recessive retinitis pigmentosa maps to 1p13-1p21"

A. Martínez-mir, M. Bayés, E. Paloma, U. Vilageliu, D. Grinberg, **Ayuso C**, T. Del Río, B. García-Sandoval, E. Bussaglia, M. Baiget, R. González-Duarte and S. Balcells.
I CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA. VALENCIA, septiembre 1997

129. "Fetal ultrasound polymalformations and partial monosomy of 13q. A case report and review of literature"

Fernández-Moya J.M., Rodríguez de Alba M., Sanz R., Gacituaga C., Infantes F, **Ayuso C.**, Ramos C., Ruiz Jiménez R. & Díaz Recasens J.
7TH WORLD CONGRESS ON ULTRASOUND IN OBSTETRICS AND GYNECOLOGY. WASHINGTON, October 1997.

AÑO 1998

130. "Enriquecimiento de células fetales de sangre materna: Diagnóstico prenatal por FISH".

Jurado A., Arranz E., Rodríguez de Alba M., del Pozo V., Sanz R., Cardaba B., de Andrés B., Gallardo S., Cortegano I., Arrieta I., del Amo A., **Ayuso C.**, Lahoz C., Ramos C., Palomino P.
XXIV CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE INMUNOLOGÍA. Murcia 1998

131. "Chromosomal mosaicism of isochromosome 11q in chorionic villus sampling"

Ramos C., Sanz R., Rodríguez de Alba M., **Ayuso C.**, Fernández-Moya J.M., Robledo M., Gallego J., Díaz - Recasens J.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 30TH ANNUAL MEETING.Lisboa, Portugal, 9-11 May 1998.

132. "Maternal uniparental disomy 16 without phenotypic repercussion"

Sanz R., Rodríguez de Alba M., **Ayuso C.**, Fernández-Moya J.M., Barroso A., Robledo M., Benítez J., Díaz - Recasens J., Ramos C.EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 30TH ANNUAL MEETING.Lisboa, Portugal, 9-11 May 1998.

133. "Clinical study of ten patients with Bardet-Biedl syndrome"

I. Lorda, M.J. Trujillo, R. Sanz, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos, D. Valverde, **Ayuso C**
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 30TH ANNUAL MEETING.Lisboa, Portugal, 9-11 May 1998.Póster

134. "Ser186Pro mutation of RHO gene in a Spanish autosomal dominant retinitis pigmentosa (ADRP) family"

Ayuso C., Trujillo M.J., García-Sandoval B., Lorda I., Sanz R., Rodríguez de Alba M., Ibáñez A. & Ramos C.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 30TH ANNUAL MEETING.Lisboa, Portugal, 9-11 May 1998.Póster.

135. "A melas phenotype associated to a paternal inherited inversion of chromosome 10"

M. Rodríguez de Alba, J.L. Sarasa, J. Montoya, M.J. Trujillo, R. Sanz, C. Ramos, **Ayuso C**

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 30TH ANNUAL MEETING.Lisboa, Portugal, 9-11 May 1998.Póster

136. "Aplicación de la técnica de SSCP para el estudio genético de la retinosis pigmentaria"

A. Giménez, J. Gallego, A. Barroso, C. Gacituaga, F. Infantes, M.J. Trujillo y **Ayuso C**.

XI CONGRESO NACIONAL DE TECNICOS DE LABORATORIO (AETEL)Gijón, mayo 1998.Póster

137. "Identificación de microsomas mediante mediante una nueva aplicación de la técnica de FISH"

F. Infantes, C. Gacituaga, J. Gallego, A. Giménez, B. Vila, M. Rodríguez de Alba, R. Sanz, M.J. Trujillo, **Ayuso C** & C. Ramos.

XI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO (AETEL). Gijón, mayo 1998.Póster

138. "Utilización de las células fetales existentes en sangre periférica materna para la comprobación deaneuploidías.

M. Rodríguez de Alba, A. Jurado, R. Sanz, A. Ibáñez, P. Palomino, **Ayuso C**, C. Ramos

IX CONGRESO NACIONAL DE LA AEDP. Marbella, Junio 1998

139. "Neonatal clinical features in the Prader-Willi Syndrome."

M.C. Roche, F. de la Vega, C. López Ortego, F. Hawkins, J. Arcas &**Ayuso C**

3RD PRADER WILLI SYNDROME INTERNATIONAL SCIENTIFIC WORKSHOP. Lido di Jesolo, 21-24 May 1998.

140. "Mutations in the Stargardt disease gene ABCR cause retinitis pigmentosa".

M. Mir Martínez, F. Paloma, R. Allikmets, **Ayuso C**, T. Del Río, M. Dean, L. Vilageliu, S. Balcells, R González-Duarte

VIII INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON RETINAL DEGENERATION.Schluchsee, Alemania 20-25 July 1998

141. "Genetics and Epidemiology of Retinitis Pigmentosa in Spain"

Ayuso C, G. Antiñolo, M. Baiget, M. Beneyto, M. Carballo, D. Valverde, C. Nájera, A. Sánchez, C. Reig & M.J. Trujillo

European Association for Vision and Eye Research (EVER): JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETING IN OPHTHALMOLOGY AND VISION. Palma de Mallorca, 7-10 October 1998.Póster

142. "Analysis of Rhodopsin gene among Spanish RP patients".

Ayuso C, G. Antiñolo, M. Baiget, M. Beneyto, M. Carballo, D. Valverde, J.M. Millán, A. Sánchez, C. Reig & M.J. Trujillo

European Association for Vision and Eye Research (EVER): JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETING IN OPHTHALMOLOGY AND VISION. Palma de Mallorca, 7-10 October 1998.Póster

143. "Genetic study of choroideremia (CHM) disease in Spanish population".

M.J. Trujillo, I. Lorda, M. Rodríguez de Alba, R. Sanz, C. Ramos, **Ayuso C**,A. Ibáñez, A. Giménez, B. G.^a-Sandoval, G. Antiñolo, M. Baiget, M. Beneyto, M. Carballo, &

European Association for Vision and Eye Research (EVER): JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETING IN OPHTHALMOLOGY AND VISION. Palma de Mallorca, 7-10 October 1998.Póster

144. "Spanish Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa Patients: Involvement of B-Subunit of Rod Phosphodiesterase (PDE-B)".

M. Baiget, D. Valverde, M. Calaf, M. Beneyto, M. Carballo, **AYUSO C**, G. Antiñolo, J.M. Millán & M.J. Trujillo

European Association for Vision and Eye Research (EVER): JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETING IN OPHTHALMOLOGY AND VISION. Palma de Mallorca, 7-10 October 1998.Póster

145. "Clinical and Molecular genetic study of Bardet-Biedl Syndrome in Spain".

M. Baiget, D. Valverde, I. Lorda, M. Calaf, Y. Brichette, F. Vázquez Gundín, M.J. Trujillo & **Spanish multicentric group of RP**.

European Association for Vision and Eye Research (EVER): JOINT EUROPEAN RESEARCH MEETING IN OPHTHALMOLOGY AND VISION. Palma de Mallorca, 7-10 October 1998. Póster

146. "Genomic cloning structure expression pattern and chromosomal location of the human SIX3 gene".

Granadino B., Gallardo E., López-Ríos J., Sanz R., Ramos C., **Ayuso C.**, Bovolenta P., & Rodríguez de Córdoba S.

CONGRESS OF THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. October 1998.

147. "Trisomy 2 in the second trimester: ultrasound findings. A case report"

J.M. Fernández Moya, R. Sanz, **Ayuso C.**, G. Gálvez, C. Ramos & J. Díaz Recasens.

8TH WORLD CONGRESS ON ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY. Edinburgh, November 1-5 1998.

148. "Cojoined twins"

J.M. Fernández Moya, G. García Gálvez, M. Rodríguez de Alba, R. Sanz, **Ayuso C.** & J. Díaz Recasens.

8TH WORLD CONGRESS ON ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY. Edinburgh, november 1-5 1998.

149. "Enriquecimiento de células fetales de sangre materna: Diagnóstico prenatal por FISH"

Jurado A., Rodríguez de Alba M., del Pozo V., Sanz R., Cardba B., de Andrés B., Gallardo S., Cortegano Y., Arrieta Y., del Amo A., **Ayuso C.**, Lahoz C., Ramos C., Palomino P.

XXIV CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE INMUNOLOGÍA. Murcia 20-22 mayo 1998.

AÑO 1999

150. "Diagnóstico prenatal en eritroblastos fetales por hibridación "in situ".

Rodríguez de Alba M., del Pozo V., Sanz R., Cardaba B., Gallardo S., Cortegano I., Arrieta I., **Ayuso C.**, Rojo M., Lahoz C., Ramos C., Palomino P.

XXV CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE INMUNOLOGÍA. Torremolinos, 19-21 mayo 1999.

151. "Estudio del gen de la rodopsina (RHO) en familias afectadas de retinosis pigmentaria autosómica dominante"

A. Giménez, I. Lorda, J. Gallego, C. Gacituaga, F. Infantes, M.J. Trujillo y **Ayuso C.**

XII CONGRESO NACIONAL DE TECNICOS DE LABORATORIO (AETEL). Gran Canaria, 29 mayo 1999. Póster

152. "Diagnóstico prenatal en vellosidades coriales: Método directo, cultivo y confirmación por FISH"

F. Infantes, C. Gacituaga, J. Gallego, A. Giménez, M. Rodríguez de Alba, R. Sanz, **Ayuso C.** y C. Ramos.

XII CONGRESO NACIONAL DE TÉCNICOS DE LABORATORIO (AETEL). Gran Canaria, 29 mayo 1999.

153. "Rapid identification of a microchromosome on amniotic fluid with a multi-fish technique"

R. Sanz, M.A. Anabitarte, M.E. Querejeta, M.A. Ibáñez, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C.**, C. Ramos.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 31ST ANNUAL MEETING. Génève, Italy, 29 May- 1 June 1999.

154. "A new approach towards non invasive prenatal diagnosis on fetal cells from maternal blood: multicolorFISH"

M. Rodríguez de Alba, P. Palomino, R. Sanz, M.A. Ibáñez, C. Ayuso, C. Ramos.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 31ST ANNUAL MEETING. Génève, Italy, 29 May- 1 June 1999.

155. " Situs inversus and Hirschsprung disease: Two uncommon associations to Bardet-Biedl Syndrome"

I. Lorda Sánchez, M.J. Trujillo, A. Giménez, A. Ibáñez, M. Rodríguez de Alba, R. Sanz, C. Ramos,

Ayuso C.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 31ST ANNUAL MEETING. Génève, Italy, 29 May- 1 June 1999.

Póster.

156. "Diagnóstico Prenatal en células fetales obtenidas de sangre periférica materna"

M. Rodríguez de Alba, P. Palomino, R. Sanz, I. Lorda, A Ibáñez, **Ayuso C**, C. Ramos.

CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA. Valencia, 16-19 junio 1999.

157. "Aniridia y Tumor de Wilms (Síndrome de WAGR): estudio citogenético y molecular en una familia"

R. Sanz, M.A. Díaz Guillén, I. Lorda, C. Ramos Corrales, J. Fernández Toral, D. Heine Suñer, **Ayuso C**, S. Rodríguez de Córdoba.

CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA. Valencia, 16-19 junio 1999.

158. "Rápida identificación cromosómica en vellosidad corial utilizando PCR in situ (PRINS)"

R. Sanz, J.M. Fernández Moya, J. Díaz Recasens, **Ayuso C**, F. Infantes, C. Gacituaga, M.A. Ibáñez, I. Lorda, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos.

CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA. Valencia, 16-19 junio 1999.

159. "Desarrollo de la técnica de obtención de células fetales en sangre materna en el laboratorio de diagnóstico prenatal"

C. González, M. Rodríguez de Alba, P. Palomino, R. Sanz, I. Lorda, M.A. Ibáñez, **Ayuso C**, C. Ramos.

CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LA GENÉTICA HUMANA. Valencia, 16-19 junio 1999.

160. "Tumor expression in NF1 patients"

De Campos J.M., Kusak M.E., Sierra J.M., **Ayuso C.**, Sarasa J.L.

8TH EUROPEAN NEUROFIBROMATOSIS MEETING.Ulm, GERMANY, September 1999.

AÑO 2000

161. "High Prevalence OfRds/Peripherin Mutations Among Autosomal Dominant Macular Dystrophies In Spanish Families"

Ayuso C, Lorda I, Trujillo MJ, Giménez M, Sanz R, Rodríguez de Alba M, RamosC, Bueno J, García-Sandoval B, Carballo M, and Multicentric Spanish Group of Research on Inherited Retinal Dystrophies

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 32ND ANNUAL MEETING. Amsterdam, Holanda, 26-30 May 2000. Póster

162. "Evaluation of RLBPI gene in 50 Spanish families with autosomal recessive Retinitis Pigmentosa"

Bernal S., Calaf, M., Valverde, D., Solans, T., **Ayuso, C.**, Baiget, M.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 32ND ANNUAL MEETING. Amsterdam, Holanda, 26-30 May 2000.

163. "Does phenotype reflect karyotype? Turner phenotype in a girl with a 45, X/46, XX/47, XX+18 karyotype"

I. Lorda, C. Gonzalez, M.J. Trujillo, R. Sanz, M. Rodríguez de Alba, P. Gómez-Garre, **Ayuso C**, A. Ibáñez, C. Ramos

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 32ND ANNUAL MEETING. Amsterdam, Holanda, 26-30 May 2000. Póster

164. "Molecular analysis of the RPE65 gene in 72 Spanish families"

Marcos I., Ruiz A., Borrego S., **AYUSO C.**, Baiget M., Antiñolo G.

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 32ND ANNUAL MEETING. Amsterdam, Holanda, 26-30 May 2000.

165. "Schwannomatosis or Neurofibromatosis Type 2?"

J.M. de Campos, M.E. Kusak, M.J. Bello, J.A. Rey, J.F. Fabregat & **Ayuso C**

FOURTH CONGRESS OF THE EUROPEAN ASSOCIATION OF NEURO-ONCOLOGY. Copenhagen-Denmark, 3-6 June 2000

AÑO 2001

166. "El biólogo en el ámbito sanitario: un enfoque multidisciplinario en el Servicio de Genética: Genética Molecular Humana"

M.J. Trujillo, D. Mayo, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, G. Muñoz, F. Simón, A. Giménez, J. Gallego, C. Ramos y **Ayuso C.**

I CONGRESO DE BIÓLOGOS DE LA COMUNIDAD DE MADRID. LA BIOLOGIA EN LOS ALBORES DEL TERCER MILENIO. Madrid, 30-31 marzo 2001. Póster

167. "El biólogo en el ámbito sanitario: un enfoque multidisciplinario en el Servicio de Genética: Citogenética Humana"

R. Sanz, M. Rodríguez de Alba, C. González, C. Gacituaga, F. Infantes, I. Lorda, **Ayuso C.** y C. Ramos.

I CONGRESO DE BIÓLOGOS DE LA COMUNIDAD DE MADRID. LA BIOLOGIA EN LOS ALBORES DEL TERCER MILENIO. Madrid, 30-31 Marzo 2001

168. "Molecular study of RS gene in three Spanish families affected with juvenile retinoschisis"

Ayuso C., Giménez A, García-Sandoval B., Bueno J., Trujillo M.J., Cantalapiedra D., Fernández Toral J., Baiget M., Ramos C.

10TH INTERNATIONAL CONGRESS OF HUMAN GENETICS. Vienna, Austria, 15-19 May 2001 Póster P1487

169. "A missense mutation in the gene responsible for Usher syndrome type II is associated with nonsyndromic recessive Retinitis Pigmentosa in Spanish patients"

S. Bernal, **Ayuso C.**, G. Antiñolo, M. Calaf, E. Del Río, M. Baiget

10TH INTERNATIONAL CONGRESS OF HUMAN GENETICS. Vienna, Austria, 15-19 May 2001 P1483

170. "Mutaciones en el gen MKKKS en 2 familias españolas afectadas de S de Bardet-Biedl"

D. Valverde, S. Bernal, I. Lorda, A. Giménez, M. Baiget, **Ayuso C.**

XXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Oviedo, 8-9 octubre 2001

171. "Heterogeneidad genética en Coroideremia: estudio en 7 familias"

Ayuso C., A. Giménez, M.J. Trujillo, D. Mayo, R. Sanz, M. Baiget, M.E. Querejeta, I. Lorda, y C. Ramos

XXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Oviedo, 8-9 octubre 2001 Póster

172. "Estudio Clínico y Molecular De Acondroplasia: Análisis en 6 casos Postnatales"

Lorda I., Trujillo M.J., Simón F., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Mayo D., Guillén E., Ramos C., **Ayuso C.**

XXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Oviedo, 8-9 octubre 2001. Póster

173. "Estudio del gen MEFV en 19 familias afectas de fiebre Mediterránea Familiar"

Hoyos M., Muñoz G., Mayo D., Cantalapiedra D., Castillo J.M., Ramos C., Trujillo M.J., **Ayuso C.**

XXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Oviedo, 8-9 octubre 2001 Póster

174. "Análisis de sexo fetal en suero y plasma de gestantes: experiencia en el laboratorio de diagnóstico prenatal"

González González C., Rodríguez de Alba M., Trujillo-Tiebas M.J., Lorda Sánchez I., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Ramos C.

XXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Oviedo, 8 y 9 octubre 2001 Póster

175. "Análisis del gen RGR en familias españolas afectadas de retinosis pigmentaria autosómica recesiva"

Bernal S., Calaf M., **Ayuso C.**, del Río E., Valverde O., Baiget M.

XXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Oviedo, 8 y 9 octubre 2001

176. "Diagnóstico prenatal no-invasivo en sangre materna: células fetales vs. ADN fetal."

C. González-González, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda-Sánchez, M.J. Trujillo, M.A. Ibáñez, J.M. Fernández Moya, **Ayuso C.**, J. Díaz Recasens, C. Ramos

II JORNADA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRENATAL. Oviedo, 11 octubre 2001. Póster

177. "Cartografiado mediante FISH de una translocación 4q34-6p21. ¿Asociada al gen de la epilepsia mioclónica juvenil?"

Sanz R., Gómez Garre P., Sáez L., **Ayuso C.**, Ramos C., Serratosa J.M.

178. "Athree break point t(4;7) associated to mental retardation"

M.C. González, I. Lorda, M. Rodríguez de Alba, L. Rodríguez, M.A. López Ariztegui, **Ayuso C**, C. Ramos
14TH INTERNATIONAL CHROMOSOME CONFERENCE. 4-8 September 2001, Würzburg, Germany

AÑO 2002

179. "Segregation of Pierre Robin Sequence with a 2;17 (q32;q24) Translocation"

M. Rodríguez de Alba, E. Sánchez Gutiérrez, I. Lorda Sánchez, C. González González, C. Gacituaga, F. Infantes, **Ayuso C**, C. Ramos;
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 34TH ANNUAL MEETING. Strasbourg, Francia, 25-29 mayo 2002. P0385

180. "Haplotype and linkage analyses in twelve XLRP Spanish families"

D. Cantalapiedra, A. Giménez, M. J. Trujillo, M. García Hoyos, J. Gallego, C. Arroyo, M. Beneyto, M. Carballo, M. Baiget, C. Ramos, **Ayuso C**.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 34TH ANNUAL MEETING. Strasbourg, Francia, 25-29 mayo 2002. P0827

181. "Applications Of Genetic Analyzer (genescan) In The Diagnosis Of Genetic Diseases"

M. García Hoyos, M. J. Trujillo, C. González González, J. Gallego, D. Cantalapiedra, C. Ramos, **Ayuso C** ;
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 34TH ANNUAL MEETING
Strasbourg, Francia, 25-29 mayo 2002. P1042

182. Non-invasive Prenatal Detection Of A Paternal Inherited Cystic Fibrosis Mutation In Maternal Plasma

C. González González, M. García Hoyos, M. J. Trujillo, M. Rodríguez de Alba, J. Gallego, I. Lorda-Sánchez, **Ayuso C**, C. Ramos;
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 34TH ANNUAL MEETING. Strasbourg, Francia, 25-29 mayo 2002. P0292

183. "Mutations in MKKS gene in two Spanish families with Bardet-Biedl Syndrome"

D. Valverde, S. Bernal, I. Lorda, A. Giménez, M. Baiget, **Ayuso C**.
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 34TH ANNUAL MEETING. Strasbourg, Francia, 25-29 mayo 2002 P0037

184. "Estudio Molecular Prenatal De Retinosquiosis Juvenil Ligada Al Cromosoma X"

M. García Hoyos, A. Giménez, D. Cantalapiedra, R. Riveiro, J. Gallego, C. Arroyo, M. Baiget, I. Lorda, M.J. Trujillo, C. Ramos, **Ayuso C**
XI CONGRESO NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRENATAL AEDP. Madrid, 7-8 noviembre 2002. Comunicación Oral

185. "CARIOTIPO XX "versus" ECOGRAFÍA. ¿Cuál es el verdadero sexo fetal?"

M.J. Trujillo Tiebas, C. González González, M.E. Querejeta, B. Nieva Echebarría, F. Atutxa Esparza, M. García Hoyos, C. Gacituaga, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C**, **García**, C. Ramos Corrales.
XI CONGRESO NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRENATAL AEDP. Madrid, 7-8 noviembre 2002. Com. Oral

186. "Diagnóstico prenatal mediante QF-PCR en dos familias con enfermedad de Huntington"

J. Gallego, M. García, C. González, R. Riveiro, A. Giménez, C. Arroyo, D. Cantalapiedra, M.J. Trujillo, **Ayuso C**
XI CONGRESO NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRENATAL AEDP. Madrid, 7-8 noviembre 2002 Póster

187. "Estudio Molecular Prenatal De Corea de Huntington"

J. Gallego, C. Arroyo, M. García Hoyos, A. Giménez, D. Cantalapiedra, R. Riveiro, M.J. Trujillo, **Ayuso C**
XI CONGRESO NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRENATAL AEDP. Madrid, 7-8 Noviembre 2002

188. "Identification of IMPDHI as the Gene for RP10 Following Microarray Analysis: Implications for Detection of Other Retinal Disease Genes"

A. Kennan, A. Aherne, A. Palfi, M. Humphries, K. Demtroder, T. Orntoft, **Ayuso C**, J. Farrar, P.F. Kenna, P. Humphries
ARVO meeting. Fort Lauderdale, 2002.

AÑO 2003

189. "Clinical application of fetal DNA in maternal plasma: Non-invasive prenatal diagnosis of Huntington Disease"

C. González González, M. Trujillo, M. García Hoyos, I. Lorda Sánchez, M. Rodríguez de Alba, J. Gallego, F. Infantes, C. Gacituaga, J. Díaz Recasens, C. Ramos, **Ayuso C.**

2003 EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Birmingham, England 3-6th May 2003.P404

190. "FISH analysis on fetal cells from maternal blood: comparison of our results to those of the NIFTY trial"

M. Rodríguez de Alba, C. González González, I. Lorda Sánchez, C. Gacituaga, F. Infantes, **Ayuso C.**, C. Ramos;

2003 EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Birmingham, England 3-6th May 2003.P411

191. "Prenatal Diagnosis of an X-linked retinoschisis"

M. García Hoyos, A. Giménez, R. Riveiro, J. Gallego, C. Arroyo, M. Baiget, I. Lorda, M. Rodríguez de Alba, M. Trujillo, C. Ramos, **Ayuso C.**

2003 EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, Birmingham, England 3-6th May 2003.P420

192. "Using ABCA4 gene microarray to analyzing Spanish STGD population"

D. Valverde, R. Rivero, I. Kash, **Ayuso C.**

2003 EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, Birmingham, England 3-6th May 2003. P639.

193. "SFRP1 gene mutations are not a common cause of human retinal dystrophies"

D. Cantalapiedra, M. García-Hoyos, C. Arroyo, P. Esteve, J. Rodríguez, R. Riveiro, M.J. Trujillo, C Ramos, P. Bovolenta, **Ayuso C.**

11th MEETING OF THE INTERNATIONAL SOCIETY FOR GENETIC EYE DISEASE. París, Francia, 19-22 May 2003. Póster

194. "Genetic Analysis on 11 Choroideremia Spanish Families"

M. García-Hoyos, M.J. Trujillo, A. Giménez, I. Lorda, D. Cantalapiedra, C. Arroyo, R. Riveiro, M. Rodríguez de Alba, M. Baiget, C. Ramos, **Ayuso C.**

11th MEETING OF THE INTERNATIONAL SOCIETY FOR GENETIC EYE DISEASE. París, Francia, 19-22 May 2003. Póster

195. "Haplotype and linkage analyses in 23 XLRP Spanish families"

R. Riveiro, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, A. Giménez, J. Gallego, C. González, M.J. Trujillo, M. Baiget, M. Carballo, J.M. Millán, **Ayuso C.**

11th MEETING OF THE INTERNATIONAL SOCIETY FOR GENETIC EYE DISEASE. París, Francia, 19-22 May 2003.Póster

196. "Genetic Counseling in Ophthalmic Genetics: Results of two-years in ONCE Program"

Ayuso C., I. Lorda Sánchez, E. Martín

11th MEETING OF THE INTERNATIONAL SOCIETY FOR GENETIC EYE DISEASE. París, 19-22 May 2003

197. MYOSINE 3A: Genomic Structure, Tissue Expression and Mutation Search in Usher Syndrome

C.P. Hamel, N. Renard, M.O. Surget, A. Dose, **Ayuso C.**, B. Burnside, M. Eybalin, C. Maubaret.ARVO 2003 Fort Lauderdale, Florida, 4-9 May 2003.

198. Análisis del gen SFRP1 en 325 familias con Distrofias de Retina.

C. Arroyo, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, R. Riveiro, A. Giménez, J. Gallego, F. Infantes, C. Gacituaga, M. Rodríguez de Alba, **Ayuso C.**

XVI CONGRESO NACIONAL ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO Pamplona, 29-31 mayo 2003

199. Optimización de la detección de portadores de Ataxia de Friedrich mediante la amplificación específica de Alelo Expandido (Tr-Pcr)

A. Giménez, M.J. Trujillo, J. Gallego, C. Arroyo, F. Infantes, C. Gacituaga, D. Mayo, C. González, I. Lorda, C. Ramos y **Ayuso C.**

XVI CONGRESO NACIONAL ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Pamplona, 29-31 mayo 2003. Póster

200. Análisis del gen SFRP1 en 325 familias con Distrofias de Retina

C. Arroyo, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, R. Riveiro, A. Giménez, J. Gallego, F. Infantes, C. Gacituaga, M. Roríguez de Alba, **Ayuso C.**

XVI CONGRESO NACIONAL ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO Pamplona, 29-31 mayo 2003

201. Anencefalia y microcefalia: Dos MALFORMACIONES asociadas a Alteraciones digitales en la delección 13q

I. Lorda Sánchez, M. Rodríguez de Alba, F. Infantes, J.M. Fernández Moya, J.L. Sarasa, E. Gilarranz, C. Ramos y **Ayuso C.**

22 CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Zaragoza, 18-20 junio 2003

202. Estudio del Exon ORF15 del gen RPGR: Aspectos metodológicos.

M. García Hoyos, M.J. Trujillo, C. González González, R. Riveiro, J. Gallego, A. Arroyo, A. Giménez, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez, C. Ramos y **Ayuso C.**

22 CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Zaragoza, 18-20 junio 2003. Póster.

203. Estudio del gen NDP en 4 familias con Enfermedad de Norrie.

R. Riveiro, M. García Hoyos, M.J. Trujillo, A. Giménez, C. Arroyo, J. Gallego, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez, C. Ramos y **Ayuso C.**

22 CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Zaragoza, 18-20 junio 2003. Póster

204. Aplicación del microchip ABC4 en el diagnóstico de la enfermedad de Stargardt

D. Valverde, R. Riveiro y **Ayuso C.**

22 CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Zaragoza, 18-20 junio 2003

205. Estudio del gen PMP-22 en 90 familias diagnosticadas de CMT/HNPP

M.J. Trujillo, M. García Hoyos, R. Riveiro, E. Vallespin, I. Lorda Sánchez, C. Arroyo, A. Giménez, J. Gallego, L. de Jorge, C. González, C. Ramos y **Ayuso C.**

22 CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Zaragoza, 18-20 junio 2003. Póster

206. "Diagnóstico prenatal en plasma materno del factor RhD fetal mediante PCR a tiempo real"

C. González, M.J. Trujillo, M. García-Hoyos, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda, J. Gallego, F. Infantes, C. Arroyo, J. Díaz Recasens, **Ayuso C.**, C. Ramos.

22 CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA. Zaragoza, 18-20 junio 2003. Póster

207. "Diagnóstico prenatal no invasivo en ADN y células fetales presentes en sangre materna: perspectivas actuales"

C. González, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda, M.J. Trujillo, M. Gacía, **Ayuso C.**, J. Díaz Recasens, C. Ramos.

TERCERA JORNADA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL. Zaragoza, 20 junio 2003. Comunicación Oral Premiada

208. Diagnóstico genético en el corea de Huntington: estudio comparativo del abordaje técnico

Ayuso C., L. De Jorge López, J. Rojo, J. Gallego, M. García, C. González González, C. Arroyo,

A. Giménez, R. Riveiro, C. Ramos, M.J. Trujillo Tiebas.

CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA (SEG). San Lorenzo de El Escorial, 8-10 septiembre 2003. Póster

209. Prevalencia, características clínicas y pronóstico de las ataxias espino-cerebelosas autosómicas

dominantes en Madrid-Área 5

F.J. Rodríguez de Rivera, J. Arpa, J. Ojeda, P. Martínez, M.J. Sarriá, R. López Pajares, S. Santiago, C. Pérez Conde, A. Cruz Martínez, T. Lacasa, F. Palomo, **Ayuso C**, F. Palau
LII REUNIÓN SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA. Barcelona 29 de noviembre 2003.

210. Prevalencia, características clínicas y pronóstico de las ataxias espino-cerebelosas tardías autosómicas recesivas en Madrid-Área 5

F.J. Rodríguez de Rivera, J. Arpa, J. Ojeda, P. Martínez, M.J. Sarriá, R. López Pajares, S. Santiago, C. Pérez Conde, A. Cruz Martínez, T. Lacasa, F. Palomo, **Ayuso C**, F. Palau.
LII REUNIÓN SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA. Barcelona 29 de noviembre 2003

AÑO 2004

211. ¿Dónde se esconde el Síndrome de Kabuki?

Lorda I., García Arévalo C, Martínez González V., Rodríguez de Alba M., Ramos Corrales C., **Ayuso C**.
XII REUNION DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGIA DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PEDIATRIA. Barcelona, 5-6 marzo 2004

212. Variante de Síndrome de Axenfeld-Rieger. Caso clínico

Martínez González V.M., Lorda Sánchez I., Ruiz Barnes P., Trujillo, García Hoyos M., Riveiro R., Ramos **Ayuso C**.
XII REUNION DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PEDIATRIA. Barcelona, 5-6 marzo 2004. Póster

213. Fetal DNA in maternal plasma: applications for prenatal diagnosis.

González González C., Rodríguez de Alba M., García Hoyos M., Trujillo M.J., Lorda Sánchez I., Plaza J., Díaz Recasens J., **Ayuso C**, Ramos C. XIV WORKSHOP ON FETAL CELLS AND FETAL DNA. Jena, Alemania, 17-18 April 2004. Póster

214. Estudio Genético en familias afectadas de ataxia espino-cerebelosa tipo 7 (SCA7)

A. Giménez, M.J. Trujillo, D. Mayo, J. Gallego, A. Queipo, F. Infantes, R. Cardero, I. Lorda, **Ayuso C**
XVII CONGRESO NACIONAL ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Murcia, 28-30 mayo 2004. Póster

215. Estudio del gen de la periferina (RDS) en familias afectas de Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante.

A. Queipo Rojas, M. García-Hoyos, M.J. Trujillo, A. Giménez, F. Infantes, R. Riveiro, J. Gallego, D. Cantalapiedra, y **Ayuso C**.
XVII CONGRESO NACIONAL ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Murcia, 28-30 Mayo 2004. Póster

216. Aplicación de la TP-PCR para el diagnóstico de la Distrofia Miotónica

J. Gallego Merlo, M.J. Trujillo, A. Giménez, A. Queipo, M. García Hoyos, R. Riveiro, E. Vallespín, I. Lorda, C. Ramos y **Ayuso C**.
XVII CONGRESO NACIONAL ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Murcia, 28-30 Mayo 2004. Póster.

217. Diagnosis of common aneuploidies in spontaneous miscarriages by Quantitative Fluorescent-PCR with STR markers.

D. Diego Álvarez, I. Lorda Sánchez, M.J. Trujillo, M. García Hoyos, V. Martínez González, F. Infantes, C. Ramos, **Ayuso C**.
36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG). Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

218. X Linked juvenile retinoschisis in 14 Spanish families: identification of 4 novel mutations.

R. Riveiro, M. García Hoyos, D. Cantalapiedra, A. Queipo, C. Ramos, M.J. Trujillo, M. Baiget y **Ayuso C**.
36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG). Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

219. Molecular study of ABCA4 gene on Spanish patients with retinal dystrophies: preliminary results.

D. Valverde, R. Riveiro, A. Queipo, **C. Ayuso**.

36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG).Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

220. Refinement of the t X-chromosome breakpoint in a female carrying a 4; X translocation.

M. García Hoyos, R. Sanz, I. Lorda Sánchez, M.J. Trujillo, M. Rodríguez de Alba, R. Riveiro, A. Queipo, C. Ramos, **Ayuso C.**

36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG).Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

221. Spinocerebellar ataxia type 7: correlations between phenotype and genotype in 8 Spanish families.

M.J. Trujillo Tiebas, A. Giménez Pardo, D. Mayo, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, J. Gallego Merlo, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C.**

36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG).Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

222. INERGEN: A Network of Research Centres for Genetic Rare Diseases.

P. Gallano, T. Pàmols, J. García Sagredo, M. Posada, **Ayuso C.**, E. Monrós, M. Bernués, G. Antiñolo.

36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG).Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

223. Usher mutations in autosomal recessive Retinitis Pigmentosa Spanish families

S. Bernal, M. Calaf, E. del Río, B. García Sandoval, **Ayuso C.**, M. Baiget.

36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG).Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

224. Phenotype-Genotype relationships in Usher Syndrome type IIA

C. Meda, S. Bernal, **Ayuso C.**, D. Valverde, M. Calaf, M. Baiget

36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG).Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

225. Development of an education programme in a thematic research network for genetic rare diseases (INERGEN)

T. Pàmols, J. García Sagredo, M. Posada, **Ayuso C.**, E. Monrós, P. Gallano, M. Bernués, G. Antiñolo

36th EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2004 (ESHG).Munich, Alemania, 12-15 junio 2004. Póster

226. EsRetNet: SPANISH NETWORK OF RESEARCH ON RETINAL DYSTROPHIES

Ayuso C., Montserrat Baiget, Guillermo Antiñolo, Miguel Carballo, José M^a Millán, Diana Valverde.

13TH RETINA INTERNATIONAL WORLD CONGRESS. Noordwijk the Netherlands, 2-3 July 2004

227. Genetic characterisation of Leber Congenital Amaurosis

Vallespín E., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Queipo A., Bernal S., Gallego J., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., Baiget M., **Ayuso C.**

13TH RETINA INTERNATIONAL WORLD CONGRESS. Noordwijk. The Netherlands, 2-3 July 2004. Póster

228. Mutaciones en el gen de la Usherina asociadas a Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva

T. Solans, S. Bernal, B. García-Sandoval, **Ayuso C.** y M. Baiget

80 CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA. Córdoba, 29 septiembre- 2 octubre 2004

229. Amaurosis Congénita de Leber: Estudio clínico y Genético

B. García Sandoval, Vallespín E., García Hoyos M., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Queipo A., Bernal S., Gallego J., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., Baiget M., **Ayuso C.**

80 CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA. Córdoba, 29 septiembre- 2 octubre 2004

230. Genetic Counseling in Ophthalmic Genetics: Results of three-years in ONCE Program

E. Martín, I. Lorda Sánchez, M. García Hoyos, R. Riveiro, F. Infantes, C. Ramos, **Ayuso C**
CONGRESS

231. LCA y Patrones de herencia multigénica en las distrofias hereditarias de retina.

Elena Vallespín, **Ayuso C.**

Curso de Actualización sobre DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA. HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU. Barcelona, 29 octubre 2004

232. Coroideremia y XLRP

María García Hoyos, **Ayuso C.**

Curso de Actualización sobre DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA. HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU. Barcelona, 29 octubre 2004

233. Enfermedad de Stargardt

Rosa Riveiro, **Ayuso C.**

Curso de Actualización sobre DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA. HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU. Barcelona 29 Octubre 2004

234. High-Throughput Genotyping AsA Tool In Molecular Diagnosis Of Retinal Dystrophies

BerghmansLv. , De Baere E, Papaioannou M., Bhattacharya Ss.,**Ayuso C.**, De LaeyJj., Allikmets Rl.,Meire Fm., Cremers Fpm., Leroy B. Congreso Belga de Oftalmología

AÑO 2005

235. Mosaicismo en el patron de inactivación del cromosoma X en una paciente con Retraso mental nacida tras FIV-ICSI

I. Lorda, D. Diego, E. Silva, M.J. Trujillo, D. Cantalapiedra, C. Ramos y **Ayuso C**

XIII Reunión Nacional de Genética Clínica y Dismorfología de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.Hospital Universitario La Paz, 4-5 marzo 2005

236. "Proposed approach for the molecular diagnosis of recessive retinitis pigmentosa patients"

A. Ávila Fernández, D. Cantalapiedra, E. Vallespín, Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Giménez A., López Martínez M., M.J. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**

RETINAL DEGENERATION: FROM BENCH TO BEDSIDE AN INTERDISCIPLINARY DIALOGUE.Postdam, Alemania, 8-9 April 2005

237. Approach to Molecular Diagnosis of Retinitis Pigmentosa in Uncharacterised Families: a proposed model

D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, E. Vallespín, A. Queipo, C. Villaverde, M.J. Trujillo Tiebas, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos, **Ayuso C**,EsRetNet.

RETINAL DEGENERATION: FROM BENCH TO BEDSIDE AN INTERDISCIPLINARY DIALOGUE.Postdam, Alemania, 8-9 April 2005

238. Mutational screening of the RP2 gene in Spanish XLRP families.

M. García Hoyos, D. Cantalapiedra, R. Riveiro Álvarez, E. Vallespín, J. Gallego, C. Villaverde, A. Giménez, M.J. Trujillo, C. Ramos, **Ayuso C**,EsRetNet.

RETINAL DEGENERATION: FROM BENCH TO BEDSIDE AN INTERDISCIPLINARY DIALOGUE.Postdam, Alemania, 8-9 April 2005Póster

239. Stargardt disease and Autosomal recessive cone-rod dystrophy caused by the homozygous 2888 del G mutation in the ABCA4 gene.

R. Riveiro Álvarez, D. Cantalapiedra, M.J. Trujillo Tiebas, M. García Hoyos, E. Vallespín, B. García Sandoval,D. Valverde, C. Ramos, **Ayuso C**,EsRetNet.

RETINAL DEGENERATION: FROM BENCH TO BEDSIDE AN INTERDISCIPLINARY DIALOGUE. Postdam, Alemania, 8-9 April 2005

240. Leber Congenital Amaurosis detected using a genotyping microarray: suspected gene modifier effect.
Vallespín E., Cantalapiedra D., Villaverde C., García Hoyos M., Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas M.J., Gallego Merlo J., Lorda I., Ramos C., **Ayuso C.**, EsRetNet.
RETINAL DEGENERATION: FROM BENCH TO BEDSIDE AN INTERDISCIPLINARY DIALOGUE. Postdam, Alemania, 8-9 April 2005 Póster

241. Increased Expression of Secreted Frizzled Related Proteins Parallels the Extent of Retinal Degeneration in Two Different Mouse Models of Retinitis Pigmentosa.
F. Germain, R. Barhoum, P. Esteve, M. García Hoyos, Y. Fermín, N. Forns, **Ayuso C.**, P. Bovolenta, P. de la Villa. ARVO, Fort Lauderdale 1-5 May 2005

242. Heterozygosity of eight STR markers studied by QF-PCR in Spanish population
A. Bustamante Aragonés, M. Lázaro, M. García Hoyos, D. Diego Álvarez, R. Cardero, M. Trujillo, **Ayuso C.**, C. Ramos;
CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005 P0943

243. Phenotype-genotype correlations in 11 Spanish RDH12 mutated families"
M. Baiget, G. Utermann, B. García-Sandoval, G. Antiñolo, A. Queipo, S. Bernal, S. Borrego, A. Gal, A. Janecke, & **Ayuso C.** (ESRETNET)
CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005 P0819

244. Suspected triallelism in Leber Congenital Amaurosis detected using a genotyping microarray
Vallespín E., Cantalapiedra D., Villaverde C., García Hoyos M., Riveiro Álvarez R., Trujillo Tiebas, M.J., Ramos C., **Ayuso C.**
CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005. P0955

245. Prenatal diagnosis in a Spanish family affected with CMT1-a disease.
M.J. Trujillo Tiebas; J. Gallego Merlo; A. Giménez Pardo; D. Cantalapiedra; M. Rodríguez de Alba, I. Lorda; C. Ramos; **Ayuso C.**
CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005. P0951

246. Identification of a deletion in chromosome 1, including the ABCA4 gene region, resulting in a Stargardt disease phenotype.
R. Riveiro-Álvarez, D. Valverde, I. Lorda, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, M. Rodríguez de Alba, M.J. Trujillo, C. Ramos, **Ayuso C.**
CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005. P0946

247. Mutational screening of the RPGR gene in Spanish XLRP families.
M. García Hoyos, D. Cantalapiedra, E. Vallespín, R. Riveiro Álvarez, M.J. Trujillo, I. Lorda, C. Ramos, **Ayuso C.**
CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005. P0937

248. Tackling the diagnosis of sporadic retinitis pigmentosa with a genotyping microarray
D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, E. Vallespín, M. J. Trujillo Tiebas, A. Queipo, C. Villaverde, C. Ramos, **Ayuso C.**
CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa. 7-10 May 2005. P0248

249. Evolution of the cytogenetic techniques: follow up of a case through out 20 years

M. Rodríguez de Alba, R. Sanz*, A. Bustamante Aragonés, D. Diego Álvarez, F. Infantes, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C**, C. Ramos.

CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005
P0393

250. Mutational analysis of genes BBS1 and BBS6 involved in Bardet-Biedl syndrome in Spanish patients

I. Pereiro¹, **Ayuso C** ², M. Baiget³, D. Valverde¹;

CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005.
P1017

251. Molecular study of miscarriages with unbalanced reciprocal translocations.

D. Diego Álvarez, A. Bustamante Aragonés, M. Rodríguez de Alba, R. Cardero, **Ayuso C**, J. Díaz-Recasens, C. Ramos, I. Lorda-Sánchez.

CONGRESS OF EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Praga, República Checa, 7-10 May 2005.
P0397

252. Doble mutación de novo en el gen RDS-periferina asociada a patologías oftalmológicas hereditarias.

C. Villaverde Montero, M.J. Trujillo, E. Vallespin, J. Gallego, M. García Hoyos, A. Giménez, R. Riveiro, F. Infantes, D. Cantalapiedra, M. Carballo, **Ayuso C**, EsRetNet.

CONGRESO NACIONAL DE TECNICOS DE LABORATORIO. Logroño, 19-21 mayo 2005. Póster

253. Diagnóstico de Ataxia de Friedrich de lenta progresión en un paciente de edad avanzada

A. Giménez, M.J. Trujillo, J. Gallego, C. Villaverde, F. Infantes, R. Cardero, I. Lorda, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos, **Ayuso C**.

CONGRESO NACIONAL DE TECNICOS DE LABORATORIO. Logroño, 19-21 mayo 2005. Póster

254. Variabilidad clínica en la displasia cleidocraneal

C. Ruiz Serrano, M. Blanco Rodríguez, R. Benítez Fuentes, **Ayuso C**, I. Lorda, R. Escorihuela Esteban.

54º Congreso Nacional de Pediatría AEP. Murcia, 2-4 junio 2005

255. Detection of fetal RP2 mutation in maternal plasma by restriction analysis and automatic sequencing.

M. García Hoyos*, A. Bustamante Aragonés*, C. González González, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez, D. Diego Álvarez, **Ayuso C**, C. Ramos.

CANPS IV (Londres, 4-6 septiembre 2005). Premio "The Young Investigators Award" por la mejor presentación oral-perinatal.

256. Autosomal dominant optic atrophy and sensorineural deafness due to OPA1 R445H mutation.

Amati Bonneau, A. Guichet, A. Olichon, A. Chevrollier, F. Viala, **Ayuso C**, S. Odent, C. Verny, P. Belenguer, J. P. Puel, C. Hamel, Y. Malthiery, G. Lenaers, P. Reynier, D. Bonneau:

Annual Meeting American Society of Human Genetics. Salt Lake city 23-29 October 2005.

257. Detection of a paternally inherited mutation in maternal plasma by the use of automatic sequencing

Ana Bustamante Aragonés, María García Hoyos, Marta Rodríguez de Alba, Cristina González González, Isabel Lorda Sánchez, Dan Diego Álvarez, M^a José Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**, Carmen Ramos.

Ochoa, 100 años mirando al futuro. Universidad Complutense de Madrid, 16 noviembre 2005.

258. Identification of a deletion in Chromosome 1, including the ABCA4 gene region, resulting in a Stargardt disease phenotype

Rosa Riveiro Álvarez, Diana Valverde, Isabel Lorda Sánchez, Diego Cantalapiedra, María García Hoyos, Marta Rodríguez de Alba, M^a José Trujillo Tiebas, Carmen Ramos, **Ayuso C**.

Ochoa, 100 años mirando al futuro. Universidad Complutense de Madrid, 16 noviembre 2005.

259. New approach for the refinement of the location of the X-chromosome breakpoint in a previously described female patient with choroideremia carrying a X;4 translocation"

María García Hoyos, Raúl Sanz, Dan Diego Álvarez, Isabel Lorda Sánchez, M^a José Trujillo Tiebas, Diego Cantalapiedra, Carmen Ramos, **Ayuso C**.

Ochoa, 100 años mirando al futuro. Universidad Complutense de Madrid, 16 noviembre 2005

260. Leber Congenital Amaurosis detected using a genotyping microarray: suspected gene modifier effect
Elena Vallespín, Diego Cantalapiedra, Cristina Villaverde, María García Hoyos, Rosa Riveiro Álvarez, M^a José Trujillo Tiebas, Isabel Lorda Sánchez, Carmen Ramos, **Ayuso C.**
Ochoa, 100 años mirando al futuro. Universidad Complutense de Madrid, 16 noviembre 2005

AÑO 2006

261. Development of a pan-european database to provide phenotypic data of patients with retinal diseases
Wilke R., Scholl H-P., Ripp R., Berthommier G., Poch O., Sahel J., Silva E., **Ayuso C.**, Melon S., Zrenner E.
Session: Information Technology in Healthcare
WORLD CONGRESS ON BIOMEDICAL ENGINEERING. Seou, Corea del Sur, August 2006

262. De novo homozygous tandem duplication in a Spanish patient affected with CMT1A
M. J. Trujillo Tiebas, M. Fenollar Cortés, J. Aguirre Lambán, J. Gallego Merlo, A. Giménez Pardo, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C.** ;
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0069

263. MLPA as a screening of aneuploidy and unbalanced chromosomal rearrangements in spontaneous miscarriages
D. Diego Álvarez, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos, M.J. Trujillo Tiebas, M.A. López Martínez, J. Aneiros Fernández, **Ayuso C.**, I. Lorda Sánchez;
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0387

264. Use of the Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) as a complementary technique for the assesment of a structural chromosomal mosaicism in prenatal diagnosis
M. Rodríguez de Alba, D. Diego Álvarez, J. Plaza Arranz, A. Bustamante Aragonés, C. Sánchez Jimeno, F. Infantes, **Ayuso C.**, C. Ramos;
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0462

265. Trialallelism in Leber Congenital Amaurosis: a clinical case
E. Vallespín, D. Cantalapiedra, I. Tapias, M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, J. Aguirre Lambán, M. J. Trujillo Tiebas, C. Villaverde, B. García Sandoval, **Ayuso C.**
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0171

266. Mutational Screening of the RP2 and the RPGR genes in Spanish families with X-Linked Retinitis Pigmentosa
M. García Hoyos, D. Cantalapiedra, B. García Sandoval, R. Riveiro, I. Lorda Sánchez, M.J. Trujillo Tiebas, M. Rodríguez de Alba, J.M. Millan, M. Baiget, Carmen Ramos, **Ayuso C.**
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P1074.

267. Partial paternal uniparental disomy (UPD) of chromosome 1 in one patient with Stargardt disease
R. Riveiro Álvarez, D. Valverde, I. Lorda Sánchez, M.J. Trujillo Tiebas, D. Cantalapiedra, E. Vallespín, J. Aguirre Lambán, C. Ramos, **Ayuso C.**, Es.Ret.Net
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0826.

268. Detection of a fetal mutation in maternal plasma at the 12th week of gestation by the use of the dHPLC technique"
Ana Bustamante Aragonés, Elena Vallespín García, Marta Rodríguez de Alba, **Ayuso C.**, Carmen Ramos
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006.

269. Analysis of the role of the NR2E3 (Nuclear Receptor) gene in Retinal Dystrophies
S. Bernal, L. de Jorge, T. Solans, A. Bruix, **Ayuso C.**, M. Baiget
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0802

270. Microarray based mutation analysis of ABCA4 gene in several retinal dystrophies from Spain
D. Valverde, R. Riveiro Álvarez, M. Baiget, **Ayuso C.**, EsRetNet
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0617

271. Mutational analysis of the BBS2 gene involved in Bardet-Biedl syndrome in Spanish patients

Pereiro, D. Valverde, **Ayuso C**, G. Antiñolo, J.M. Millán, M. Carballo, M. Baiget
European Congress of Human Genetics 2006. Amsterdam, The Netherlands May 6-9, 2006. P0638

272. The Use of a Genotyping Microarray in Leber Congenital Amaurosis: Suspected Triallelism

E. Vallespín García, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, B. García Sandoval, M. Trujillo Tiebas, A. Gimenez, C. Ramos, **Ayuso C**.
THE ARVO 2006 ANNUAL MEETING. Fort Lauderdale, Florida, Estados Unidos, 29 April-04 mayo 2006.

273. Analysis of Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa Patients on the ARRP Genotyping Microarray (Disease Chip)

R. Allikmets, J. Zernant, K. Jaakson, I. Lopez, E. Haamer, A. den Hollander, **Ayuso C**, S. Banfi, F.P. M. Cremers, R.K. Koeneke
THE ARVO 2006 ANNUAL MEETING. Fort Lauderdale, Florida, Estados Unidos, 29 April-04 mayo 2006

274. New Type of Mutations in the Rep-1 Gene

M. García Hoyos, D. Cantalapiedra, J. Gallego, D. Diego Álvarez, E. Vallespín, R. Riveiro, M. Trujillo Tiebas, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C**.
THE ARVO 2006 ANNUAL MEETING. Fort Lauderdale, Florida, Estados Unidos, 29 April-04 mayo 2006

275. Paciente con 33 repeticiones den SCA2 ¿Este alelo justifica su ataxia?

A. Giménez, M.J. Trujillo, I. Lorda, J. Gallego, C. Villaverde, F. Infantes, R. Cardero, E. Vallespín, R. Riveiro, **Ayuso C**
CONGRESO NACIONAL DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Tenerife, mayo de 2006

276. Aplicación de la técnica de MLPA para el estudio de Distrofia Muscular de Duchenne/Becker

J. Gallego Merlo; M. Fenollar Cortés; A. Giménez; C. Villaverde; R. Cardero; M.A. López Martínez; M. García Hoyos; I. Lorda Sánchez; M.J. Trujillo Tiebas; **Ayuso C**
CONGRESO NACIONAL DE TÉCNICOS DE LABORATORIO.
Tenerife, mayo de 2006

277. Estudio del gen PAX6 en una paciente clínicamente diagnosticada de Aniridia y Tumor de Wilms

C. Villaverde Montero, J. Gallego Merlo, M.J. Trujillo Tiebas, E. Vallespín, A. Giménez, J. Aguirre Lambán, D. Cantalapiedra, M.A. López Martínez, **Ayuso C**.
CONGRESO NACIONAL DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Tenerife, mayo de 2006

278. "New type of mutations in REP1 gene"

Maria García Hoyos, Diego Cantalapiedra, Jesús Gallego Merlo, Dan Diego Álvarez, Elena Vallespín, Rosa Riveiro Álvarez, M^a Jose Trujillo Tiebas, Marta Rodríguez de Alba, Isabel Lorda Sánchez, **Ayuso C**.
JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA. Madrid, España, 2-3 de junio de 2006.

279. "Mutational screening of the RP2 and RPGR genes in spanish families with X-linked Retinitis Pigmentosa"

Maria García Hoyos, Diego Cantalapiedra, Blanca García Sandoval, Rosa Riveiro Álvarez, Isabel Lorda Sánchez, M^a José Trujillo Tiebas, Marta Rodríguez de Alba, Montse Baiget, Carmen Ramos, **Ayuso C**.
JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA. Madrid, España, 2-3 de junio de 2006.

280. X-Linked juvenile Retinoschisis in 14 spanish families: Identification of 4 novel mutations"

Rosa Riveiro Álvarez, María García Hoyos, Diego Cantalapiedra, Amelia Queipo, Carmen Ramos, M^a José Trujillo Tiebas, Montse Baiget, **Ayuso C**.
JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA. Madrid, España, 2-3 de junio de 2006.

281. Non-invasive prenatal diagnosis of two inherited retinopathies"

A. Bustamante Aragonés, E. Vallespín, M. García Hoyos, M. Rodríguez de Alba, M.J. Trujillo Tiebas, I. Lorda, D. Diego Álvarez, **Ayuso C**, C. Ramos.
JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA. Madrid, España, 2-3 de junio de 2006.

282. The use of a genotyping microarray in Leber Congenital Amaurosis: suspected triallelism"

Elena Vallespín García, Diego Cantalapiedra, María García Hoyos, Rosa Riveiro Álvarez, Blanca García Sandoval, M^a José Trujillo Tiebas, Ascensión Giménez Pardo, Carmen Ramos.
JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA. Madrid, España, 2-3 de junio de 2006.

283. "Triallelism in Leber Congenital Amaurosis: a clinical case"

Elena Vallespín, Diego Cantalapiedra, Ignacio Tapias, María García Hoyos, Rosa Riveiro Álvarez, Jana Aguirre Lamban, M^a José Trujillo Tiebas, Cristina Villaverde, Blanca García Sandoval, **Ayuso C.**
JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA. Madrid, España, 2-3 de junio de 2006.

284. Estudio del gen PAX6 en una paciente clínicamente diagnosticada de aniridia y tumor de Wilms"

Cristina Villaverde Montero, Jesús Gallego Merlo, M^a José Trujillo Tiebas, Elena Vallespín, Ascensión Giménez Pardo, Jana Aguirre Lamban, Diego Cantalapiedra, Miguel Ángel López Martínez, **Ayuso C.**
JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA. Madrid, España, 2-3 de junio de 2006.

285. "Mutaciones asociadas a displasias óseas: estudio aplicado al diagnóstico prenatal y de abortos"

M^a José Trujillo Tiebas, María Fenollar Cortes, Dan Diego Álvarez, Nuria Pérez González, **Ayuso C.**, Carmen Ramos, Isabel Lorda Sánchez.
XXIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Valladolid, 15-16 junio 2006. Comunicación Oral

286. Estudio de anomalías cromosómicas en abortos espontáneos: desde la citogenética clásica hasta las técnicas de genética molecular".

Dan Diego Álvarez, Carmen Ramos, Joaquín Díaz Recasens, Rocío Cardero Merlo, Marta Rodríguez de Alba, M^a José Trujillo Tiebas, Cristina González González, **Ayuso C.**, Isabel Lorda Sánchez.
XXIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Valladolid, 15-16 junio 2006

287. "Análisis mutacional del gen ABCA4 en pacientes españoles con distrofias de retina severas"

Rosa Riveiro Álvarez, Diana Valverde, Jana Aguirre Lamban, Diego Cantalapiedra, Elena Vallespín, Blanca García Sandoval, M^a José Trujillo Tiebas, Carmen Ramos, **Ayuso C.**
XXIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Valladolid, 15-16 junio 2006

288. "Caracterización molecular de la coroideremia en familias españolas"

María García Hoyos, Isabel Lorda Sánchez, Diego Cantalapiedra, Jesús Gallego Merlo, Dan Diego Álvarez, M^a José Trujillo Tiebas, Elena Vallespín, Rosa Riveiro Álvarez, Marta Rodríguez de Alba, Carmen Ramos, **Ayuso C.**
XXIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Valladolid, 15-16 junio 2006

289. "Aplicación de la técnica dHPLC al diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna"

A. Bustamante Aragonés, E. Vallespín, M. Rodríguez de Alba, D. Diego Álvarez, R. Riveiro Álvarez, **Ayuso C.**, C. Ramos
XXIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Valladolid, 15-16 junio 2006

290. "Disruption of long-range control of SOX9 as a cause of Pierre Robin Sequence".

David R FitzPatrick, Judy Fantes, Dirk-Jan Klienjan, Jacqueline Ramsay, Melissa Lees, Karen Temple, Graeme Black, **Ayuso C.**, Nagar Jamshidi, Veronica van Heyningen, Peter Farlie
12thBIRTH DEFECTS CONFERENCE. Manchester. 21 al 24 de noviembre 2006.

291. "New molecular cytogenetic techniques: implications for genetic counselling of infertile couples".

Diego ÁlvarezD,Rodríguez de Alba M, Trujillo TiebasMJ,Vallespín E, Bustamante Aragonés A, Ramos C, **Ayuso C.**,Lorda Sánchez I.
8TH COURSE IN MOLECULAR CYTOGENETICS AND DNA MICROARRAYS Bertinoro (Italia), 24-28 septiembre 2006.

AÑO 2007

292. Proposed Approach for the Molecular Diagnosis of Recessive Retinitis Pigmentosa Patients

Ávila Fernández A., Cantalapiedra D., Vallespín E., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Giménez A., López Martínez M., Trujillo-Tiebas M.J., **Ayuso C.**

3RD PRO RETINA RESEARCH COLLOQUIUM 2007 OF THE GERMAN.Potsdam, March 30, 2007

293. The use of genotyping microarray in Leber Congenital Amaurosis

Vallespín E., Cantalapiedra D., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., Giménez A., Trujillo Tiebas M.J., Ramos C., **Ayuso C.**

MC-Gardeu. Conference: "MOLECULAR PROFILING OF THE GENOME"

Marie Curie Genome architecture in relation to disease. Amsterdam, Holanda May 2nd-5th, 2007

294. Genotyping microarray for diagnosis in 199 families affected with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa

A. Ávila Fernández, E. Vallespín, D. Cantalapiedra, R. Riveiro Álvarez, J. Aguirre Lambán, A. Giménez, M.J. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**

MC-Gardeu. Conference: "MOLECULAR PROFILING OF THE GENOME"

Marie Curie Genome architecture in relation to disease. Amsterdam, Holanda, May 2nd-5th, 2007

295. Genotyping microarray for diagnosis in 170 families associated with ABCA4: specificity and sensibility

Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Vallespín E., Trujillo Tiebas M.J., Gallego J., Villaverde Montero C., López Martínez M.A., Valverde D., **Ayuso C.**

MC-Gardeu. Conference: "MOLECULAR PROFILING OF THE GENOME"

Marie Curie Genome architecture in relation to disease. Amsterdam, Holanda, May 2nd-5th, 2007

296. 18p de novo deletion studied by array CGH: a new approach for a phenotype map.

Dan Diego Álvarez, Ana Bustamante Aragonés, Marta Rodríguez de Alba, **Ayuso C.**, Carmen Ramos, Isabel Lorda Sánchez.

MC-Gard eu. Conference: "MOLECULAR PROFILING OF THE GENOME"

Marie Curie Genome architecture in relation to disease. Amsterdam, Holanda, May 2nd-5th, 2007

297. Foetal Sex Assessment in Maternal Plasma InThe First Trimester of Gestation: Large Scale Validation OfThe Technique For Clinical Purposes

Bustamante Aragonés A., Rodríguez de Alba M., Trujillo Tiebas M.J., Plaza J., Cardero Merlo R., Infantes F., González González C., Pérez M.L., **Ayuso C.**, Ramos C.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2007. Niza, Francia, 16-19 de junio de 2007. P0461

298. Molecular Analysis of ABCA4 and CRB1 genes in one mixed spanish family segregating Stargardt Disease (STGD) and Leber Congenital Amaurosis (LCA).

Riveiro Álvarez R., Vallespín E., Cantalapiedra D., Aguirre Lambán J., Ávila Fernández A., Giménez Pardo A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2007.Niza, Francia, 16-19 de junio de 2007.P0006

299. SOX2 anophthalmia syndrome: point mutations, large deletions and a broader phenotype.

N. K. Ragge, P. Bakrania, D. J. Bunyan, A. Salt, A. Martin, J. A. Crolla, A. Wyatt, A. Fielder, J. Ainsworth, A. Moore, D. Laws, D. Pascuel Salcedo, **Ayuso C.**, L. Allen, J. Collin, D. O. Robinson

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2007.Niza, Francia, 16-19 de junio de 2007. P0019

300. Microarray-based mutation analysis of Bardet-Biedl genes in Spanish patients

I. Pereiro, **Ayuso C.**, M. Baiget, G. Antiñolo, J. Millán, M. Carballo, D.Valverde.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2007. Niza, Francia, 16-19 de junio de 2007. P0664

301. Application of the SnapShot technique for non-invasive prenatal diagnosis of Cystic Fibrosis: Report of three cases

Ana Bustamante Aragonés, M. Rodríguez de Alba, G. Glover, D. Diego Álvarez, **Ayuso C.**, C. Ramos

CNAPS V: FIFTH INTERNATIONAL CONFERENCE ON CIRCULATING NUCLEIS ACIDS IN PLASMA/SERUM.Moscú, 23-26 de agosto de 2007.

302. Estimación de frecuencia de portadores de Mutaciones en ABCA4 ¿debe ser revisada la prevalencia actual de la Enfermedad de Stargardt?

Rosa Riveiro Álvarez, Jana Aguirre Lambán, Elena Vallespín, Diego Cantalapiedra, Almudena Ávila Fernández, M^a José Trujillo Tiebas, Carmen Ramos, **Ayuso C.**, CIBERER.

XXIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Alicante, 19-21 de septiembre de 2007. Comunicación Oral

303. Experiencia diagnóstica en un prenatal tras el uso del Kit Fragile X PCR (Abbott)

M.J. Trujillo, J. Gallego, A. Giménez, C. Villaverde, M. López Martín, I. Lorda, **Ayuso C.**, CIBERER.

XXIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Alicante, 19-21 de septiembre de 2007.

304. Displasia tanatofórica Tipo I: Diagnóstico Ecográfico y molecular de un caso en semana 18 de gestación.

J. Rueda, R. Fraile, M.J. Trujillo, **Ayuso C.**, I. Ochando

XXIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Alicante, 19-21 de septiembre de 2007.

305. Nuevas técnicas moleculares en el estudio de anomalías cromosómicas en abortos espontáneos.

Diego Álvarez D., Bustamanate Aragonés A., Cardero Merlo R., Rodríguez de Alba M., Ramos C., Vallespín E., Infantes F., **Ayuso C.**, Díaz Recasens J., Lorda Sánchez I.

XXIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Alicante, 19-21 de septiembre de 2007.

306. Ceguera infantil hereditaria, Amaurosis Congénita de Leber: Estudio clínico y genético en 49 familias.

E. Vallespín, D. Cantalapiedra, R. Riveiro Álvarez, M.A. López Martínez, B. García Sandoval, I. Tapías, J. Aguirre Lambán, A. Ávila Fernández, C. Villaverde Montero, M.J. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**

XXIV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Alicante, 19-21 de septiembre de 2007.

307. Retinosis Pigmentaria

Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE), FUNDALUCE, **Ayuso C.**, Coco R., Cuenca, Martín E.

83 CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGIA. Las Palmas de Gran Canaria, 26-29 septiembre 2007.

308. The phenotype of Retinal Dystrophy in patients with CERKL mutations.

Wilke R., Ávila Fernández A., Tapia I., García Sandoval B., Cantalapiedra D., Vallespín E., **Ayuso C.**

European Association for Vision and Eye Research Congress-EVER. Slovenia, October 3th-6th, 2007.

309. A pan-European patient registry for retinal dystrophies and age related macular degeneration.

Zrenner E1, Wilke R1, Troeger E1, **Ayuso C2**, Vallespín E2, Silva E3,4, Scholl H-P5, Bellmann C6, Ripp R7, Poch O7, Cunha-Vaz J3,4, Sahel J6, , Chakravarthy U8, Moore

European Association for Vision and Eye Research Congress-EVER. Slovenia, October 3th-6th, 2007.

310. Caracterización de Distrofias de Retina en población española

E. Vallespín, R. Riveiro Álvarez, D. Cantalapiedra, J. Aguirre Lambán, A. Ávila Fernández, A. Giménez, C. Villaverde Montero, M.A. López Martínez, M.J. Trujillo Tiebas, C. Ramos, **Ayuso C.**

"I REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER". Barcelona, 12 y 13 noviembre 2007.

Diagnóstico prenatal no invasivo y estudio molecular de abortos espontáneos

D. Diego Álvarez, A. Bustamante Aragonés, M. Rodríguez de Alba, F. Infantes, R. Cardero, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C.**, C. Ramos

"I REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER." Barcelona, 12 y 13 noviembre 2007.

AÑO 2008

311. ¿Cómo se realiza el estudio genético de Aniridia? Resultados obtenidos en 31 familias españolas.

C. Villaverde Montero, M.J. Trujillo Tiebas, M. Martínez García, J. Gallego, M.A. López Martínez, E. Vallespín, P. Calvas, I. Lorda, **Ayuso C.**

CONGRESO ANIRIDIA. Palma de Mallorca, 1-3 de mayo de 2008

312. Estudio Genético de la Enfermedad de Kennedy en 10 familias españolas

A. Giménez, M.J. Trujillo, R. Cardero, R. Riveiro, E. Vallespín, A. Ávila, D. Cantalapiedra, I. Lorda, **Ayuso C.**

XXI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Sevilla, 29-31 de mayo de 2008

313. Elevada inestabilidad en una familia con Corea de Huntington de 52 a 110 repeticiones en una sola generación"

Jesús Gallego Merlo, M^a José Trujillo Tiebas, Ana Bustamante Aragonés, Miguel Ángel López Martínez, Cristina Villaverde Montero, Rocío Cardero Merlo, Almudena Ávila Fernández, Isabel Lorda Sánchez, Carmen Ramos, **Ayuso C.**

XXI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Sevilla, 29-31 de mayo de 2008

314. Estudio genético en familias españolas afectadas de Aniridia

C. Villaverde Montero, J. Gallego Merlo, M.A. López Martínez, A. Giménez, J. Aguirre, M. Martínez, M.J. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**

XXI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO Sevilla, 29-31 de Mayo de 2008. *Premio al mejor "Póster de Investigación sobre Aniridia"* concedido en el 85º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO) en Santander concedido en 2009.

315. Diagnóstico de la Enfermedad de Gaucher en una Familia Extremeña Endogámica de 172 Individuos

Miguel Ángel López Martínez, Jesús Gallego Merlo, M^a José Trujillo Tiebas, Pedro Bureo Dacal, Nicolás Bureo Gutiérrez, Cristina Villaverde Montero, Rosa Riveiro Álvarez, Elena Vallespín, Mónica Martínez García, Rosario Nicolás Miguel, **Ayuso C.** XXI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Sevilla, 29-31 de mayo de 2008

316. Clinical practice of the incorporation of the non-invasive fetal gender assesment in maternalblood

A. Bustamante Aragonés, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez, M. Trujillo Tiebas, M. García Hoyos, A. Ávila Fernández, **Ayuso C.**, R. Carmen.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P03.23

317. Postnatal analysis of dwarfism due to mutations in FGFR3 gene in Spanish population.

M. Trujillo Tiebas, M. Fenollar Cortés, M. Martínez García, C. Ramos, J. Gallego Merlo, F. Infantes, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P01.158

318. Genetic Characterization in 301 Spanish Families Affected by Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa

A. Ávila Fernández, E. Vallespín, D. Cantalapiedra, R. Riveiro Álvarez, J. Aguirre Lambán, A. Giménez, M. López Martínez, I. Lorda Sánchez, M. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P07.108

319. MLPA validation for prenatal diagnosis of chromosomal anomalies: retrospective study of 125 consecutive chorion villi samples

D. Diego Álvarez, C. Ramos, B. Gómez Domínguez, R. Cardero Merlo, A. Bustamante Aragonés, M. Trujillo Tiebas, C. Auz Alexandre, J. Gallego Merlo, A. Giménez Pardo, F. Infantes, **Ayuso C.**, J. Díaz Recasens, M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, E. Vallespín, A. Ávila Fernández, D. Cantalapiedra, M. Rodríguez de Alba, I. Lorda Sánchez.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P03.51

320. X-linked juvenile Retinoschisis (XLRS) in Spanish patients: common ancestries, hot spots and incomplete penetrance

R. Riveiro Álvarez, M. Trujillo Tiebas, M. García Hoyos, D. Diego Álvarez, D. Cantalapiedra, E. Vallespín, J. Aguirre Lambán, A. Ávila Fernández, A. Giménez, C. Ramos, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P05.210

321. Genetic profile of the PCDH15 gene in probands with Usher syndrome type I

T. Jaijo, A. Oshima, E. Aller, C. Nájera, **Ayuso C.**, W. J. Kimberling, J. M. Millán

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P06.306

322. Prenatal analysis of dwarfism due to mutations in FGFR3 gene in Spanish population

M. Fenollar Cortés, M. Martínez García, M. Rodríguez de Alba, D. Diego Álvarez, I. Lorda Sánchez, R. Cardero, C. Ramos, **Ayuso C**, M. Trujillo Tiebas
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P01.157

323. Novel mutations found in ABCA4 in Spanish families

J. Aguirre Lambán, R. Riveiro Álvarez, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, E. Vallespín, A. Ávila Fernández, J. Gallego Merlo, M. López Martínez, M. Trujillo Tiebas, C. Ramos, **Ayuso C**.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. P05.190

324. Determination of a novel OA1 gene deletion identified by MLPA in a Spanish family.

M. Martínez García, C. Villaverde, M. López Martínez, R. Cardero, D. Cantalapiedra, E. Vallespín, R. Riveiro Álvarez, M. Rodríguez de Alba, M. Trujillo Tiebas, **Ayuso C**.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008 -P06.324

325. Disruptions of highly conserved, very distant regulatory elements on either side of SOX9 are associated with Pierre Robin sequence

J. Fantes, S. Benko, J. Ramsay, J. Amiel, S. Heaney, D. McBride, P. Perry, D. Kleinjan, S. Thomas, N. Jamshidi, C. Gordon, C. Golzio, V. Abadie, **Ayuso C**, M. Holder-Espinasse, N. Kilpatrick, P. Thomas, A. Pelet, M. Vázquez, M. Vekemans, A. Munnich, P. Farlie, H. Etchevers, S. Lyonnet, D. R. FitzPatrick
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008. Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008. CO2.6

326. Program of Genetic Counselling on Inherited Ocular: 7 Years Of Experience.

Vallespín E., Villaverde C., Martín E., Lorda I., Ramos C., **Ayuso C.**, The O.N.C.E
15th Retina International World Congress. Helsinki, Finland. From June 30th - July 5th, 2008

327. Diagnosis and Research of Huntington Disease: Spanish experience in a Genetic service

M.J. Trujillo Tiebas, J. Gallego Merlo, A. Bustamante Aragonés, D. Cantalapiedra, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos, C. González González, P. García Ruiz, C. Hernández, L. Rodríguez, C. Linares, J. de Felipe, A. Martínez, I. Lorda, **Ayuso C**. 5TH ANNUAL PLENARY MEETING. EUROPEAN HD NETWORK, Lisbon, September 5-8, 2008

328. Pharmacogenetic study of 90 genetic variants in Spanish schizophrenic patients and control population: preliminary results of genotyping array analysis.

Ayuso C, B. Gómez Domínguez, F. Abad Santos, R. Riveiro Álvarez, J. Novalbos, A. Llerena, C. Villaverde Montero, M.J. Trujillo Tiebas, E. Baca, M. de Andrés, R. López Rodríguez, M. Román Martínez, C. Vaquero Lorenzo, C. Botillo, J. Fernández Piqueras.
XXI CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOLOGÍA CLÍNICA. Barcelona, 23-25 octubre 2008.

329. Estudio colaborativo de abortos espontáneos: empleo de técnicas moleculares en muestras cuyo resultado citogenético no puede ser establecido.

Cristina González González, Dan Diego Álvarez, Isabel Lorda Sánchez, R. Hernáez, C. Arroyo, S. Poyo, C. Pingarrón, R. Cardero, C. Ramos, **Ayuso C**, A. Siguín, F. Sánchez Escribano.
XIV CONGRESO NACIONAL de la AEDP. Madrid, FJD, 6 y 7 noviembre 2008.

330. Epidermolisis bullosa y diagnóstico prenatal. 5 situaciones, 5 consejos

M.J. Trujillo Tiebas, M.J. Escámez, A. Holguín, M. García, N. Cuadrado, I. Camaño, J.C. López, J. M. Lasso, **Ayuso C**, M. Del Río.
XIV CONGRESO NACIONAL de la AEDP. Madrid, FJD, 6 y 7 noviembre 2008.

331. Diagnóstico Fetal de Displasias Óseas :Consideraciones a raíz de tres casos

M. Fenollar, A. Carrillo Redondo, I. Pastor, F. Infantes, R. Cardero Merlo, I. Lorda Sánchez, C. Ramos, **Ayuso C**, M.J. Trujillo Tiebas
XIV CONGRESO NACIONAL de la AEDP. Madrid, FJD, 6 y 7 noviembre 2008.

332. Diagnóstico de sexo fetal en plasma materno: aplicación clínica en una familia con Enfermedad de

Norrie.

R. Riveiro Álvarez, A. Bustamante Aragonés, M.J. Trujillo Tiebas, A. Giménez, M. García Hoyos, D. Cantalapiedra, E. Vallespín, J. Aguirre Lambán, A. Ávila Fernández, C. Ramos, **Ayuso C.**
XIV CONGRESO NACIONAL de la AEDP.Madrid, FJD, 6 y 7 noviembre 2008

333. Aproximación al diagnóstico prenatal precoz en pacientes afectados de Síndrome de Holt-Oram.

M. Martínez García, A. González Meneses, J. Gallego Merlo, J. Aguirre Lambán, M. García Hoyos, I. Lorda Sánchez, **Ayuso C.**, M.J. Trujillo Tiebas.
XIV CONGRESO NACIONAL de la AEDP.Madrid, FJD, 6 y 7 noviembre 2008.Comunicación Oral Premiada

334. Preliminares para el establecimiento de las bases de una posible nueva terapia génica ocular.

M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, E. Vallespín, D. Cantalapiedra, J. Aguirre Lambán, A. Ávila Fernández, Ainse E., Gallego Merlo J., M.A. López Martínez, M. Trujillo Tiebas, I. lorda Sánchez, **CAyuso.**

II REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. Valencia, 19-21 noviembre de 2008

AÑO 2009

335. Combined indirect strategy for efficient genetic diagnosis of autosomal recessive retinitis pigmentosa.

D. Cantalapiedra, A. Ávila Fernández, M.A. López Martínez, C.L. Aúz Alexandre, E. Vallespín, M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, J. Aguirre Lambán, M. Cortón, M.J. Brión, A. Carracedo, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2009.Viena, Austria, 23th-26th May 2009. P12.018

336. Screening of the CERKL c.238+1G>A mutation in 124 Spanish families affected by Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa

A. Ávila Fernández, E. Vallespín, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, R. Riveiro Álvarez, J. Aguirre Lambán A. Giménez, M. J. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2009. Viena, Austria, 23th-26th May 2009. P12.140

337. Further analysis with Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA) of the ABCA4 gene in Spanish patients with retinal dystrophies

J. Aguirre Lambán, R. Riveiro Álvarez, D. Cantalapiedra, M. García Hoyos, E. Vallespín, A. Ávila Fernández , C. Villaverde Montero, M.J. Trujillo Tiebas, C. Ramos, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2009. Viena, Austria, 23th-26th May 2009. P12.003

338. An updated map of the genomic copy number variants in patients with congenital eye malformations

I. Balikova, T. de Ravel, **Ayuso C.**, C. Villaverde, K. Devriendt, J. Fryns, J.R. Vermeesch.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2009. Viena, Austria, 23th-26th May 2009. P03.017

339. Identification of a ALMS1 mutation in a Spanish patient with Alström Syndrome

T. Piñeiro Gallego, I. Pereiro, E. Vallespín, **Ayuso C.**, D. Valverde.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2009. Viena, Austria, 23th-26th May 2009. P12.013

340. Molecular screening of 980 cases of suspected hereditary optic neuropathy with a report on 77 novel OPA1 mutations

M. Ferré, D. Milea, A. Chevrollier, H. Dollfus, **Ayuso C.**, S. Defoort, C. Vignal, X. Zanlonghi, J. Charlin, J. Kaplan, S. Odent, C.P. Hamel, V. Procaccio, P. Reynier, P. Amati-Bonneau, D. Bonneau.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2009. Viena, Austria, 23th-26th May 2009. P12.082

341. Estudio genético en 38 familias españolas diagnosticadas de Atrofia Óptica Autosómica Dominante

Cristina Villaverde Montero, Jesús Gallego Merlo, Jana Aguirre, Eva Ainse, Ascensión Giménez, Miguel Ángel López Martínez, Mónica Martínez García, M^a José Trujillo Tiebas, P. Bonneau, **Ayuso C.**

XXII CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Palma de Mallorca, 28-31 Mayo 2009.

342. Análisis del gen NR2E3 en Familias Españolas diagnosticadas de Retinosis Pigmentaria Autonómica Dominante

Miguel Ángel López Martínez, Cristina Villaverde Montero, Rocío Cardero Merlo, Ascensión Giménez Pardo, Camilo Vélez Monsalve, María García Hoyos, Maribel López Molina, Rosa Riveiro Álvarez, Mónica Martínez García, Jana Aguirre Lambán, Diego Cantalapiedra de la Fuente, Almudena Ávila Fernández, Belén Gómez Domínguez, Elena Vallespín García, M^a José Trujillo Tiebas, Blanca García Sandoval, **Ayuso C.**
XXII CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO. Palma de Mallorca, 28-31 Mayo 2009.

343. Estudio genético del Síndrome de Bardet-Biedl en 27 pacientes

M.A. López Martínez, C.Villaverde Montero, R. Cardero Merlo, A. Giménez Pardo, C. Vélez Monsalve, M. García Hoyos, M.López Molina, R. Riveiro Álvarez, M.Martínez García, J.AguirreLambán, D. Cantalapiedra de la Fuente, A. Ávila Fernández, B. Gómez Domínguez, E. Vallespín García, MJ.Trujillo Tiebas, B. García Sandoval, **Ayuso C.**

XXII CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO
Palma de Mallorca, 28-31 Mayo 2009.

344. Determinación del factor Rh fetal en sangre materna de gestantes RhD(-)

A. Bustamante Aragonés, E. Ainse, F. Méndez, A. Ávila Fernández, M. Rodríguez de Alba, J. Plaza, J. Díaz Recasens, **Ayuso C.**, C. Ramos.

XXV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Santiago de Compostela, 17-19 junio 2009.

345. Caracterización clínica y genética de 315 familias españolas afectadas de Retinosis Pigmentaria

Ávila Fernández A., Vallespín E., Cantalapiedra D., Giménez A., García-Hoyos M., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Bustamante Aragonés A., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**

XXV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA.Santiago de Compostela, 17-19 junio 2009.Comunicación Oral

346. Caracterización molecular de las familias españolas clínicamente diagnosticadas de Retinosis Pigmentaria ligada al cromosoma X

María García Hoyos, Ascensión Giménez, Miguel Ángel López Martínez, M^a José Trujillo Tiebas, Rosa Riveiro Álvarez, Diego Cantalapiedra, Jana Aguirre Lambán, Almudena Ávila Fernández, Carmen Ramos, **Ayuso C.**

XXV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Santiago de Compostela, 17-19 junio 2009.

347. Osteocondrodisplasiametafisiaria tipo McKusick, Segundo caso diagnosticado genéticamente en España

Fenollar Cortés M., González Meneses A., Martínez García M., Lorda Sánchez I., **Ayuso C.**, Trujillo M.J.

XXV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Santiago de Compostela, 17-19 junio 2009.

348. Haplotipo fundador específico en pacientes españoles con Epidermolisis Bullosa Distrófica Recesiva (EBDR)

Sánchez Jimeno C., Cuadrado Corrales N., Escámez M.J., García M., Illera N., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Jorcano J.L., Del Río M.

XXV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Santiago de Compostela, 17-19 junio 2009.

349. Concordancia de dos métodos de genotipado para enzimas metabolizadoras y transportador de serotonina

Lourdes del Castillo, Manuel Román, Belén Gómez, Rosario López, M^a José Trujillo, Jesús Novalbos, **Ayuso C.**, Francisco Abad Santos.

XVIII REUNIÓN DE FARMACÓLOGOS DE LA COMUNIDAD DE MADRID. FARMADRID 2009.Madrid, 10 julio 2009.

350. Towards personalized gene targeting-based therapeutics for Recessive dystrophic Epidermolysis Bullosa patients of Spanish origin

Cuadrado Corrales N., Sánchez Jimeno C., Murillas R., Almarza D., García M., Escámez M.J., Illera N., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Jorcano J.L., Meana A., Larcher F., Del Río M.

V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE TERAPIA GÉNICA Y CELULAR. Granada, 30 septiembre – 2 octubre 2009.P069

351. Estudio molecular de Fibrosis Quística mediante multiplex ligationdependent probe amplification

N. Martín Fernández, A. Delmiro Magdalena, J. Gallego Merlo, M. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.** y E. MorienteQuer.

III CONGRESO NACIONAL DE LABORATORIO CLÍNICO.Valencia, 14-16 octubre 2009

352. Evaluation of a genotyping chip predictive of drug response

Gómez Domínguez B., Novalbos J., Almoguera B., Riveiro Álvarez R., Abad Santos F., Villaverde Montero C., Trujillo Tiebas M.J., Dorado P., Baca García E., Llerena A., **Ayuso C.**

XXII Congress of the Spanish Society for Clinical Pharmacology and XXVII Portuguese Meeting of Clinical Pharmacology. Organizadopor Spanish society for clinical pharmacology & Portuguese pharmacological society-clinical pharmacology.Badajoz, España, 13-16 octubre 2009

353. Pharmacogenetic study of 90 genetic variants in Spanish Schizophrenic patients and control population: preliminary results of genotyping array analysis

Almoguera B., Gómez Domínguez B., Riveiro Álvarez R., Villaverde Montero C, Trujillo Tiebas M.J., Baca García E., López Castroman J., Llerena A., **Ayuso C.**

XXII Congress of the Spanish Society for Clinical Pharmacology and XXVII Portuguese Meeting of Clinical Pharmacology. Organizadopor Spanish society for clinical pharmacology & Portuguese pharmacological society-clinical pharmacology.Badajoz, España, 13-16 octubre 2009

354. Evaluating a genotyping array predictive of drug response: preliminary results in Spanish schizophrenic patients in relation to adverse effects

Riveiro Álvarez R., Gómez Domínguez B., Almoguera B., Abad Santos F., Villaverde Montero C., Trujillo Tiebas M.J., López Castroman J., Baca García E., Dorado P., Llerena A., **Ayuso C.**

XXII Congress of the Spanish Society for Clinical Pharmacology and XXVII Portuguese Meeting of Clinical Pharmacology. Organizadopor Spanish society for clinical pharmacology & Portuguese pharmacological society-clinical pharmacology.Badajoz, España, 13-16 octubre 2009

355. Discovery and functional análisis of a new retinitis pigmentosa gene, C2orf71

L. M. Baye, D. Y. Nishimura, C. C. Searby, A. Ávila, **Ayuso C.**, D. Valverde, E. M. Stone, D. C. Slusarski, V. C. Sheffield

59TH ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS.Honolulu, Hawaii, USA, 20-24 Octubre 2009

356. Estudio de las bases genéticas del albinismo con nuevas herramientas de análisis genómico masivo, aspectos bioéticos del estudio

Moltó E., Phillips C., Torres M., Fernandez A., **Ayuso C.**, Carracedo A., Montoliu L.

III Reunión Científica Anual CIBERER. San Lorenzo Del Escorial, Madrid, 29 a 30 de octubre de 2009.

357. Trasplante de Piel Artificial Histocompatible para el Tratamiento de la Epidermolisis Ampollosa

Llames, S. García, M. Escamez, M.J. Cuadrado, N. Sánchez, C. Trujillo, M.J. García Verdugo, J.M. Mir Mir, S. Moreno, J.L. Ayuso, C. Meana, A. Del Río, M.

III Reunión Científica Anual CIBERER. San Lorenzo Del Escorial, Madrid, 29 a 30 de octubre de 2009

358. Both sides of the NIPD in a spanish prenatal diagnosis unit: clinical practice and translational research

Bustamante Aragonés A., Rodríguez de Alba M., González González C., Ainse E., Trujillo Tiebas M.J., Ayuso C, Ramos C.

6TH INTERNATIONAL CONFERENCE ON CIRCULATING NUCLEIC ACIDS IN PLASMA AND SERUM (CNAPS-VI).Hong Kong, China, 9-11 noviembre 2009.1^{er} premio Young Investigator Award a la mejor Comunicación Oral.

359. Mutation Screening of 133 Spanish families with Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa by Genotyping microarray

Ayuso C., María García Hoyos, Fiona Blanco Kelly, Diego Cantalapiedra, Rosa Riveiro Álvarez, Almudena Ávila Fernández, Jana Aguirre Lambán, Miguel Ángel López, Ascensión Jiménez, Cristina Villaverde, Miguel Carballo, M^a Jose Trujillo Tiebas, Carmen Ramos.

Rare Diseases II: Hearing and Sight Loss.Sant Feliu de Guixols, Gerona, 22-27 noviembre 2009.

360. Clinical and Genetic Stratified Study in 283 Spanish Families Affected by Retinitis Pigmentosa Using the arRP Genotyping Microarray

Ávila Fernández A., Cantalapiedra D., Vallespín E., García Hoyos M., Jaijo T., Aller E., Giménez A., Riveiro Álvarez R., Aguirre Lambán J., Bustamante Aragonés A., Millán J.M., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**
Rare Diseases II: Hearing and Sight Loss.Sant Feliu de Guixols, Gerona, 22-27 noviembre 2009.

AÑO 2010

361. Kindler Syndrome. Case presentation and Prenatal Diagnosis

Eulalia Baselga, M^a Antonia González, M^a José Escámez, M. García, M^a José Trujillo, **Ayuso C.**, Giovanna Zambruno, Marcela del Río, José Manuel Mascaro, Agustín Alomar.
10 th EUROPEAN SOCIETY FOR PEDIATRIC DERMATOLOGY 2010. Lausanne, Austria, 20th-22th May 2010Póster

362. USH2A mutation profile of 19 ARRP Spanish patients

Elena Aller, Almudena Fernández Ávila, Teresa Jaijo, Gema García García, M^a José Aparisi, **Ayuso C.**, José M^a Millán.
SIMPOSIO INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE USHER Y ENFERMEDADES RELACIONADAS. Valencia, 27-29 mayo 2010.Póster

363. Homozygosity mapping in consanguineous Spanish families with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.

Ávila Fernández A., Khan M.I., Collin RW., Cantalapiedra D., Fernández Sánchez R., López Molina M.I., Estrada Cuzcano A., Cremers FPM., **Ayuso C.**
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG). Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 junio 2010.P12.178

364. Identification of novel mutations in LCA5 gene by Genome-Wide Homozygosity Mapping in patients with Leber Congenital Amaurosis.

Cortón M., Vallespín E., Ávila Fernández A., Almoguera B., Riveiro Álvarez R., Cantalapiedra D., Aguirre Lambán J., López Martínez M.A., Brión M., Carracedo A., **Ayuso C.**
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG).Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 junio 2010.P12.115

365. 1082A genetic variant of Interleukin-10 gene promoter linked to schizophrenia in a Spanish population.

Almoguera B., Riveiro Álvarez R., López Castromán J., Dorado P., Dal Ré R., Baca E., Llerena A., Abad Santos F. **Ayuso C.** 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

366. Evaluating the PHARMAchip® array: Pharmacogenetic profile assessment in Spanish control population.

Riveiro Álvarez R, Almoguera B, Gómez Domínguez B, Villaverde Montero C, Trujillo Tiebas M.J, López Rodríguez R., Román M., Dorado P., Llerena A., Abad Santos F., **Ayuso C.**
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG). Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.P08.43

367. 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., Rodríguez de Alba M., Soriano Guillén L., Lorda Sánchez I., Gil Fournier B., Díez Recasens J., **Ayuso C.**, Trujillo Tiebas M.J.
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG). Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 junio 2010.P05.48

368. Approach to the study of abortions with isolated limb malformation or as part of multiple congenital anomalies.

Martínez García M., Cardero R., Rodríguez de Alba M., Lorda Sánchez I., **Ayuso C.**, Ramos C., Trujillo Tiebas M.J.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2010 (ESHG). Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 junio 2010.P05.38

369. Genotyping Microarray for diagnosis in Spanish families associated with ABCA4 gene.

Aguirre Lambán J., Riveiro Álvarez R., Cortón M., Villaverde Montero C., Cantalapiedra D., Ávila Fernández A., M^a José Trujillo, **Ayuso C.**

XVI CONGRESO INTERNACIONAL DE RETINA 2010

Stresa, Italia, 26-27 junio 2010.Póster

370. Autosomal Dominant Optic Atrophy (OPA1): Genetic Diagnosis in 38 Spanish families.

Ayuso C., E. Martín, C. Villaverde, M.J. Trujillo, M. Martínez, A. Giménez, P. AmatiBonneau.

XVI CONGRESO INTERNACIONAL DE RETINA 2010. Stresa, Italia, 26-27 junio 2010.Póster

371. Towards a universal genetic diagnosis of all types of albinism

Lluís Montoliú, Eduardo Moltó, Almudena Fernández, Chris Phillips, María Torres, Olalla Maronas, Benoit Arveiler, Alain Taïeb, Robert Aquaron, Vittoria Schiaffino, Tamio Suzuki, Mónica Martínez, M^a José Trujillo, **Ayuso C.**, Ángel Carracedo.

EUROPEAN SOCIETY FOR PIGMENT CELL RESEARCH (ESPCR) 2010 MEETING. Hinxton-Cambridge, United Kingdom, 04-07 septiembre 2010.Póster

372. Nuevos casos de diagnóstico prenatal no invasivo de enfermedades monogénicas.

Carol Lozano, Ana Bustamante Aragonés, Mónica Martínez, M^a José Escámez, Camilo Vélez, Marta Rodríguez de Alba; **Ayuso C.**, Carmen Ramos.

GLOBAL CONGRESS OF MATERNAL AND INFANT HEALTH. Barcelona, España, 22-26 septiembre 2010.Póster

373. 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.

374. Identification of Novel Mutations in LCA5 Gene by Genome-Wide Homozygosity Mapping in Patients with Leber Congenital Amaurosis.

Marta Cortón, Elena Vallespín, Almudena Ávila Fernández, Berta Almoguera, Rosa Riveiro Álvarez, Diego Cantalapiedra, Jana Aguirre Lambán, Miguel Ángel López Martínez, María Brión, Ángel Carracedo, **Ayuso C.**

IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS

Madrid, 28 de octubre de 2010

375. Prevalence of EYS in Spain

Barragán, I., Pieras, J.I., Gonzáles del Pozo M., Santoyo, J., Bernal, S., Ávila, A., Jaijo T., Baiget M., **Ayuso C.**, Millán J.M., Dopazo, J., Borrego S., Antiñolo G.

IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. Madrid, 28 de octubre de 2010

376. Comprehensive screening of the USH2A gene in Usher syndrome type II and recessive retinitis pigmentosa

Aller E., García García G., Fernández Ávila A., Aparisi M.J., Jaijo T., Antiñolo G., Baiget M., **Ayuso C.**, Millán, J.M.

IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. Madrid, 28 de octubre de 2010

377. 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 M.J., Illera N., Trujillo Tiebas M.J. **Ayuso C.**, Del Río M.

IV REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. Madrid, 28 de octubre de 2010

AÑO 2011

378. 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 M.J.

XXVI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA. Murcia, 30 de marzo al 1 de abril de 2011. Póster

379. Albinochip: a universal genetic diagnosis for all known mutations associated to albinism

E. Moltó, A. Fernández, C. Phillips, M. Torres, O. Maronas, B. Arveiler, F. Morice Picard, A. Taïeb, R. Aquaron, V. Schiaffino, M. Hayashi, T. Suzuki, M. Martínez M.J. Trujillo, **Ayuso C.**, Á. Carracedo, Ll. Montoliú. (CIBERER U704, U711 y U756).

INTERNATIONAL PIGMENT CELL CONGRESS- IPCC 2011. Palais des Congrès de Bordeaux, Burdeos Francia, 21th-24th septiembre 2011. Comunicación oral

380. Mutation findings in 31 families with choroideremia

Rosa Riveiro Álvarez, Miguel Ángel López Martínez, Milena Peraita, Marta Cortón, María García Hoyos, M^a José Trujillo Tiebas & **Ayuso C.**

THE 1ST INTERNATIONAL CHOROIDEREMIA RESEARCH SYMPOSIUM. Montpellier, 22-23 de septiembre de 2011. Comunicación oral

381. Asociación de variantes genéticas con reacciones adversas por Olanzapina

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

V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF). Pamplona, 3-4 de octubre de 2011. Comunicación Oral

382. 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, **Ayuso C. García.**

V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF). Pamplona, 3-4 de octubre de 2011. Póster

383. 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, **Ayuso C. García.**

V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF). Pamplona, 3-4 de octubre de 2011. Póster

384. Nuevas aproximaciones al estudio genético de Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva

Ávila Fernández A., Cortón M., Martín Garrido E., Benavides B., Khan M.I., López Martínez M.A., Collin R.W., Cremers F.P., **Ayuso C.**

REUNIÓN DE FORMACIÓN DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. Madrid, 7 de noviembre de 2011. Póster

385. Nuevas aproximaciones al estudio genético de Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva

Ávila Fernández A., Cortón M., Martín Garrido E., Benavides B., Khan M.I., López Martínez M.A., Collin R.W., Cremers F.P., **Ayuso C.**

REUNIÓN ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. FJD, Madrid, 18 de noviembre de 2011. Comunicación oral

AÑO 2012

386. Pdl Patología Neurosensorial. Unidad CIBERER 704

Ayuso C

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

387. Nuevas aproximaciones al estudio genético de Retinosis pigmentaria Autosómica recesiva

Ávila Fernández A., Cortón M., Martín Garrido H., Benavides B., Khan M.I., López Martínez M.A., Collin R.W., Cremers F.P., **Ayuso C.**

388. OPA1 Gene mutations: Genotype/Phenotype correlation in 21 Spanish patients

E. Martín, C. Villaverde, F. Blanco Kelly, M.J. Trujillo, P. AmatiBonneau, **Ayuso C**

WORLD OPHTHALMOLOGY CONGRESS 2012. Abu Dhabi, Emiratos Árabes Unidos, 16 de febrero de 2012. Póster

389. Exome Sequencing in individual patients with recessive retinal degeneration as a tool for mutation and disease gene discovery

Paola Benaglio, Koji M. Nishiguchi, Marta Cortón, Almudena Ávila Fernández, Rosa Riveiro Álvarez, **Ayuso C.**, Carlo Rivolta, Dunja Lukovic.

ARVO 2012. Fort Lauderdale, Florida, 9 de mayo de 2012. Póster

390. Development of patient specific iPSCs cells in order to model retinal disease

Dunja Lukovic, Andrea Díez, Simone Massalini, Lourdes Valdés, Kunka Kamenarova, Rocío Pérez, Marta Cortón, **Ayuso C.**, Slaven Erceg y Shomi Bhattacharya.

ISSCR 10th ANNUAL MEETING. Yokohama, Japón, 14 de junio de 2012. Póster

391. Evaluation of adRP microarray (Asper Biotech) for the diagnosis of autosomal dominant macular dystrophies.

P.F. San José, F. Blanco Kelly, M. Cortón, R. Riveiro Álvarez, A. Giménez, A. Ávila Fernández,

I. Hernán, M. Carballo, **Ayuso C** ;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012. Nürnberg, Alemania 23-26 junio 2012. P12.022

392. A RP1 common founder mutation is a major cause of Early-onset Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa in Spanish population.

A. Ávila Fernández, M. Cortón, K. M. Nishiguchi, N. Muñoz Sanz, F. Blanco Kelly, R. Riveiro Álvarez, P.F. San José, B. García Sandoval, C. Rivolta, **Ayuso C**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012. Nürnberg, Alemania 23-26 junio 2012. P12.074

393. New insights in non-syndromic albinism.

M. Martínez García, R. Riveiro Álvarez, F. Blanco Kelly, M.A. López Martínez, A. Giménez, C. Vélez, L. Montoliú, **Ayuso C**, M. J. Trujillo Tiebas.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012. Nürnberg, Alemania 23-26 junio 2012. P12.177

394. High Prevalence of Mutations in the CRB1 Gene in Spanish Patients with Congenital and Child-Hood Onset Retinal Dystrophies.

S.D. Tatu, M. Cortón, P.F. San José, A. Ávila Fernández, F. Blanco Kelly, E. Vallespín, I. Tapias,

D. Cantalapiedra, R. Riveiro Álvarez, S. Bernal, B. García Sandoval, M. Baiget, **Ayuso C** ;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012. Nürnberg, Alemania 23-26 junio 2012. P12.210

395. CGH-array detection of a de novo chromosome 19p13.3 deletion: case report.

F. Blanco Kelly, M. Trujillo Tiebas, I. Lorda, **Ayuso C** ;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2012. Nürnberg, Alemania 23-26 junio 2012. P02.248

396. Development of patient specific iPSCs cells in order to model retinal disease

Dunja Lukovic, Andrea Díez, Simone Massalini, Lourdes Valdés, Kunka Kamenarova, Rocío Pérez, Marta Cortón, **Ayuso C.**, Slaven Erceg y Shomi Bhattacharya.

I INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON CELL AND GENE-BASED THERAPIES 2012. Granada, 28 a 29 de junio de 2012. Póster

397. Report of results from Madrid team

Ayuso C, A. Ávila, M. Cortón, R. Riveiro

ERDC MEETING. Montpellier, 15 septiembre 2012. Comunicación Oral

398. 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., Sáinz 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

399. Identificación y caracterización funcional de dos nuevos genes candidatos para Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva

Ayuso C^{*1}, A. Ávila Fernández.

REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL 2012. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de noviembre de 2012. Comunicación Oral

400. Secuenciación exómica (WES) para la identificación de nuevos genes responsables y mecanismos moleculares de Distrofias de Retina

Ayuso C^{*1}, M. Cortón.

REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL 2012. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de noviembre de 2012. Comunicación Oral

AÑO 2013

401. Whole exome sequencing as a tool for mutation and disease gene discovery in Retinal Dystrophies

Ayuso C, M. Cortón.

VI REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 01 de marzo de 2013. Comunicación Oral

402. Molecular genetic diagnosis of the Usher Syndrome

Jaijo, T., Aller, E., Aparisi, M.J., García García, G., Rodrigo, R., Ayuso, C. Millán., J.M.

VI REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 01 de marzo de 2013. Comunicación Oral

403. 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 M.J., **Ayuso C.**, Carracedo A, Montoliú L.

VI REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 01 de marzo de 2013. Comunicación Oral

404. Diagnóstico Genético Universal de todas las variantes genéticas conocidas de albinismo

Mónica Martínez García, Eduardo Moltó, Almudena Fernández, María Torres, Beatriz Sobrino, Chris Phillips, Olalla Maroñas, M^a José Trujillo, **Ayuso C.**, Ángel Carracedo, Lluís Montoliú.

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013. Madrid, 10 a 12 de abril de 2013. Póster 9

405. 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, J.M. Abelairas, J.M. García Sagredo, M. Villamar

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013. Madrid, 10 a 12 de abril de 2013. Póster 55

406. Correlación Genotipo-Fenotipo en pacientes con Síndrome de Bardet-Biedl Homocigotos p.M390R

Sheila Castro Sánchez¹, María Álvarez Satta¹, Inés Pereiro Rodríguez¹, **Ayuso C.**², Diana Valverde¹.

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013. Madrid, 10 a 12 de abril de 2013. Póster 59

407. Racionalización del Diagnóstico Genético Molecular del Síndrome de Usher

T. Jaijo ^{1,2}, E. Aller ^{1,2}, M.J. Aparisi ¹, G. García García¹, **Ayuso C.**^{2,3}, J.M. Millán ¹

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013. Madrid, 10 a 12 de abril de 2013. Póster 112

408. Secuenciación exómica (WES) para la identificación de nuevos genes responsables y mecanismos moleculares de Distrofias de Retina

M. Cortón¹, A. Ávila Fernández¹, K.M. Nishiguchi², R. Riveiro Álvarez¹, S.D. Tatu¹, R. Pérez Carro¹, J. Dopazo³, G. Antiñolo⁴, J.M. Millán⁵, C. Rivolta², **Ayuso C** ¹

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013. Madrid, 10 a 12 de abril de 2013. Póster 116

409. Implicación Clínica del gen CRB1 en Distrofias de Retina

S.D.Tatu¹, M. Cortón^{1,2}, P. F. San José¹, A. Ávila Fernández^{1,2}, F. Blanco Kelly^{1,2}, E. Vallespín^{1,2}, I. Tapias³, D. Cantalapiedra, R. Riveiro Álvarez, S. Bernal, B. García Sandoval, M. Baiget, **Ayuso C**.

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013. Madrid, 10 a 12 de abril de 2013. Póster 117

410. Estudio del gen RHO en pacientes con Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante

P. Fernández San José, F. Blanco Kelly, M. Cortón Pérez, M.J. Trujillo Tiebas, R. Riveiro Álvarez, A. Ávila Fernández, A. Giménez Pardo, B. García Sandoval, I. Hernán, M. Carballo, **Ayuso C**.

XXVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA de la AEGH 2013. Madrid, 10 a 12 de abril de 2013. Póster 118

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

Ayuso C ^{*1}, Lina Zelinger.

The Association for Research in Vision and Ophthalmology ARVO 2013. Seattle, Estados Unidos, 5 a 9 de mayo de 2013. Comunicación Oral

412. Genetic basis of Attention Deficit Hyperactivity disorder (ADHD) in 300 Spanish patients: Preliminary results

C. Gómez Sánchez, R. Riveiro Álvarez, P. Tirado Requero, V. Soto Insuga, M. Rodrigo Moreno, M. Prados Álvarez, A. Segura Frontelo, J. Carballo Belloso, **Ayuso C**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2013 (ESHG). Paris, 8 a 11 de junio de 2013. Póster P06.03

413. Application of Whole exome Sequencing for the genetic characterization of families with an unusual phenotype of autosomal dominant Retinal Dystrophy

P. Fernández San José, B. Almoguera, F. Blanco Kelly, M. Cortón, H. Hakonarson, **Ayuso C**.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2013 (ESHG) Paris, 8 a 11 de junio de 2013. Póster P13.81

414. Usher Syndrome clinical aspects in Spain: Genotype-phenotype correlation of USHA2 gene frequent mutations

F. Blanco Kelly, T. Jaijo, E. Aller, A. Ávila Fernández, P. Fernández San José, B. García Sandoval, A. Giménez, R. Riveiro Álvarez, M.J. Trujillo, M. Cortón, J. Millán, **Ayuso C**.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2013 (ESHG). Paris, 8 a 11 de junio de 2013. Póster P03.05

415. Novel mutation causing PRPP synthetase deficiency: genotype-phenotype correlation in four affected women.

Almoguera B., Fernández San José P., Blanco Kelly F., Cortón M., López Molina M.I., del Val J., Torres R.J., Puig J.G., Keating B.J., Hakonarson H., **Ayuso C**.

15TH INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON PURINE AND PYRIMIDINE METABOLISM IN MAN. Madrid, 10 de junio de 2013. Comunicación oral I-9.B.

416. Characterization of three families with provisional diagnosis of autosomal dominant retinitis pigmentosa using whole exome sequencing

Lyam Vázquez; Jinlong Liang; Berta Almoguera; Xuanzhu Liu; Patricia Fernández; Yiran Guo; Marta Cortón; Brendan Keating; Xun Xu; **Ayuso C.**, Hakon Hakonarson., Jun Wang.
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2013 (ASHG). Boston, 22 a 26 de octubre de 2013. Póster 2756F

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

Berta Almoguera, Jinlong Liang, Patricia Fernández, Marta Cortón Yiran Guo, Brendan Keating, Jianguo Zhang, Hakon Hakonarson, Xun Xu, **Ayuso C.**

AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2013 (ASHG). Boston, 22 a 26 de octubre de 2013. Póster 2752T

418. Aplicación de la Secuenciación Exómica al diagnóstico de las Distrofias Hereditarias de la Retina

Almudena Ávila y **Ayuso C.**

Reunión científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER. Fundación Jiménez Díaz, 28 de noviembre de 2013. Comunicación oral

419. Nueva mutación en PRPS1 asociada a Retinosis Pigmentaria Sindrómica

Patricia Fernández San José y **Ayuso C.**

Reunión científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER. Fundación Jiménez Díaz, 28 de noviembre de 2013. Comunicación oral

AÑO 2014

420. 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., Millán J.M., además de U702 Méndez Vidal C., U704 Ávila A, Cortón M., López M.A., Riveiro R, Sánchez 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.

421. Diagnosis of Usher Syndrome Using Target Next Generation Sequencing

Aller E., Aparisi M.J., Fuster C., Rodrigo R., Vázquez R., **Ayuso C.**, Jaijo T., Millán J.M.

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

422. Diagnóstico Genético del Albinismo. Proyecto ACCI

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

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

423. Base de Datos Nacional de mutaciones en línea Germinal (SpainMDB)

Monzón S., Castro C., Guillén C., Robles L., Soto J.L., Sobrido M.J., Carracedo A., Millán J.M., Borrego S., Lapunzina P., Nevado J., **Ayuso C.**, Riveiro R., Domínguez E., Tugores A., Lasa A., Volpini V., Ramos F., Cigudosa J.C., 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.

424. 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, **Ayuso C.**, 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 6546

425. Association analysis of ADHD and SNAP-25 gene in a sample of Spanish children and adolescents.

Juan J. Carballo, **Ayuso C.**, Enrique Baca García, Clara I. Gómez, Rebeca Losada, María Prado, Rosa Riveiro Álvarez, María Rodrigo, Alberto Segura, Víctor Soto, Pilar Tirado. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION 167TH ANNUAL MEETING. Nueva York, 3 - 7 mayo 2014. Póster 12

426. 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, **Ayuso C.**, James Bainbridge, 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

427. Analysis of the entire ABCA4 genomic locus in Stargardt disease patients in search for missing mutations

Jana Zernant, **Ayuso C.**, 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

428. CRX mutations in patients with phenotypes resembling Stargardt disease

Yajing Xie, Stephen H. Tsang, **Ayuso C.**, 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

429. 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

430. 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, **Ayuso C.** , Robert K. Koenekoop , Uri Laxer , Menachem Gross EyalBanin , 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

431. 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^a Isabel López Molina, Raquel Pérez Carro, Almudena Ávila Fernández, Marta Cortón, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG). Milán, Italia 31 mayo a 02 junio 2014. Póster P02.20-M

432. Genetic basis of Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) in 290 Spanish patients

Clara Gómez Sánchez, Rosa Riveiro Álvarez, Víctor Soto Insuga, María Rodrigo, Pilar Tirado Requero, Juan J. Carballo, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG). Milán, Italia 31 mayo a 02 junio 2014. Póster P09.018-M.

433. Next Generation Sequencing: New approach for diagnosis of autosomal dominant Retinitis Pigmentosa patients.

P. Fernández San José, F. Blanco Kelly, R. Riveiro Álvarez, M.A. López Martínez, B. García Sandoval. Sánchez Navarro, O. Zurita, M. Cortón, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG). Milán, Italia 31 mayo a 02 junio 2014. Póster P14.72-M.

434. Diagnóstico Molecular mediante NGS en 81 familias con predisposición a cáncer de Mama/Ovario de la Comunidad de Madrid.

J.P. Trujillo, C. Vélez, M.J. Trujillo, M. Oruezábal, L. Rausell, M. Lázaro, M. García Hoyos, **Ayuso C.** e I. Lorda.

XIII CONGRESO COLOMBIANO DE GENÉTICA HUMANA y VII CONGRESO INTERNACIONAL. Cali, Colombia 3 a 5 septiembre 2014. Póster

435. 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, M.J. Trujillo, E. Vallespín, J.M. Millán, **Ayuso C.**

2nd ANIRIDIA CONFERENCE 2014. Venecia, Italia 19 a 20 septiembre 2014. Comunicación Oral

436. 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, M.J. Trujillo, I. Lorda, J. Nevado, P. Lapunzina, **Ayuso C.**

2nd ANIRIDIA CONFERENCE 2014. Venecia, Italia 19 a 20 septiembre 2014. Comunicación Oral

437. 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

438. Investigation by array comparative genomic hybridization (aCGH) in patients with syndromic retinal dystrophies: Preliminary results.

Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Fiona Blanco Kelly, Noelia Reyes Rodríguez, Camilo Vélez Monsalve, M.J. Trujillo Tiebas, Iker Sánchez Navarro, Almudena Ávila Fernández, Rosa Riveiro Álvarez, Marta Cortón, **Ayuso C.**

AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 64th ANNUAL MEETING. San Diego, CA, Estados Unidos, 18 a 22 octubre 2014. Póster 2489S.

439. Aproximación al diagnóstico de las Distrofias de Retina mediante un panel de genes basado en la secuenciación masiva (NGS)

Almudena Ávila y **Ayuso C.**

Reunión científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER. Fundación Jiménez Díaz, 26 de noviembre de 2014. Comunicación oral

440. Contribución de la carga mutacional a la heterogeneidad genética intrafamiliar de las distrofias de retina hereditarias

Rocío Sánchez Alcudía y **Ayuso C.**

Reunión científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER. Fundación Jiménez Díaz, 26 de noviembre de 2014. Comunicación oral

AÑO 2015

441. Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in large cohort of Spanish Retinal Dystrophies families

Rocío Sánchez Alcudía, **Ayuso C.**'s Lab.

SWISS EYE RESEARCH MEETING 2015 (SERM2015) Neuchâtel, Suiza, 22 a 23 de enero de 2015. Comunicación Oral

442. Aproximación traslacional al diagnóstico de la Retinosis Pigmentaria mediante el uso de técnicas de secuenciación masiva

Ávila Fernández A., Pérez Carro R., Cortón M., Sánchez Navarro I., Aller E.2,3, Zurita O., López Martínez M.A., Sánchez Bolívar N., Sánchez Alcudía R., López Molina M.I., Blanco Kelly F., Fernández San José P., Millán J.M., Riveiro Álvarez R., **Ayuso C.**

VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015. Póster de Patología Neurosensorial 1

443. Contribution of JAK2 to diagnosis and treatment of T-cell lymphoblastic lymphoma

Roncero A.M., López Nieva P., Cobos M.A., Villa Morales M., González Sánchez L., López Lorenzo J.L., Llamas P., **Ayuso C.**, Rodríguez Pinilla S.M., de Arriba M.C., Piris M.A., Fraga M., Fernández A., Fernández Navarro P., Santos J., Fernández Piqueras J.

VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015. Póster de Patología Neurossensorial 16

444. Diagnóstico genético y validación preclínica de propuestas de tratamiento del albinismo

Martínez García M., Fernández A., Cantero M., Torres M., Maroñas O., Pérez Cerdá C., Pérez B., Trujillo M.J., **Ayuso C.**, Carracedo A., Montoliú L.

VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015. Presentación Oral de Patología Neurossensorial

445. Identification of a novel mutation in the mevalonate kinase gene associated with retinitis pigmentosa.

Jia Li, Beryl Royer Bertrand, Konstantinos Nikopoulos, Almudena Ávila Fernández, Marta Cortón, Rocío Sánchez Alcudia, **Ayuso C.**, 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

446. Identification of two novel mutations in CDHR1 in consanguineous Spanish families with autosomal recessive retinal dystrophy.

Konstantinos Nikopoulos, Almudena Ávila Fernández, Marta Cortón, M^a Isabel López Molina, Alessandro Di Gioia, Raquel Pérez Carro, Olga Zurita, Blanca García Sandoval, Carlo Rivolta, **Ayuso C.**

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2015 Denver, Colorado, Estados Unidos, 03 a 07 mayo 2015. Poster CO111

447. 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 Álvarez, **Ayuso C.**, 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

448. 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 Vélez Monsalve, Jesús Gallego Merlo, Ana Bustamante Aragonés, Luciana Rodrigues Jacy Da Silva, Marta Cortón Pérez, Fiona Blanco Kelly, Isabel Lorda Sánchez, **Ayuso C.** García, M^a José Trujillo Tiebas.

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. Comunicación oral C-0187

449. Detección de una expansión CAG intergeneracional de novo en una ataxia espinocerebelar tipo 7 (SCA7) en una familia marroquí por TripletPrimed PCR.

Jorge Martínez Laso, Ascensión Giménez Pardo, Erika Jiménez, Jesús Gallego, Isabel Cervera, **Ayuso C.**, Isabel Lorda, M^a José Trujillo

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0216

450. Estudio molecular de deleciones 11p13 en pacientes con aniridia y patologías relacionadas utilizando arrays de CGH.

Marta Cortón Pérez, Fiona Blanco Kelly, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Elena Vallespín, María Palomares, Cristina Villaverde, Noelia Reyes, Camilo Vélez, Isabel Lorda, M^a José Trujillo Tiebas, Julián Nevado, Pablo Lapunzina, **Ayuso C.**

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0266

451. Herencia trialélica en dos familias diagnósticas de síndrome de Bardet-Biedl.

Sheila Castro Sánchez, María Álvarez Satta, Marta Cortón, **Ayuso C.**, Diana Valverde

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0097

452. 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 Cortón, Iker Sánchez Navarro, Olga Zurita, Rocío Sánchez Alcudia, Miguel Ángel López Martínez, Patricia Fernández San José, Fiona Blanco Kelly, M^a Isabel López Molina, **Ayuso C.**

XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0109

453. Characterization and mutational spectrum of 33 choroideremia families.

R. Sánchez Alcudia, R. Riveiro Álvarez, M. A. López Martínez, M. García Hoyos, L. Rodrigues Jacy, N. Sánchez Bolívar, M. Cortón, A. Ávila Fernandez, I. Lorda, M.J. Trujillo Tiebas, B. García Sandoval, M. I. López Molina, F. Blanco Kelly, **Ayuso C.** ;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2015 (ESHG). Glasgow, Escocia, Reino Unido, 6 a 9 junio 2015. Poster PS02.11

454. 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. Vélez, E. Guillén Navarro, J. Rosell, M. Trujillo Tiebas, **Ayuso C.**, M. Cortón;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2015 (ESHG). Glasgow, Escocia, Reino Unido, 6 a 9 junio 2015. Poster PM02.14

455. IMPG1 and IMPG2 cause macular vitelliform dystrophies.

Christian P. Hamel, Gaël Manes, Béatrice Bocquet, Corinne Baudoin, Almudena Ávila Fernández, Sandro Banfi, Francesca Simonelli, Guylène Le Meur, Michel Weber, **Ayuso C.**, Claire-Marie Dhaenens, Isabelle Meunier. MACULART MEETING 2015. Paris, Francia, 28 a 30 junio 2015. Presentación Oral.

456. Two novel PRPF31 mutations, including a deletion and a duplication, in the same Spanish family affected with Retinitis Pigmentosa.

Inmaculada Martín Mérida, Patricia Fernández San José, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Ascensión Giménez, Raquel Pérez Carro, Rocío Sánchez Alcudia, Marta Cortón, Almudena Ávila Fernández, **Ayuso C.** 4th COURSE EN EYE GENETICS. Bertinoro, Italia 27 a 29 septiembre 2015. Póster

457. Whole Exome Sequencing reveals ZNF408 as a New Gene associated with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa with Vitreal Alterations.

Raquel Pérez Carro*, Almudena Ávila Fernández*, Marta Cortón, M^a Isabel López Molina, Laura Campello, Alex Garanto, Laura Fernández Sánchez, Lonneke Duijkers, Miguel Ángel López Martínez, Rosa Riveiro Álvarez, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Rocío Sánchez Alcudia, Esther Martín Garrido, Noelia Reyes, Francisco García García, Joaquín Dopazo, Blanca García Sandoval, Rob W. Collin, Nicolás Cuenca, **Ayuso C.**

4th COURSE EN EYE GENETICS. Bertinoro, Italia 27 a 29 septiembre 2015. Póster

458. Mutaciones monoalélicas en el gen de la Ataxia-Telangiectasia (ATM) en familias con Síndrome de Cáncer de Mama y Ovario y mutaciones BRCA 1 Y 2 negativas.

Oruezábal Moreno M.J., Tahsin Swafiri S., Trujillo Tiebas M.J., Lorda Sánchez I., Riveiro Álvarez R., Vélez Monsalve C., García Foncillas J., Ayuso García C.

XV CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ONCOLOGÍA MÉDICA (SEOM 2015). Madrid, 28 a 30 octubre 2015. Póster

459. Síndrome OPA-1 plus: atrofia óptica de herencia autosómica dominante con manifestaciones extraoculares: estudio de una familia con afectación de tres generaciones.

Fernández Lebrero A., Pérez Lorenzo G., García Sobrino T., **Ayuso C.**, Pardo Fernández J., Servicio de Neurología Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

LXVII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA. Valencia, 17 a 21 noviembre 2015. Póster 46H/7219

460. Estudio mutacional del gen OPA1 en pacientes con Atrofia Óptica.

Salamanca A., Villaverde C., Santamaría M., Pérez Carro R., Giménez A., Zurita O., López Martínez M.A., Riveiro Álvarez R., Blanco Kelly F., Ávila Fernández A., Bonneau P., **Ayuso C.**

REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL

Centro nacional de biotecnología (CNB-CSIC). 26 a 27 noviembre 2015. Póster

461. Characterizing Syndromic Retinal Dystrophies: a gene panel approach.

Sánchez Navarro Iker, Cortón Marta, Sánchez Bolívar Noelia, Zurita Olga, Jacy Da Silva R. Luciana PhD, Blanco Kelly Fiona, Swafiri Saoud, López-Molina Isabel, Pablo Mínguez, Lorda Isabel, Ávila Almudena, Riveiro Rosa, Pérez Carro Raquel, Sánchez Alcudia Rocío, Fernández San José Patricia, García Sandoval Blanca, Ayuso Carmen

SYMPOSIUM RADBOUD NEW FRONTIERS IN CILIA MEDICINE. Nijmegen, 30 noviembre a 1 diciembre 2015. Póster

AÑO 2016

462. Desarrollo de una plataforma para el diagnóstico por secuenciación de nueva generación (proyecto ACCI)

Dopazo, J., Antiñolo, G., **Ayuso, C.**, Lapunzina, P., Moreno, M.A., Jaijo, T., Millán, J.M., Pérez, B. y Pérez Jurado, L. Grupo CIBERER: U715 Departamento de Genómica Computacional, Centro de investigación Príncipe Felipe (CIPF), Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia Otros grupos: U702, **U704**, U728, U735, U746, U753, U755

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Presentación Oral Sala I Sesión II del Lunes 7 de marzo

463. Genome editing by CRISPR/Cas9 of CERKL and NR2E3 to study retinitis pigmentosa

López Iniesta, M.J., Escudero Ferruz, P., Marfany, G. & González Duarte, R. Grupo CIBERER: U718 Genètica Molecular Humana, Departament de Genètica. Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, Barcelona Otros grupos: U756, **U704**, U709, U728, U755, U761

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Presentación Oral, Sesión I del Lunes 7 de marzo

464. Nuevos modelos celulares y animales de enfermedades raras neurosensoriales generados mediante CRISPR (proyecto ACCI)

Grupo CIBERER: U756 Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), Madrid Otros grupos: **U704**, U709, U718, U728, U755, U761

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Presentación Oral Sesión I, Lunes 7 de marzo de 2016.

465. Nuevos modelos animales y mutaciones asociadas a albinismo

Josa S., Seruggia D., Fernández A., Torres M., Zurita E., Jiménez R., Cantero M., Fernández J., Trujillo M.J., Cortón M., **Ayuso C.**, Carracedo A., Montoliú L.

Grupo CIBERER: U756 Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), Madrid Otros grupos: U711, **U704**

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Presentación Oral Sesión I, Lunes 7 de marzo de 2016

466. Generación de un modelo de iPSCs de una encefalopatía infantil de origen mitocondrial causada por defectos de traducción

Zurita F., Galera T., González Páramos C., Moreno Izquierdo A., Fraga M.F., **Ayuso C.**, Fernández A.F., Garesse R., Gallardo M.E.

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Póster 2 Recorrido I de Medicina Mitocondrial y neuromuscular.

467. Base genética del trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad en niños de la población española
Gómez Sánchez C.I., Riveiro Álvarez R., Soto Insuga, V., Rodrigo M., Tirado Requero P., Mahillo Fernández I., Abad Santos F., Carballo J.J., Dal-Ré R., **Ayuso C.**

Grupo CIBERER: U704 Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz, Madrid

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Póster 29 Recorrido III de Medicina Medicina Pediátrica y del Desarrollo y PatologíaNeurosensorial

468. Whole genome sequencing findings in Spanish families affected with Retinal Dystrophies

Sánchez Alcudia R., Bedoni N., Royer Bertrand B., Cortón M., Ávila Fernández A., Pérez Carro R., Sánchez Bolívar N., Zurita O., Nikopoulos K., Balzano S., Rivolta C., **Ayuso C.**

Grupo CIBERER: U704 Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz, Madrid

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Póster 2 Recorrido III de Medicina Medicina Pediátrica y del Desarrollo y PatologíaNeurosensorial.

469. PEX6- Defective Peroxisomal Biogenesis Disorder with mild phenotype in two sibs misdiagnosed as having Usher syndrome

Aller E., Jaijo T., Fuster C., Aparisi M.J., Rodríguez A., **Ayuso C.**, Millán J.M.

IX REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016. Póster 31 Recorrido III de Medicina Medicina Pediátrica y del Desarrollo y PatologíaNeurosensorial.

470. Molecular inversion probe based sequence analysis of 108 genes associated with non-syndromic inherited retinal disease in 4,000 probands.

M. Imran Khan, Gilissen Christian, **Ayuso Carmen**, Dror Sharon, Robert K. Koenekoop, Carlo Rivolta, Elfride De Baere, Chris F. Inglehearn, Alexander Hoischen, Frans P. Cremers.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016. Seattle, Estados Unidos. Del 1 a 5 mayo 2016. Presentación Oral 1419.

471. Cellular modeling of AIPL1-Leber Congenital Amaurosis using patient-derived induced pluripotent stem cells.

Berta De la Cerda, Andrea Díez Lloret, Francisco J.J., Díaz Corrales, Eduardo Rodríguez Bocanegra, Ana B. García Delgado, Lourdes Valdés Sánchez, VaibhabVhatia, Daniel Rodríguez Martínez, **Ayuso Carmen**, Shom S. Bhattacharya.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016. Seattle, Estados Unidos. Del 1 a 5 mayo 2016. Poster D0317

472. Comprehensive Molecular Diagnosis of Patients with Congenital Eye Malformations by Targeted Next Generation Sequencing.

Cortón Marta, Ana Gómez, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Villaverde Cristina, Rosell Jordi, López Vanessa, Ballesta Mª Juliana, Guillén Encarna, Trujillo Tiebas Mª José, Blanco Kelly Fiona, **Ayuso Carmen**.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016. Seattle, Estados Unidos. Del 1 a 5 mayo 2016. Poster D0350

473. Albinism in Spain: Current genetic picture.

Mª Isabel López Molina, Blanco Kelly Fiona, Martínez García Mónica, **Ayuso Carmen**, Cortón Marta, Trujillo Tiebas Mª José.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016. Seattle, Estados Unidos. Del 1 a 5 mayo 2016. Poster D0351

474. Clinical characterization and genotype-phenotype correlations in PDE6A-related retinitis pigmentosa.

Zobor, Ditta; Kühlewein, Laura; Weisschuh, Nicole; Hamel, Christian P.; Leroy, Bart P.; Andreasson, Sten; **Carmen Ayuso**; Rudolph, Günther; Wissinger, Bernd; Kohl, Susanne; Zrenner, Eberhart.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016. Seattle, Estados Unidos. Del 1 a 5 mayo 2016. Poster A0347

475. Whole Genome Sequencing identifies a structural variant in the EYS gene in retinitis pigmentosa patients.

Katarina Cisarova, Nicola Bedoni, Rocío Sánchez Alcudía, Beryl Royer Bertrand, Almudena Ávila Fernández, Marta Cortón, Olga Zurita, Sara Balzano, Konstantinos Nikopoulos, **Ayuso Carmen**, Carlo Rivolta.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016. Seattle, Estados Unidos. Del 1 a 5 mayo 2016. Poster B0172

476. Molecular characterization of the first Spanish case of Hypotrichosis with juvenile macular dystrophy (HJMD).

F. Blanco Kelly, L. Rodrigues Jacy da Silva, I. Sánchez Navarro, R. Riveiro Álvarez, M. López, Martínez, M. Cortón, **Ayuso C**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016. Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016. P11.025A

477. Pathogenic role of the USH2A mutation (p.Cys759Phe) among Spanish families with Retinitis Pigmentosa or Usher syndrome.

R. Pérez Carro, A. Ávila Fernández, F. Blanco Kelly, A. Giménez Pardo, I. Martín Mérida, M. Cortón, N. Reyes, E. Aller, J. Millán, **Ayuso C.**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016. Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016. P02.43C

478. Whole genome sequencing findings in Spanish families affected with Retinal Dystrophies.

R. Sánchez Alcudía, N. Bedoni, B. Royer Bertrand, M. Cortón, A. Ávila Fernández, R. Pérez-Carro, N. Sánchez Bolívar, O. Zurita, K. Nilopoulos, S. Balzano, C. Rivolta, **Ayuso C**

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016. Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016. P02.15C

479. Targeted Next Generation Sequencing for Diagnosis of Patients with Congenital Eye Malformations.

M. Tarilonte, A. Gómez, L. Rodrigues Jacy da Silva, C. Villaverde, C. Vélez, A. Giménez, V. López, M. Ballesta, J. Rosell, E. Guillen, M.J. Trujillo Tiebas, Blanco Kelly, **Ayuso C**, M. Cortón

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016. Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016. P02.24D

480. Comprehensive screening of patients with congenital eye malformations by targeted next generation sequencing.

María Tarilonte, Ana Gómez, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Cristina Villaverde, Patricia Ramos, Jordi Rosell, Vanessa López, María J. Ballesta, Encarna Guillén, María J. Trujillo Tiebas, Fiona Blanco Kelly, **Ayuso C., Marta Cortón**

THE EYETN FINAL CONFERENCE -VISION BEYOND THE GENOME. Genopolys, Montpellier, France, 22 a 23 de junio 2016. Póster 4

481. Pathogenic role of the USH2A mutation (p.Cys759Phe) among Spanish families with Retinitis Pigmentosa or Usher syndrome.

R. Pérez Carro, A. Ávila Fernández, F. Blanco Kelly, A. Giménez Pardo, I. Martín Mérida, M. Cortón, N. Reyes, E. Aller, J. Millán, **Ayuso C**

THE EYETN FINAL CONFERENCE -VISION BEYOND THE GENOME. Genopolys, Montpellier, France, 22 a 23 de junio 2016. Póster 18

482. NHEJ-mediated gene editing in Fanconi anemia hematopoietic cells.

Francisco J. Román Rodríguez (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM)), Begoña Díez (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM)), Lara Álvarez (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM)), Raúl Torres Ruiz (Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO)), Marta Cortón (IIS-Fundación Jiménez Díaz IIS-FJD, UAM)) **Ayuso C.** (IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD, UAM)) Juan A. Buere CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM)), Paula Río (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM))

28th ANUAL FANCONI ANEMIA RESEARCH FUND SCIENTIFIC SYMPOSIUM. Bellevue, WA, USA, 15 a 18 de septiembre de 2016. Comunicación oral

483. Frecuencia de alteraciones cromosómicas en las pérdidas gestacionales registradas en el Hospital Fundación Jiménez Díaz.

Gómez Villa J.J., Blanco Kelly F., Rodríguez de Alba M., Cardero Merlo R., Infantes Barbero F., **Ayuso C.**
XVI Congreso Latinoamericano de Genética. Montevideo, Uruguay, 09 a 12 de octubre de 2016. Póster

484. NHEJ-mediated gene editing as a new alternative for the hematopoietic gene therapy in Fanconi anemia

F. J. Román Rodríguez, B. Díez, L. Álvarez, R. Torres Ruiz, M. Cortón, **Ayuso C.**, J.A. Bueren, P. Río
CHANGING THE FACE OF THE MODERN MEDICINE: STEM CELLS AND GENE THERAPY
2016 Fanconi Anemia Scientific Symposium. Florence, Italy, 18 a 21 de octubre de 2016. Póster P278

485. Optimized exome sequencing to characterize complex retinal-syndrome phenotypes.

Sánchez Navarro I., Tian L., Villaverde C., Ávila Fernández A., Rodrigues Jacy da Silva L., Pellegrino R., Mafra F., Zurita O., Vázquez L., Li Y., Chang X., Almoguera B., Wenocur A., Mazzotti D., Li D., Snyder J., Cortón M., Ayuso A., *Hakonarson H
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2016. Vancouver, Canadá, 18 al 22 de octubre de 2016.
PósterPgmNr 2593W

486. Exome sequencing and subsequent haplotype analysis of a Scottish Cone-Rod patient, homozygous for a common Spanish CERKL mutation, points towards a distant common ancestry.

A.J. Cassidy, S.V. Brugnattelli, **Ayuso C.**, A. Ávila Fernández, D. Zeller, D. Lester, The Tayside Centre for Genomic Analysis.
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2016. Vancouver, Canadá, 18 al 22 de octubre de 2016.
PósterPgmNr 2540T

487. Nuevos reordenamientos genómicos en PRPF31: una duplicación y una delección segregando en una misma familia con retinosis pigmentaria autosómica dominante.

Inmaculada Martín Mérida, Patricia Fernández San José, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Rocío Sánchez Alcudia, Ascensión Giménez, Cristina Villaverde, Raquel Pérez Carro, Clara Gómez, Olga Zurita, Almudena Ávila Fernández, Fiona Blanco Kelly, Marta Cortón, **Ayuso C.**
REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN NEUROSENSORIAL DEL CIBERER. HU Ramón y Cajal, 1 de diciembre de 2016. Póster

488. Caracterización molecular de síndromes de retina: paneles vs exoma clínico vs exoma completo.

Sánchez Navarro I, Ayuso C
REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN NEUROSENSORIAL DEL CIBERER. HU Ramón y Cajal, 1 de diciembre de 2016. Comunicación Oral

489. Nueva aproximación de secuenciación masiva basada en la tecnología en el estudio molecular de pacientes españoles con distrofias de retina no sindrómicas.

Raquel Pérez Carro, **Ayuso C.** García
REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN NEUROSENSORIAL DEL CIBERERHU Ramón y Cajal, 1 de diciembre de 2016. Comunicación Oral

AÑO 2017

490. Desarrollo de una plataforma para el manejo de datos de secuenciación de nueva generación: lecciones aprendidas y futuro.

Dopazo J., Antiñolo G., **Ayuso C.**, Lapunzina P., Moreno M.A., Jaijo T., Millán J.M., Pérez B., Pérez Jurado L.
X REUNION ANUAL CIBERER. El Escorial, Madrid, 23 y 24 de marzo de 2017. Presentación oral.

491. Application of CRISPR/Cas9 technology in zebrafish to understand the posible function of CDON in eye and kidney malformations

Gallardo V., Letilier J., Sandonis A., Cardozo M, Ayuso C, Martínez Morales, J.R., Cortón Pérez M., Bobolenta P.
X REUNION ANUAL CIBERER. El Escorial, Madrid, 23 y 24 de marzo de 2017. Presentación oral.

492. Simultaneous analysis of single nucleotide and structural variants through NGS using a targeted panel

of genes involved in ocular congenital malformations.

Aguilera García, D., Rodrigues Jacy da Silva L., Tarilonte M., Ramos P., Gómez A., Villaverde C., Rosell J., López V., Ballesta M.J., Guillén E., Trujillo Tiebas, M.J., Blanco Kelly F., **Ayuso C.**, Cortón M.

X REUNION ANUAL CIBERER. El Escorial, Madrid, 23 y 24 de marzo de 2017. Presentación oral.

493. Estudio farmacogenética de la respuesta a largo plazo del metilfenidato en el trastorno del déficit de atención e hiperactividad en niños de la población española.

Gómez Sánchez C.I., Carballo Belloso J.J., Riveiro Álvarez R., Soto Insuga V., Rodrigo Moreno M., Mahillo Fernández I., Abad Santos F., Dal Ré R., **Ayuso C.**

X REUNION ANUAL CIBERER. El Escorial, Madrid, 23 y 24 de marzo de 2017. Poster 29

494. Avances en el diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina.

García García G., Rodríguez Muñoz A., Fuster García C., Hernán I., Riveiro Álvarez R., Ávila Fernández A., Carballo M., Ayuso, C., Barranco H., Gallego Pinazo R., Jaijo T., Aller E., Millán J.M.

X REUNION ANUAL CIBERER. El Escorial, Madrid, 23 y 24 de marzo de 2017. Poster 32

495. Actualización del diagnóstico genético de albinismo mediante la estrategia albinochip.

Fernández A., Torres M., Zurita E., Cantero M., Sobrino B., Cortón M., Trujillo M.J., **Ayuso C.**, Carracedo A., Montoliú L.

X REUNION ANUAL CIBERER. El Escorial, Madrid, 23 y 24 de marzo de 2017. Poster 34

496. Abordaje multidisciplinar de la muerte súbita cardiaca: experiencia de la unidad de cardiogenética.

Riveiro Álvarez R., López Martínez M.A., Sánchez Borque P.L., Miracle A., Carvajal del Castillo O., Calero Rueda M.J., Domínguez Garrido N., Bustamante Aragonés A., Gallego Merlo J., Vélez Monsalve C., **Ayuso C.**, Lorda Sánchez I., Farré J., Rubio J.M., Trujillo Tiebas M.J.

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Póster C0146

497. Caracterización genética de pacientes con Aniridia congenita en España.

Blanco Kelly F., Villaverde C., Rodrigues Jacy da Silva L., Palomares M., Tarilonte M., Giménez A., Vélez C., Ramos P., Arroyo I., Lapunzina P., Ávila Fernández A., Lorda I., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Cortón M.

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro.

Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Póster C0268

498. Caracterización de síndromes de retina y ciliopatías asociadas mediante una estrategia combinada de panel de NGS y ACGH.

Sánchez Navarro I., Rodrigues Jacy da Silva L., Blanco Kelly F., Zurita O., Sánchez Bolívar N., López Molina M.I., Tahsin Swafiri S., Mínguez P., Riveiro Álvarez R., Lorda I., Sánchez Alcudia R., Pérez Carro R., Ávila Fernández A., Cortón M., **Ayuso C.**

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Póster C0355

499. Mutaciones en el gen CRB1 causan esquisis foveal autosómica recesiva en familias españolas.

Ávila Fernández A., Cortón M., López Molina M.I., Tashin Swafiri S., Fernández Sanz G., Pérez Carro R., Galdós M., Riveiro Álvarez R., López Martínez M.A., Giménez Pardo A., Gener Querol B., García Sandoval B., **Ayuso C.**

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Póster C0447

500. Pubertad precoz central idiopática: Correlación de variantes detectadas en genes implicados en el proceso puberal

Ortiz Cabrera N.V., Riveiro Álvarez R., López Martínez M.A., Pérez Segura P., Aragón Gómez I., **Ayuso C.**, Soriano Guillén L., Trujillo Tiebas M.J.

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Póster C0141

501. Estudio farmacogenético de la respuesta a largo plazo del metilfenidato en el trastorno del déficit de

atención e hiperactividad en niños de la población española

Gómez Sánchez C.I., Carballo J., Riveiro Álvarez R., Soto Insuga V., Rodrigo M., Mahillo Fernández I., Abad Santos F., Dal-Ré R., **Ayuso C.**

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Poster C0106

502. Caracterización molecular de pacientes con distrofias maculares en España. Estudio longitudinal de 25 años

Lombardía C., Díaz Fernández P., Pérez Carro R., Martín Mérida I., Aguilera García D., Blanco Kelly F., Swafiri S., Cortón M., López Molina M.I., García Sandoval B., Ávila Fernández A., Riveiro Álvarez R., **Ayuso C.**

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Poster C0243

503. Análisis genético de pacientes con aniridia congénita sin mutaciones en PAX mediante NGS y ACGH

Tarilonte M., Ramos P., Villaverde C., Rodrigues Jacy da Silva L., Aguilera D., Martínez Atienza M., Lorda I., Trujillo Tiebas M.J., Blanco Kelly F., **Ayuso C.**, Cortón M.

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Poster C0348

504. Nueva aproximación de secuenciación masiva basada en la tecnología mips en el estudio molecular de pacientes españoles con distrofias de retina no sindrómicas

Pérez Carro R., Martín Mérida I., Aguilera D., Sánchez Navarro I., Zurita O., Sánchez Bolívar N., Sánchez Alcudia R., Lombardía C., Díaz Fernández P., Riveiro Álvarez R., Salamanca A., Cortón M., Ávila Fernández A., **Ayuso C.**

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Poster C0099

505. Nuevos reordenamientos genómicos en prpf31: una duplicación y una delección segregando en una misma familia con retinosis pigmentaria autosómica dominante

Martín Mérida I., Fernández San José P., Rodrigues Jacy da Silva L., Sánchez Alcudia R., Giménez A., Villaverde C., Pérez Carro R., Gómez Sánchez C.I., Zurita O., Ávila Fernández A., Blanco Kelly F., Cortón M., **Ayuso C.**

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Poster C0109

506. Avances en el diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina

Rodríguez Muñoz A., Fuster García C., Aller Mañas E., Hernán Sendra I., Riveiro Álvarez R., Ávila Fernández A., Carballo M., **Ayuso C.**, Barranco H., Gallego Pinazo R., Millán Salvador J.M., García* García G., Jaijo Sanchís T.

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Poster C0157

507. Análisis simultáneo de variantes puntuales y estructurales mediante secuenciación masiva utilizando un panel de genes implicados en malformaciones oculares congénitas

Aguilera García D., Rodrigues Jacy da Silva L., Gómez A., Tarilonte M., Ramos P., Villaverde C., Rosell J., López V., Ballesta M.J., Guillén E., Trujillo Tiebas M.J., Blanco Kelly F., **Ayuso C.**, Cortón M.

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA Tus genes, tu herencia, tu futuro. Madrid, 25 a 28 de abril de 2017. Poster C0486

508. Mutations in spliceosome-associated protein homolog CWC27 lead to a spectrum of syndromic and non syndromic retinal degeneration disease

Chen R., Xu M., Xie Y., Abouzeid H T., Gordon C., Lehman A., Hardcastle A., **Ayuso C.**, Ruifang Sui R., Allikmets R., F. Schorderet D.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2017. Baltimore Convention Center, Baltimore, May 7-11, 2017. Comunicación oral 3818

509. Sequence analysis of 108 genes associated with non-syndromic inherited retinal diseases in 3.200 probands using molecular inversion probes

Imran Khan M., Ayuso C., Sharon D., K. Koeneke R., Rivolta C., de Baere E., Inglehearn C., Kohl S. (or Bernd Wissinger), Hamel C., P.M. Cremers F.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2017. Baltimore Convention Center, Baltimore, May 7-11, 2017. Poster B0085

510. Whole-Exome Sequencing of Congenital Glaucoma Patients Reveals rare and Hypermorphic Variants in GPATCH3

Escribano J., Ferre Fernández, Aroca Aguilar J., Medina Trillo C., Bonet Fernández J., Méndez Hernández C., Morales Fernández L., Cortón M., Cabañero Valera M., Tonda R., Gut M., **Ayuso C.**, Coca Prados M., García Feijoo J.

ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2017. Baltimore Convention Center, Baltimore, May 7-11, 2017. Poster A0229

511. Functional analyses of the effect of seven mutations in PAX6 in severe congenital ocular anomalies

Gautier C., Grollier M., **Ayuso C.**, Lacombe D., Edery P., Kaplan J., Gener B., Galdos M., Rozet J., Ragge N., Cortón M., Calvas P., Chassaing N., Zazo Seco C.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE (EHGC). Copenhagen, Dinamarca, mayo 27 a 30 de 2017
Poster P02.36D/D

512. Genetic characterization of patients with Congenital Aniridia in Spain

Blanco Kelly F., Villaverde C., Rodrigues Jacy da Silva L., Palomares M., Tarilonte M., Giménez A., Vélez C., Ramos P., Arroyo I., Lapunzina P., Ávila Fernández A., Lorda I., Trujillo Tiebas M.J., **Ayuso C.**, Cortón M.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE (EHGC). Copenhagen, Dinamarca, mayo 27 a 30 de 2017
Poster P02.03C/C

513. Novel GJA8 mutations and CNVs extend the phenotypic spectrum to include microphthalmia and coloboma

Ceroni F. A., Bax D., Holt R., Bruty J., Wallis Y., McMullan D., Griffiths M., Blanco Kelly F., Aguilera García D., Ramos P., Stewart A., Hoffman J., Bunyan D., Lachlan K., Fryer A., McKay V., Saggat A., Calvas P., Chassaing N., DDD Study13, **Ayuso C.**, Cortón M., Ragge N.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE (EHGC). Copenhagen, Dinamarca, mayo 27 a 30 de 2017
Poster P02.29A/A

514. Simultaneous analysis of single nucleotide and structural variants through NGS using a targeted panel of genes involved in ocular congenital malformations

Aguilera García D., Rodrigues Jacy da Silva L., Tarilonte M., Ramos P., Gómez A., Villaverde C., Rosell J., López V., Ballesta M.J., Guillén E., Trujillo Tiebas M.J., Blanco Kelly F., **Ayuso C.**, Cortón M.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE (EHGC). Copenhagen, Dinamarca, mayo 27 a 30 de 2017
Poster P02.35C/C

515. Progress in the genetic diagnosis of inherited retinal dystrophies

Rodríguez Muñoz A., Fuster C., Aller E., Hernán. I., Riveiro Álvarez R., Ávila A., Carballo A., **Ayuso C.**, Barranco H., Gallego R., Millán J.M., García García G., Jaijo T.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE (EHGC). Copenhagen, Dinamarca, mayo 27 a 30 de 2017
Poster Electrónico E-P02.15

516. Analysis of CNVs in patients with congenital eye malformations by targeted NGS

M. Cortón, D. Aguilera García, L. Rodrigues Jacy da Silva, M. Tarilonte, P. Ramos, A. Gómez, C. Villaverde, J. Rosell, V. López, M.J. Ballesta, E. Guillén, M.J. Trujillo Tiebas, F. Blanco Kelly, **Ayuso C.**

ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS (ASHG 2017). Orlando, 20 de octubre de 2017. PgmNr 1107

517. Estudio del papel patogénico de la mutación p. Cys759Phe del gen USH2A en familias españolas con Retinosis Pigmentaria o Síndrome Usher tipo II.

Liliana Galbis Martínez, **Ayuso C.** García

REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL DEL CIBERER. Facultad de Medicina UAM, 4 de diciembre de 2017. Comunicación Oral

518. Identificación de nuevos mecanismos mutacionales en Aniridia.

Marta Cortón, **Ayuso C.**

REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL DEL CIBERER. Facultad de Medicina UAM, 4 de diciembre de 2017. Comunicación Oral

AÑO 2018

519. Identification and functional Characterization of non-coding variants that activate exonic cryptic-splicing sites in PAX6 as Cause of Aniridia.

Tarilonte M, Ramos P, Villaverde C, Gener B, Swafiri ST, Blanco-Kelly F, Trujillo MJ, Ayuso C, Corton M
XI REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona, 12-14 de marzo de 2018. Comunicacion Oral

520. Actualización de la Iniciativa de Diagnostico Genético de Albinismo.

Fernandez A, Torres M, Cortón M, Trujillo MJ, Ayuso C, Sobrino B, Carracedo A, Montoliu L.

XI REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona, 12-14 de marzo de 2018. Comunicacion Oral

521. Generalized Lymphatic anomaly is caused by somatic activating PIK3CA Mutations.

Rodríguez-Laguna L, Agra N, Ibañez K, Bustamante A, Ayuso C, Lapunzina P, Dellinger MT, Martínez-Glez V.

XI REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona, 12-14 de marzo de 2018. Comunicacion Oral

522. Progress in the genetic diagnosis of inherited retinal dystrophies.

García-García G, Rodríguez-Muñoz A, Hernán I, Riveiro-Álvarez R, Ávila-Fernández A, Carballo M, Ayuso C, Barranco H, Gallego-Pinazo R, Jaijoo T, Aller E, Millán JM.

XI REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona, 12-14 de marzo de 2018. Comunicacion Oral

523. Genotype-Phenotype correlation in patients with PROM1 mutations.

del Pozo-Valero M, Martín-Mérida MI, Arteche-López A, Jiménez-Rolando B, Cortón M, Ávila-Fernández A, García-Sandoval B, **Ayuso C.**

XI REUNION ANUAL CIBERER. Castelldefels, Barcelona, 12-14 de marzo de 2018. Poster 44

524. A rare chromosomal rearrangement in the X-linked opsin gene array is associated with retinal degeneration.

Atta Ur Rehman, Quy Ai Ngo, Inmaculada Martín-Merida, Blanca García-Sandoval, Carmen Ayuso, Carlo Rivolta

Annual Meeting of Association for Research in Vision and Ophthalmology ARVO. April 29 - May 3, 2018 in Honolulu, Hawaii. Poster 5407

525. The ONCE (Spanish National Organization of the Blind) Genetic Testing and Counselling program for patients with eye rare Diseases. An 11 years Survey.

Elvira Martín, Fiona Blanco-Kelly, Elvira Rodríguez Pinilla, Saoud Swafiri, Ana Arteche, Inmaculada Martín-Merida, Almudena Ávila, **Ayuso C.**

9th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD). 12 al 18 de mayo 2018 Viena . Poster P36

526. Functional splicing assays using in vitro minigenes to assess variants of uncertain significance in PAX6.

Tarilonte M, Plaisancié J, Ramos P, Blanco-Kelly F, Villaverde C, Ayuso C, Chassaing N, Calvas P, Corton M.

4TH European Conference on Aniridia: Aniridia, iris and cornea developmental anomalies. 25 - 26 de agosto 2018, Paris. Session 4: Posters Session

527. Biallelic loss-of-function variants in RAX2, encoding a homeobox-containing Rax transcription factor, cause autosomal recessive inherited retinal disease

Stijn Van de Sompele, Claire Smith, Marianthi Karali, Marta Corton, Kristof Van Schil, Frank Peelman, Timothy Cherry, Toon Rosseel, Hannah Verdin, Julien Derolez, Thalia Van Laethem, Kamron N. Khan, Martin McKibbin, Carmel Toomes, Manir Ali, Annalaura Torella, Francesco Testa, Francesca Simonelli, Julie

De Zaeytijd, Jenneke Van den Ende, Bart P. Leroy, Frauke Coppeters, **Ayuso C.**, Chris F Inglehearn, Sandro Banfi, Elfride De Baere. American Society of Human Genetics (ASHG). 16 al 20 de octubre 2018 San Diego PgmNr 1219

AÑO 2019

528. Potentially pathogenic CDON variants associates with congenital kidney malformations

Bovolenta P., Gallardo VE, Martin-Bermejo MJ, Cardozo MJ, **Ayuso C.**, Cortón Perez M; Fernandez-Jaen A XII Reunión Anual CIBERER. 12 al 14 de marzo de 2019, El Escorial, Madrid. Comunicación oral

529. Aproximación genómica y funcional de defectos nucleares del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial (CRM). A propósito de dos casos

González-Quintana A, Delmiro A, Jiménez S, Belanger A, Laura A, García-Silva MT, Trujillo MJ, Docampo J, **Ayuso C.**, Blázquez A, Martín MA XII Reunión Anual CIBERER. 12 al 14 de marzo de 2019, El Escorial, Madrid. Poster 2

530. RAREGenomics: Una red para el estudio de enfermedades raras neurológicas en la Comunidad de Madrid

Ayuso C., Moreno MA, Palomares M, Garesse R, Gallardo E, Pérez B, Martin MA, e investigadores de la red RAREGenomics. XII Reunión Anual CIBERER. 12 al 14 de marzo de 2019, El Escorial, Madrid. Poster 24

531. New insights into the genetic spectrum of Usher-like phenotypes

Carla Fuster-García, Gema García García, Teresa Jaijo, Liliana Galbis, Fiona Blanco-Kelly, Lifeng Tian, Hakon Hakonarson, **Ayuso C.**, Elena Aller, José M. Millán. XII Reunión Anual CIBERER. 12 al 14 de marzo de 2019, El Escorial, Madrid. Poster 27

532. Identificación y caracterización funcional de variantes no codificantes de PAX6 como causa de aniridia

Maria Tarilonte, Plaisancié Julie, Patricia Ramos, Jennifer Moya, Cristina Villaverde, Saoud T Swafiri, Fiona Blanco-Kelly, **Ayuso C.**, Chassaing Nicolas, Calvas Patrick, Marta Corton Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Comunicación Oral C0080

533. Caracterización molecular de 877 casos esporádicos españoles con retinosis pigmentaria

Inmaculada Martin-Merida, Almudena Avila-Fernandez, Marta del Pozo-Valero, Fiona Blanco-Kelly, Olga Zurita, Raquel Perez-Carro, Rosa Riveiro-Alvarez, Ana Arteche, M^a Jose Trujillo-Tiebas, Saoud Tahsin-Swafiri, Elvira Rodriguez-Pinilla, Isabel Lorda-Sanchez, Blanca Garcia-Sandoval, Marta Corton, **Ayuso C.** Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Comunicación Oral C0055

534. Nuevos hallazgos en el espectro fenotípico de distrofias de retina asociadas a PROM1

Marta del Pozo-Valero, Inmaculada Martin-Merida, Belen Jimenez-Rolando, Ana Arteche, Almudena Avila-Fernandez, Fiona Blanco-Kelly, Rosa Riveiro-Alvarez, Caroline Van Cauwenbergh, Elfride De Baere, Carlo Rivolta, Blanca Garcia-Sandoval, Marta Corton, **Ayuso C.** Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Comunicación Oral C0113

535. Aproximación al diagnóstico genético de neuropatías hereditarias sensitivo motoras tras veinte años de experiencia en nuestro centro

Almudena Avila-Fernandez, Ana Arteche, Camilo Vélez Monsalve, Ana Bustamante, Jesús Gallego, Miguel A. López, Rosa Riveiro, Isabel Lorda, **Ayuso C.**, M^a José Trujillo. Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Comunicación Oral C0262

536. RAREGenomics: Una red para el estudio de enfermedades raras neurológicas en la Comunidad de Madrid

Ayuso C, Moreno MA, Palomares M, Garesse R, Gallardo E, Pérez B, Martin MA, e investigadores de la red RAREGenomics.

Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Poster C-0150

537. Implicación del tipo de mutación en MYO7A en la clínica y progresión del síndrome de Usher: estudio en una cohorte de 62 pacientes

Galbis-Martínez L, Perea-Romero I, Ávila-Fernández A, Fuster-García C, García-García G, Zurita-Muñoz O, Banco-Kelly F, García-Sandoval B, Millán JM y **Ayuso C**. Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Poster 0134

538. Análisis de una década de diagnóstico genético preimplantacional de enfermedades monogénicas como centro de referencia dentro del sistema público de salud

Ana Bustamante Aragonés; Jesús Gallego Merlo; Isabel Lorda Sánchez; Marta Rodríguez de Alba Freiria; Almudena Ávila Fernández; Ana Arteche López; Camilo Vélez Monsalve; Luz Rodríguez ; Concepción Linares ; Marta Gago García; Isabel Galán Carrillo; Belén Acevedo Martín; Corazón Hernández ; **Ayuso C**. García; María José Trujillo Tiebas

Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Comunicación C0176

539. Implementación en la práctica clínica de un panel de nefropatías especialmente diseñado para el estudio de los genes pkd1 y pkd2.

Ana Arteche López; Almudena Ávila Fernández; Ana Bustamante Aragonés; Camilo Vélez ; Miguel Ángel López Martínez; Inés García Vara; Jesús Gallego Merlo; Fiona Blanco Kelly; Rosa Riveiro Álvarez; Berta Almoguera ; Saoud Tahsin Swafiri; Elvira Rodríguez Pinilla; María José Trujillo Tiebas; **Ayuso C**. García; Isabel Lorda Sánchez. Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Poster P0196

540. Caracterización genética de pacientes con aniridia congénita y otras anomalías iridianas

Fiona Blanco-Kelly; Maria Tarilonte; Cristina Villaverde; Ana Arteche; Almudena Avila-Fernandez; Jennifer Moya; Saoud Tahsin Swafiri; Isabel Lorda Sánchez; María José Trujillo Tiebas; **Ayuso C**.; Marta Cortón.

Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Poster P0351.

541. Aplicación del array cgh en una cohorte de 1003 casos con alteraciones del neurodesarrollo.

Berta Almoguera Castillo; Carolina Sánchez Jimeno; Fiona Blanco Kelly; Isabel Lorda Sánchez; Saoud Tahsin Swafiri; Elvira Rodríguez Pinilla; Fernando Infantes Barbero; Laura Horcajada Burgos; Victor Soto Insuga; Rebeca Losada; María Rodrigo; Elena Martínez Cayuelas; Marta Rodríguez de Alba Freiria; **Ayuso C**.

Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 3 al 5 de abril de 2019, Madrid. Poster P0296

542. Spanish Retinal Dystrophies: a 28 years road

Ayuso C.

Congress International the Association for Research in Vision and Ophthalmology ARVO.

28 de abril al 2 de mayo, Vancouver –Canada. Comunicación oral

543. New insights into the phenotypic spectrum of PROM1-associated retinopathy

Del Pozo-Valero M, Martin-Merida I, Jimenez-Rolando B, Arteche A, Avila-Fernandez A, Blanco-Kelly F, Riveiro-Alvarez R, Van Cauwenbergh C, De Baere E, Rivolta C, Garcia-Sandoval B, Corton M, **Ayuso C**.

Congreso internacional The Association for Research in Vision and Ophthalmology ARVO 2019.

28 de abril al 2 de mayo, Vancouver –Canada. Poster 4926-A0247

544. The role of next-generation sequencing in the differential diagnosis of congenital iris anomalies

F. Blanco-Kelly, M. Tarilonte, C. Villaverde, S. T. Swafiri, A. Arteche, A. Avila-Fernandez, J. Moya, I. Lorda, M. Trujillo-Tiebas, **Ayuso C**, M. Corton.

European Society of Human Genetics (ESHG) 2019. Gothenburg, 15-18 June 2019. Poster P02.02D

545. New insights into the phenotypic spectrum of PROM1-associated retinopathy

Del Pozo-Valero M, Martin-Merida I, Jimenez-Rolando B, Arteche A, Avila-Fernandez, Blanco-Kelly F, Riveiro-Alvarez R, Van Cauwenbergh C, De Baere E, Rivolta C, Garcia-Sandoval B, Corton M, **Ayuso C**.

European Society of Human Genetics (ESHG) 2019. Gothenburg, 15-18 June 2019. Poster P02.33C

546. Congenital aniridia caused by new PAX6 variants involving exonicryptic-splicing sites

M. Tarilonte, P. Ramos, J. Moya, C. Villaverde, G. Sanz, S. T. Swafiri, B. Gener, F. Blanco-Kelly, **Ayuso C**, M. Corton.

European Society of Human Genetics (ESHG) 2019. Gothenburg, 15-18 June 2019. Póster N°: P02.04B

547. Biallelic sequence and structural variants in RAX2 are a novel cause for autosomal recessive inherited rod-dominated retinal disease

S. Van de Sompele, C. Smith, M. Karali, M. Corton, K. Van Schil, F. Peelman, T. Cherry, T. Rosseel, H. Verdin, J. Derolez, T. Van Laethem, K.N. Khan, M. McKibbin, C. Toomes, M. Ali, A. Torella, F. Testa, B. Jimenez, F. Simonelli, J. De Zaeytijd, J. Van den Ende, B.P. Leroy, F. Coppieters, **Ayuso C**, C.F. Inglehearn, S. Banfi, E. De Baere.

European Society of Human Genetics (ESHG) 2019. Gothenburg, 15-18 June 2019. Póster N°: P02.56B

AÑO 2020.-

548. Genotype-phenotype correlations in a Spanish cohort of 506 families with bi-allelic ABCA4 mutations.

del Pozo-Valero M, Riveiro-Álvarez R, Blanco-Kelly F, Aguirre-Lamban J, I. Martín-Mérida I, Iancu I, Swafiri S, Lorda-Sanchez I, Rodriguez-Tiebas E, Jiménez-Rolando B, Carreño E, Mahillo-Fernandez I, Rivolta C, Corton M, Avila-Fernandez A, Garcia-Sandoval B, **Ayuso C**.

European Human Genetics Virtual Conference

ESHG 2020.2 - Live in Your Living Room, Del 6 al 9 junio de 2020

549. Deciphering the epidemiological, molecular and functional features of Variants of Uncertain Significance assists their reclassification in Inherited Retinal Dystrophies.

Iancu IF, Avila-Fernández, A, Arteché A, Trujillo-Tiebas MJ, Riveiro-Alvarez R, Almoguera B, Martín-Merida I, Del Pozo-Valero M, Perea-Romero I, Corton M, Minguez P, **Ayuso C**

European Human Genetics Virtual Conference

ESHG 2020.2 - Live in Your Living Room, Del 6 al 9 junio de 2020

550. Non-Mendelian inheritance in Bardet-Biedl syndrome: triallelism

Perea-Romero I, Blanco-Kelly F, Lorda-Sanchez I, Sanchez-Navarro I, Zurita O, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Avila-Fernandez A, Corton M, Valverde D, **Ayuso C**.

European Human Genetics Virtual Conference

ESHG 2020.2 - Live in Your Living Room, Del 6 al 9 junio de 2020

551. Sanger validation of NGS variants: is still always necessary?

Arteché-López A, Ávila Fernández A, Riveiro Álvarez R, López Martínez, MA. Giménez Pardo A, Vélez C, Gallego Merlo J, García Vara I, Almoguera B, A. Bustamante Aragonés B, Blanco Kelly F, Tahsin Swafiri S, Rodríguez Pinilla E, Lorda Sánchez I, Trujillo Tiebas MJ, **Ayuso C**.

European Human Genetics Virtual Conference

ESHG 2020.2 - Live in Your Living Room, Del 6 al 9 junio de 2020

552. Genomic landscape in spanish patients with ocular malformations by next generation sequencing

Damián A, Tamayo A, Moya J, Villaverde C, Avila-Fernández A, Arteché A, Vanessa López V, Ballesta MJ, Guillen E, Tahsin Swafiri S, Lorda I, Blanco-Kelly F, Trujillo MJ, **Ayuso C**, Cortón M.

European Human Genetics Virtual Conference

ESHG 2020.2 - Live in Your Living Room, Del 6 al 9 junio de 2020

553. Búsqueda de nuevos genes candidatos en enfermedades genéticas por medio de un algoritmo basado en biología de redes

de la Fuente Lorente, L; del Pozo, M; **Ayuso C**; Mínguez, P

XIII Reunión Anual CIBERER, Online del 1 al 3 de julio de 2020. Comunicación Oral O40

554. Grupo de trabajo de Bioinformática: elaboración de recursos compartidos, metodologías de benchmarking y guías de buenas prácticas para el análisis de datos de NGS en diagnóstico clínico

Pérez-Florido J., Almoguera B., Alvarez-Mora M.I., Amigo J., Antiñolo G., Aquino V., **Ayuso C.**, Barros F., Bravo N., Carmona R, Carracedo A., Castejon-Fernandez N., Castellano G., Cortón M., Docampo J., Dopazo J., Fernandez G., González L., Jabato F., Iancu I.F., Lapunzina P., López D., López M., Martín M.A., Maynou J., Méndez C., Milà M., Mínguez P., Moreno M.A., Morín M., Palau F., Peña-Chilet M., Pérez B., Pérez Jurado L., Perkins J., Pozo A., Pujol A., Ranea J.A., Rodríguez-Santiago B., Rojano E., Schlüter A., Seoanes P., Surrallés J., Tajés J.F., Morte B.

XIII Reunión Anual CIBERER, Online del 1 al 3 de julio de 2020. Comunicación Oral O49

555. CSVS la base de datos de variabilidad de la población española y el primer panel de imputación del genoma español

Peña-Chilet, M; Roldán, G; Perez-Florido, J; Ortuño, FM; Carmona, R; Aquino, V; Lopez, D; Gallego, A; García-García, F; Santoyo-Lopez, J; **Ayuso C**; Mínguez, P; Moreno, MA; Antiñolo, G; Amigo, J; Carracedo, A; Alonso, A; Dopazo, J

XIII Reunión Anual CIBERER, Online del 1 al 3 de julio de 2020. Póster P2

556. Implication of non-coding variants and mosaicism to the phenotypic variability of aniridia and related PAX6-associated disorders

Tarilonte, M; Moya, J; Tamayo, A; Plaisancié, J; Morín, M; Villaverde, C; Ramos, P; Swafiri, ST; Sanz, G; Romero, R; Gener, B; Moreno-Pelayo, MA; Villamar, M; Calvas, P; Trujillo-Tiebas, MJ; Blanco-Kelly, F; **Ayuso C**; Corton, M

XIII Reunión Anual CIBERER, Online del 1 al 3 de julio de 2020 Póster P16

557. Mutaciones identificadas en una cohorte española de personas con albinismo

Garrido, G; Torres, M; Fernández, A; Cortón, M; Trujillo, MJ; Sobrino, B; **Ayuso, C**; Carracedo, A; Montoliu, L

XIII Reunión Anual CIBERER, Online del 1 al 3 de julio de 2020 Póster P17

558. Whole genome sequencing reveals breakpoints on a balanced pericentric inversion of chromosome X disrupting NHS in a patient with Nance-Horan syndrome.

Alejandra Damian, Alejandra Tamayo, María José Trujillo, **Ayuso C.**, Raluca O. Ionescu, Marta Corton. Foundation J. Jimenez-Diaz. Madrid, Spain

PROGRAM SECOND GoOD MEETING. 7 de septiembre de 2020. Virtual / Comunicacion Oral

559. Sex ratio imbalance in Stargardt disease associated with mild ABCA4 alleles

Claire-Marie Dhaenens, Mubeen Khan, Stéphanie S. Cornelis, Susanne Roosing, Marta Del Pozo-Valero, Tina M. Lamey, Petra Liskova, Lisa Roberts, Heidi Stöhr, Caroline C.W. Klaver, Carel B. Hoyng, Frans P.M. Cremers, Esmee H. Runhart, for the ABCA4 disease consortium study group.

Retina 2020 Conference. Virtual, 6 de noviembre de 2020. Presentación Oral.

AÑO 2021.-

560. Next-generation sequencing and phenotypic ontology-based algorithms increase the diagnostic yield in syndromic retinal diseases

Perea-Romero I, Blanco-Kelly F, Sánchez-Navarro I, Lorda-Sánchez I, Tahsin-Swafiri S, Ávila-Fernández A, Martín-Mérida I, Trujillo-Tiebas MJ, López-Rodríguez R, Rodríguez de Alba M, Iancu IF, Romero R, Quinodoz M, Hakonarson H, Mínguez P, Cortón M, Rivolta C, **Ayuso C.**

II PhD Symposium UAM 2021. Virtual-Presencial, 21 de mayo de 2021 Presentación Oral MOLBIOL53076

561. Prioritizing variants of uncertain significance for reclassification using a rule-based algorithm in inherited retinal dystrophies

Iancu IF, Ávila-Fernández A, Arteche A, Trujillo-Tiebas MJ, Riveiro-Alvarez R, Almoguera B, Martín-Mérida I, Del Pozo-Valero M, Perea-Romero I, Corton M, Mínguez P*, **Ayuso C***.

II PhD Symposium UAM 2021. Virtual-Presencial, 21 de mayo de 2021. Presentación Oral MOLBIOL53069

562. Co-occurrence of Inherited Retinal Dystrophies with Genomic Rearrangements in Patients with Syndromic Retinal Diseases

I. Perea-Romero, F. Blanco-Kelly, S. Tahsin-Swafiri, M. Rodríguez de Alba, M. Corton, **Ayuso C.**

VII International Congress of Research in Retina and Vision. SIREV 2021. Virtual, 24 al 26 de junio de

563. Clinical and molecular genetic study of inherited retinal dystrophies associated to ABCA4 and PROM1
Del Pozo Marta, **Ayuso C.**

VII International Congress of Research in Retina and Vision. SIREV 2021.Virtual, 24 al 26 de junio de 2021.
Video NA

564. Prevalence of hereditary retinal dystrophies in Spain. Results of 30 years of study. Prevalencia de las distrofias hereditarias de retina en España. Resultados de 30 años de estudio

Symposium of special interest I: One eye on retinal genetics

VII International Congress of Research in Retina and Vision. SIREV 2021.Virtual, 24 al 26 de junio de 2021.Ponencia 615

565. GLOWgenes, a novel method to predict new gene-disease associations by a disease-aware evaluation of heterogeneous molecular networks

L. De la Fuente, I. Perea Romero, M. del Pozo Valero, F. Blanco Kelly, **Ayuso C.**, P. Mínguez.

The 29th Conference on Intelligent Systems for Molecular Biology and the 20 th European Conference on Computational Biology 2021 (ISMB/ECCB 2021). Del 25 al 27 de julio de 2021. Póster NetBio

566. Functional characterization of non-canonical splice variants in aniridia by minigenes and ex-vivo approaches

A. Tamayo, M. Tarilonte, J. Moya, P. Ramos, ST. Swafiri, F. Blanco-Kelly, C. Villaverde, **Ayuso C.**, M. Cortón.
5th European Aniridia Conference 2021

Virtual, 31 de julio al 1 de agosto 2021. Póster P02.051.D

567. Next-generation sequencing and phenotypic ontology-based algorithms increase the diagnostic yield in syndromic retinal diseases

Perea-Romero I, Blanco-Kelly F, Sanchez-Navarro I, Lorda-Sanchez I, Tahsin-Swafiri S, Avila-Fernandez A, Martin-Merida I, Trujillo-Tiebas MJ, Lopez-Rodriguez R, Rodriguez de Alba M, Iancu IF, Romero R, Quinodoz M, Hakonarson H, Mínguez P, Corton M, Rivolta C, Ayuso C

XIV Reunión Anual CIBERER.Virtual, 29 - 30 de junio y 1 de julio de 2021.PósterPC09

568. Incremento en el diagnostico de enfermedades genéticas mediante la implementación de una pipeline bioinformatica a medida

Romero R, De la Fuente L, del Pozo M, Perea-Romero I, Riveiro R, Trujillo MJ, Martín-Mérida, Ávila-Fernández A, Iancu IF, Núñez-Moreno G, Almoguera B, Cortón M, Mínguez P, **Ayuso C.**

XIV Reunión Anual CIBERER.Virtual, 29 - 30 de junio y 1 de julio de 2021. Comunicación Oral 13

569. Algoritmos basados en ontologías fenotípicas y secuenciación masiva aumentan el rendimiento diagnóstico en enfermedades retinianas sindrómicas.

Perea Romero I, **Ayuso C.**

XIV Reunión Anual CIBERER.Virtual, 29 - 30 de junio y 1 de julio de 2021.Video Pregrabado

570. Assessing the potential of next-generation sequencing technologies to unravel the molecular spectrum of maculopathies.

M. del Pozo-Valero, R. Riveiro-Álvarez, I. Martín-Mérida, F. Blanco-Kelly, S. Swafiri, I. Lorda-Sanchez, M. Trujillo-Tiebas, E. Carreño, B. Jiménez-Rolando, B. García-Sandoval, M. Corton, A. Avila-Fernandez, **Ayuso C.**

European Society of Human Genetics ESHG 2021 – Virtual Conference.Virtual, 28 al 31 de agosto de 2021
PósterP02.042.C

571. Clinical and molecular revaluation yield a 52% of characterization in syndormic retinal diseases.

I.Perea-Romero, F. Blanco-Kelly, I. Sanchez-Navarro, I. Lorda-Sanchez, S. Thasin-Swafiri, A. Avila Fernández, I. Martín-Merida, M.J. Trujillo-Tiebas, R. Lopez-Rodriguez, I.F. Iancu, R. Romero, M. Quinodoz, P. Mínguez, M. Corton, C. Rivolta, **Ayuso C.**

European Society of Human Genetics ESHG 2021 – Virtual Conference.Virtual, 28 al 31 de agosto de 2021
PósterP02.069.B

572. Emergency ethical and legal framework for genomic research during COVID-19 outbreak. Experience of three institutions from the Spanish National Health Service

Ayuso C, Ruiz Hornillos J, Llanos L, Zazo S, Fernandez-Caballero L, Rojo F, Garcia-Molina E, Escámez T, Guillen Navarro E. European Society of Human Genetics ESHG 2021 – Virtual Conference. Virtual, 28 al 31 de agosto de 2021. Póster P25.003.B

573. RPE65-related retinal dystrophy: mutational and phenotypic spectrum in 45 affected patient

R. Lopez-Rodriguez, E. Lantero, F. Blanco-Kelly, A. Avila-Fernandez, I. Martin Merida, M. del Pozo-Valero, I. Perea-Romero, O. Zurita, B. Jimenez-Rolando, S. T. Swafiri, R. Riveiro-Alvarez, M. J. Trujillo-Tiebas, E. Carreño Salas, B. Garcia-Sandoval, M. Corton, **Ayuso C.**
European Society of Human Genetics ESHG 2021 – Virtual Conference. Virtual, 28 al 31 de agosto de 2021. Póster P02.039.D

574. GLOWgenes, a novel method to predict new gene-disease associations by a disease-aware evaluation of heterogeneous molecular networks

L. de la Fuente, I. Perea-Romero, M. del Pozo-Valero, F. Blanco-Kelly, **Ayuso C**, P. Mínguez;
European Society of Human Genetics ESHG 2021 – Virtual Conference. Virtual, 28 al 31 de agosto de 2021. Póster P17.031.B

575. Whole genome sequencing reveals the breakpoints disrupting the NHS gene on a balanced pericentric inversion in a patient with Nance-Horan syndrome

Damián, R. Ionescu, M. Rodríguez de Alba, A. Tamayo, M. Trujillo, M. Cotarelo, O. Pérez, L. de la Fuente, P. Mínguez, C. Villaverde, **Ayuso C**, M. Corton.
European Society of Human Genetics ESHG 2021 – Virtual Conference. Virtual, 28 al 31 de agosto de 2021. Póster P11.088.B

576. Functional characterization of non-canonical splice variants in aniridia by minigenes and ex-vivo approaches.

Alejandra Tamayo, Maria Tarilonte, Jennifer Moya, Patricia Ramos, Saoud T Swafiri, Fiona Blanco-Kelly, Cristina Villaverde, **Ayuso C.**, Marta Corton.
European Society of Human Genetics ESHG 2021 – Virtual Conference. Virtual, 28 al 31 de agosto de 2021. Póster P02.051.D

577. Implicación del polimorfismo POLYQ del receptor androgénico en la gravedad de la covid-19 en varones.

López Rodríguez R, López-Rodríguez R, Ruiz-Hornillos J, Cortón M, Almoguera B, Mínguez P, Pérez-Tomás ME, Barreda-Sánchez M, Mancebo E, Ondo L, Martínez-Ramas A, Fernández Caballero L, Paz-Artal E, Guillen Navarro E, **Ayuso C.**
Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021. Póster C-0264

578. Algoritmos basados en la secuenciación masiva y en ontologías fenotípicas aumentan el rendimiento diagnóstico en enfermedades retinianas sindrómicas.

Rivolta C, Perea-Romero I, Blanco-Kelly F, Lorda Sanchez I, Swafiri ST, Avila Fernandez A, Martin Merida I, Trujillo-Tiebas MJ, Lopez Rodriguez R, Rodriguez de Alba M, Iancu IF, Romero R, Mínguez P, Cortón M, **Ayuso C.**
Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021. Póster C-0092

579. Caracterización funcional de variantes de splicing no canónicas en PAX6 asociadas a aniridia y otras patologías oculares congénitas.

Tamayo A, Tarilonte M, Núñez G, Ruiz C, Moya J, Ramos J, Villaverde C, Swafiri ST, Blanco-Kelly F, Mínguez P, **Ayuso C**, Marta Cortón M.
Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021. E-Póster C-0049

580. Caracterización molecular de pacientes con distrofias maculares tras la implementación de la secuenciación masiva.

Del Pozo-Valero M, Riveiro Álvarez R, Martín-Mérida I, Blanco-Kelly F, Swafiri S, Lorda-Sánchez I, Trujillo-Tiebas MJ, Carreño E, Jiménez-Rolando B, Cortón M, Ávila-Fernández A, García Sandoval B, **Ayuso C**

581. Una base de datos de frecuencias alélicas.

Iancu IF, de la Fuente L, Nuñez Moreno G, Ávila Fernández A, Trujillo-Tiebas MJ, Riveiro Alvarez R, Almoguera B, Martín Merida I, Romero R, Perea Romero I, Damian Verde A, Cortón M, Mínguez P, **Ayuso C**.

Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021, Valencia. Póster C-0169

582. Análisis mutacional y correlación genotipo-fenotipo de 24 familias españolas con variantes en GUCY2D.

Rodilla C, Ávila-Fernández A, Martín-Mérida I, Riveiro-Álvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Almoguera B, Iancu IF, Villaverde C, Giménez A, López-Martínez MA, Blanco-Kelly F, García-Sandoval B, Cortón M, **Ayuso C**.

Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021. Póster C-0178

583. Identificación de la primera inversión del cromosoma X asociada a disrupción del gen NHS mediante WGS en un paciente con cataratas sindrómicas

Damián A, Ionescu R, Rodríguez de Alba M, Tamayo A, Trujillo MJ, Cotarelo Pérez MC, Pérez Rodríguez O, Villaverde C, de la Fuente L, Romero R, Nuñez G, Mínguez P, **Ayuso C**, Cortón M

Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021. Póster C-0172

584. Mutaciones intrónicas profundas y su implicación en pacientes con Síndrome de Usher

García Bohórquez B, Navarro Moreno C, Aller E, Jaijo T, Perea Romero I, Martín Mérida I, Ayuso C, García García G, Millán Salvador JM.

Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021. Comunicación Oral C-0057

585. Una evaluación de pipelines bioinformáticas como guía para la Elaboración de un protocolo de reanálisis que permite el incremento diagnóstico en Enfermedades genéticas

Romero Fernandez R, de la Fuente L, del Pozo-Valero M, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Martín Merida I, Ávila-Fernández A, Iancu IF, Perea-Romero I, Núñez-Moreno G, Damián-Verde A, Almoguera B, Cortón M, **Ayuso C**, Pablo Mínguez. Asociación Española de Genética Humana (AEGH) del 3 al 5 de noviembre de 2021. Póster C-0213

Año 2022.-

586. Clinical experience of non-invasive prenatal testing for monogenic disorders: a new tool for PGT-M pregnancies

A. Bustamante, I. Lorda, M. Rodríguez de Alba, C. Villaverde, L. Horcajada-Burgos, A. Avila-Fernandez, J. Gallego-Merlo, MJ. Trujillo-Tiebas, **Ayuso C**.

19th International Conference on Preimplantation Genetics, organized by Preimplantation Genetic Diagnosis International Society (PGDIS)

Berlin (Germany) 10-13 abril 2022. Oral Communication

587. Aggregated genomic data as cohort-specific allelic frequencies can boost variants and genes prioritization in non-solved cases of Inherited retinal dystrophies

Ionut-Florin Iancu, Gonzalo Núñez-Moreno, Irene Perea-Romero, Lorena de la Fuente, Raquel Romero, Almudena Ávila-Fernandez, María José Trujillo-Tiebas, Rosa Riveiro-Álvarez, Berta Almoguera, Inmaculada Martín-Mérida, Marta Del Pozo-Valero, Alejandra Damián-Verde, Marta Cortón, **Ayuso C** and Pablo Mínguez#.

XV Reunión Anual CIBERER 26-27 de mayo de 2022. Presentación Oral O22

588. Grupo de Bioinformática (GdT-BIOINFO21): Actualización en el análisis de datos de NGS para el Diagnóstico. La importancia de compartir conocimiento

Mínguez P., Pérez-Florido J., Álvarez-Mora M.I., Peña-Chillet M., Rodríguez-Santiago B., Castejón-Fernández N., Fernández S., Martín Y., López D., Rojano E., Seoane P., Fernández-Rueda J.L., Fernández G., del Pozo A., Arroyo A., Maynou J., Ortiz V., Couce M.L., Ruiz-Arenas C., Almoguera B., Amigo J., Aquino V., **Ayuso C**., Barros F., Benítez Y., Borrego S., Bravo N., Carmona R., Capella S., Carracedo A., Cascajo M.V., Corral J., Cortón M., de la Morena B., Dopazo J., López-Escámez J.A., Fraga M., Gallano P.,

Gallego-Martínez A., González A., González-Quereda L., Gutiérrez-Solana L., Hernández C., Lapunzina P., Lezana J.M., Martín-Casanueva M.A., Medina M.A., Méndez C., Moreno M.A., Morín M., Núñez G., Ortuño F., Palau F., Pérez B., Pérez-Jurado L.A., Perkins J., Portell L., Puig S., Quesada J.F., Ranea J.A., Rodríguez C., Romero R., Ruz B., Sánchez P., Santos C., Solís M., Surrallés J., Tejedor J.R., Morte B.
XV Reunión Anual CIBERER 26-27 de mayo de 2022. Presentación Oral 019

589. Panorama genómico de la retinosis pigmentaria dominante en la cohorte del HUFJD.

Lidia Fernández-Caballero, Inmaculada Martín Merida, Fiona Blanco-Kelly, Irene Perea-Romero, Olga Zurita, Blanca García Sandoval, Almudena Ávila Fernández, Pablo Mínguez, Marta Cortón, **Ayuso C.**
XV Reunión Anual CIBERER 26-27 de mayo de 2022. Póster P02

590. The Spanish Genomic Medicine program (IMPACT-GENÓMICA): reducing diagnostic inequalities for rare diseases patients. Theme 2: Reduced inequalities

Pablo Lapunzina, **Ayuso C.**, Gabriel Capellá, Ivo Gut, Adrián Llerena, Juan Luque, Esther Sande, Beatriz Sobrino, Yolanda Benítez, Lucía Pérez de Ayala, Beatriz Morte, Beatriz Gómez, Ángel Carracedo.
11th European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD) 2022. Organizada por EURORDIS y Orphanet.
Online, 27 de junio al 1 de julio de 2022. Póster

591. Estudios de las distrofias hereditarias de Retina en España

Ayuso C.

Conferencia magistral: 2º CONGRESO LATINOAMERICANO DE RETINA EN COLOMBIA: Otra GRAN Enfermedad Huérfana/Rara. Asociación Colombiana de Retinosis Pigmentaria - ACORP
Fundación Derecho a la Desventaja – FUNDALDE
Instituto de Genética Humana - P. Universidad Javeriana. Bogotá, 2 de julio 2022

592. Functional characterization of potential spliceogenics PAX6 variants in aniridia combining minigenes and long-reads sequencing

Carolina Ruiz-Sanchez, Alejandra Tamayo, Gonzalo Nuñez Moreno Tudor Pastae, **Ayuso C.**, Pablo Mínguez
Marta Corton.
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022. Póster Híbrido P03.019.D

593. Genomic landscape of dominant retinitis pigmentosa in a cohort of 333 Spanish families

L. Fernández-Caballero, I. Martín-Mérida, F. Blanco-Kelly, I. Perea-Romero, O. Zurita, B. García-Sandoval, A. Ávila-Fernández, P. Mínguez, M. Cortón and **Ayuso C.**
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022. Póster

594. Cryptic chromosomal rearrangements disrupting the PAX6 locus identified in aniridia cases based on long-read whole-genome sequencing.

Alejandra Damián, Gonzalo Núñez-Moreno, Claire Jubin, Alejandra Tamayo, Marta Rodríguez de Alba, Jean Francois Deleuze, Pablo Mínguez, **Ayuso C.**, Marta Corton
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022. Póster P03.022.C

595. Presence of rare potential pathogenic variants in subjects under 60 years old with very severe or fatal COVID-19

R. López-Rodríguez, M. Del Pozo-Valero, M. Corton, P. Mínguez, J. Ruiz-Hornillos, M. E. Pérez-Tomás, M. Barreda-Sánchez, E. Mancebo, C. Villaverde, G. Núñez-Moreno, R. Romero, theSTOP_Coronavirus Study Group, E. Paz-Artal, E. Guillén-Navarro, B. Almoguera, **Ayuso C.**
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022. Póster

596. Aggregated genomic data as cohort-specific allelic frequencies can boost variants and genes prioritization in non-solved cases of inherited retinal dystrophies

Ionut Florin Iancu, Lorena De la Fuente Lorente, Gonzalo Nuñez Moreno, Almudena Avila Fernández, María José Trujillo Tiebas, Rosa Riveiro Alvarez, Berta Almoguera Castillo, Inmaculada Martín Merida, Raquel

Romero, Marta Del Pozo-Valero Irene Perea-Romero, Alejandra Damián, Marta Corton, Pablo Mínguez, **Ayuso C.**
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022.Póster

597. An evaluation of pipelines for DNA variant detection can guide a reanalysis protocol to increase the diagnostic ratio of genetic diseases

Raquel Romero, Lorena de la Fuente, Marta Del Pozo-Valero, Rosa Riveiro-Álvarez, María José Trujillo-Tiebas, Inmaculada Martín-Mérida, Almudena Ávila-Fernández, Ionut-Florin Iancu, Irene Perea-Romero, Gonzalo Núñez-Moreno, Alejandra Damián, Cristina Rodilla, Berta Almoguera, Marta Cortón, **Ayuso C.** and Pablo Mínguez.
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022.Póster

598. Clinical description, molecular delineation, and genotype-phenotype correlation in KBG syndrome: 67 new patients and review of the literature.

Elena Martínez-Cayuelas E, Isabel Lorda, Fiona Blanco-Kelly, Rosario Lopez-Rodriguez, Fermina Lopez-Grondona, Saoud Tahsin-Swafiri, Rebeca Losada, Beatriz Moreno, María Rodrigo, **Ayuso C.**, Aitor López-González, Antonio Martínez-Monseny, Irene Valenzuela Palafoll, Anna Maria Cueto-González, Sixto Garcia-Minaur, Fernando SantosSimarro, Jaime Cruz, Juan Francisco Quesada Espinosa, Jaime Sánchez del Pozo, Ana Rosa Arteché López, Blanca Gener Querol, Isabel Llano Rivas, Alberto Fernández-Jaén, Raquel Bernardo Fonz, Sergio Aguilera Albasa, Pablo Prieto, Javier Lopez Pisón, Vanessa Lopez, Ignacio Málaga, María Palomares Bralo, Soraya Ramiro León, Beatriz Martínez Menéndez, Belén Gil-Fourier, Jesús Eirís, Juan José García Peñas, Begoña De Azúa Brea, Nadia Irazabal, Irene Madrigal, Maria Isabel Alvarez, Sara Alvarez, María García, Berta Almoguera Castillo*
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022. Póster 2477

599. Mutational analysis and genotype-phenotype correlation of families with gucy2d variants

Cristina Rodilla, Almudena Ávila-Fernández, Inmaculada Martín-Mérida, Rosa Riveiro-Alvarez, María José Trujillo-Tiebas, Berta Almoguera, Ionut Florin-Iancu, Cristina Villaverde, Ascensión Giménez, Miguel Ángel López-Martínez, Fiona Blanco-Kelly, Blanca García-Sandoval, Marta Cortón y **Ayuso C.**
ESHG 2022 –Viena del 11 al 14 de Julio de 2022. Póster 2644

600. Simultaneous expression of ABCA4 and TYR mutations in a patient: Stargardt disease and oculocutaneous albinism

Ávila Paz Patrizia; Jiménez Rolando Belen; Blanco Kelly Fiona; Ávila-Fernández Almudena; **Ayuso Carmen;** García Sandoval Blanca; Carreño Ester.
22nd EUTERINA Congress Hamburgo, 1 al 4 de septiembre de 2022

601. An evaluation of pipelines for DNA variant detection can guide a reanalysis protocol to increase the diagnostic ratio of genetic diseases

Raquel Romero, Lorena de la Fuente, Marta Del Pozo-Valero, Rosa Riveiro-Álvarez, María José Trujillo-Tiebas, Inmaculada Martín-Mérida, Almudena Ávila-Fernández, Ionut-Florin Iancu, Irene Perea-Romero, Gonzalo Núñez-Moreno, Alejandra Damián, Cristina Rodilla, Berta Almoguera, Marta Cortón, **Ayuso C.** and Pablo Mínguez.
21st European Conference on Computational Biology ECCB2022. Sitges, Barcelona. 19-21 de septiembre 2022. Póster

602. Aggregated genomic data as cohort-specific allelic frequencies can boost variants and genes prioritization in non-solved cases of inherited retinal dystrophies

Ionut Florin Iancu, Irene Perea-Romero, Gonzalo Nuñez-Moreno, Lorena de la Fuente, Raquel Romero, Almudena Ávila-Fernandez, Maria Jose Trujillo-Tiebas, Rosa Riveiro-Álvarez, Berta Almoguera, Inmaculada Martín-Mérida, Marta Del Pozo-Valero, Alejandra Damián-Verde, Marta Cortón, **Ayuso C.** and Pablo Mínguez. Poster. Presenta: Pablo Mínguez.
21st European Conference on Computational Biology ECCB2022. Sitges, Barcelona. 19-21 de septiembre 2022. Póster

603. Generation and characterization of human USH2A retinal disease model

Ana Flores Chova, Belén García-Bohórquez, Gema García-García, Noelia Pimentel Mayordomo, M. Esther Gallardo, **Ayuso C.**, Jose M. Millán, Dunja Lukovic.

Año 2023.-

604. Prevalence and phenotype-genotype correlation of the c.5603A>T (p.Asn1868Ile) hypomorphic variant in a large cohort with genetically confirmed ABCA4 retinopathy

Maria Pilar Martin Gutierrez; Inmaculada Martin-Merida; Marta Del Pozo Valero; Lidia Fernandez-Caballero; Ester Carreno; Belen Jimenez-Rolando; Blanca Garcia-Sandoval; **Ayuso C.**

ARVO 2023. The Association for Research in Vision and Ophthalmology. New Orleans, 23 al 27 de abril de 2023.

605. ABCA4 c.6480-35A>G, a novel branchpoint variant associated with cone-rod dystrophy and macular dystrophy

Rodriguez-Hidalgo, Maria; de Bruijn, Suzanne; Corradi, Zelia; Rodenburg, Kim; Lara-López, Araceli; Avila-Fernández, Almudena; Fernandez-Caballero, Lidia; Ayuso, Carmen; Irigoyen, Cristina; Cremers, Frans P.; Ruiz-Ederra, Javier; Roosing, Susanne.

ARVO 2023. The Association for Research in Vision and Ophthalmology. New Orleans, 23 al 27 de abril de 2023.

606. CPH-RP variants disrupt ciliogenesis of the retinal pigment epithelium: a novel cause of retinitis pigmentosa

Vasiliki Kalatzis; Beatrice Bocquet; Caroline Borday; Nejla Erkilic; Daria Mamaeva; **Ayuso C.**; José M. Millán; Carlo Rivolta; Isabelle Meunier; Muriel Perron

ARVO 2023. The Association for Research in Vision and Ophthalmology. New Orleans, 23 al 27 de abril de 2023.

607. A systematic approach to characterize the contribution of 5'UTR variation to inherited retinal disease

Alfredo Dueñas Rey; Manon Bouckaert; Marta Del Pozo Valero; Marieke De Bruyne; Mattias Van Heetvelde; Jamie Ellingford; Gavin Arno; Andrew R Webster; **Ayuso C.**; Carlo Rivolta; Bart Peter Leroy; Miriam Bauwens; Julie De Zaeytijd; Elfride De Baere; Frauke Coppieters

ARVO 2023. The Association for Research in Vision and Ophthalmology. New Orleans, 23 al 27 de abril de 2023.

608. SLC24A1 mutations are a cause of autosomal recessive retinitis pigmentosa

Imran H Yusuf; Richard Caswell; Parveen Sen; Maria Vadala; Patrik Schatz; Said El Shamieh; Srilekha Sundaramurthy; Sinje Geuer; Isabelle Meunier; Christina Zeitz; Isabelle S Audo; Inmaculada Martin-Merida; **Ayuso C.**; Ajoy Vincent; Andrew R Webster; Peter Charbel Issa

ARVO 2023. The Association for Research in Vision and Ophthalmology. New Orleans, 23 al 27 de abril de 2023.

609. Distrofias hereditarias de retina en España: tres décadas de estudio epidemiológico, clínico y genetic

Lidia Fernández-Caballero; Irene Perea-Romero; Ionut F. Iancu; Cristina Rodilla; Inmaculada Martín-Mérida, Almudena Ávila-Fernández; Berta Almoguera; Rosa Riveiro-Álvarez; María José Trujillo-Tiebas; Isabel Lorda-Sánchez; Saoud Tahsin-Swafiri; Fermina López-Grondona; Ana Isabel Sánchez; Fiona Blanco-Kelly; Marta del Pozo-Valero; Pablo Mínguez; José María Millá; Pilar Martín-Gutiérrez; Belén Jiménez-Rolando; Ester Carreño; Blanca García-Sandoval; Marta Cortón; **Ayuso C.**

XV REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 22 al 24 de marzo de 2023

610. Secuenciación de Lecturas largas basada en nanoporos para mejorar caracterización genética de enfermedades raras oculares

Marta Cortón, Gonzalo Núñez-Moreno, Alejandra Damián, Cristina Rodilla, Alejandra Tamayo, Irene Perea-Romero, Carolina Sánchez, Lidia FernándezCaballero, Claire Jubin, Marta Rodríguez de Alba, Inmaculada Martín-Mérida, Almudena Ávila-Fernández, Berta Almoguera, José María Millán; Jean François Deleuze, Pablo Mínguez; **Ayuso C.**

XV REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 22 al 24 de marzo de 2023

611. Identificación de mutaciones intrónicas profundas y reversión in vitro de su efecto deletéreo mediante el uso de AONs

Belén García-Bohórquez, Pilar Barberán, Elena Aller, Teresa Jaijo, Cinta Navarro-Moreno, Mar Balanzá, Lidia Fernández-Caballero, Inmaculada Martín-Mérida, **Ayuso C.**, Gema García-García, José María Millán Salvador.

XV REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 22 al 24 de marzo de 2023. Póster P07

612. GdT de diagnóstico de EERR mediante combinación de RNseq y datos genómicos

Juan Ramón Tejedor, Natalia Castejón, Alejandro Soriano, Gerard Muñoz-Pujol, Frederic Tort, Antonia Ribes Yolanda Martin Santo Domingo, Sergio Fernandez Peñalver, Miguel Ángel Moreno Pelayo, Marta Cortón, Pablo Mínguez, **Ayuso C.**, Rosario Carmona, Guerau Fernandez, Juan Antonio Ranea, Pedro Seoane, Beatriz Morte, Mario Fraga y Belén Pérez.

XV REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 22 al 24 de marzo de 2023

613. Long reads WGS for the eye rare diseases characterization

P Mínguez, M Cortón, G Núñez, A Damián, C Rodilla, A Tamayo, I Perea, C Sánchez, L Fernández-Caballero, C Jubin, M Rodríguez de Alba, I Martín-Mérida, A Ávila-Fernández, B Almoguera, JF Deleuze, JM Millán; **Ayuso C.**EASI-Genomics Summit: Advanced Genomics in Science and Medicine. Berlín, 4 de mayo de 2023

614. WGS4EyeRare - Deciphering the molecular basis of ophtalmogenetic diseases: sequencing the whole genome using a long reads approach.

P Mínguez, MCortón, G Nuñez-Moreno, A Damián, C Rodilla, A Tamayo, I Perea, C Sánchez, L Fernández-Caballero, C Jubin, M Rodriguez de Alba, I Martín-Merida, A Avila-Fernandez, B Almoguera, JF Deleuze, JM Millan, C Ayuso.EASI-Genomics Summit: Advanced Genomics in Science and Medicine. Berlín, 4 de mayo de 2023

615. Long-read sequencing for improving the characterization of rare inherited eye diseases

Cristina Rodilla, Alejandra Damián, Gonzalo Nuñez Moreno, Irene Perea-Romero, Marta Del Pozo-Valero, Lidia Fernández-Caballero, Marta Rodriguez de Alba, Inmaculada Martin Merida, Almudena Avila Fernández, Gema García-García, Belén García-Bohórquez, Pilar Barberán Martínez, Marc Delépine, Claire Jubin, Cédric Fund, Aurélie Leduc, Jean-François Deleuze, Pablo Mínguez, José María Millán, Marta Corton, **Ayuso C.**

GoODMeeting. Francia, 4 y 5 de mayo de 2023

616. Inherited Retinal Dystrophies as a paradigm of rare diseases. Three decades of clinical and genetic epidemiological study in Spain

Lidia Fernández-Caballero, Irene Perea-Romero, Ionut F Iancu, Cristina Rodilla, Inmaculada Martín-Mérida, Almudena Ávila-Fernández, Ana Isabel Sánchez, Fiona Blanco-Kelly, Marta del Pozo, Pablo Mínguez, JM Millan, Pilar Martín-Gutiérrez, Belén Jiménez-Rolando, Ester Carreño, Blanca García-Sandoval, Marta Cortón, **Ayuso C.**GoODMeeting. Francia, 4 y 5 de mayo de 2023

617. PRPH2-related retinal dystrophies: mutational spectrum in Fundación Jiménez Díaz University Hospital cohort

Lidia Fernández-Caballero, Inmaculada Martin Merida, Fiona Blanco-Kelly, María José Trujillo Tiebas, Almudena Avila Fernández, Marta Del Pozo Valero, Irene Perea-Romero, Saoud Tahsin-Swafiri, Fermina Lopez-Grondona, Ana Isabel Sánchez Barbero, Olga Zurita, Gonzalo Nuñez Moreno, Pablo Mínguez, Blanca García Sandoval, Marta Corton, **Ayuso C.**ESHG Conference 2023. Glasgow, 10 al 13 de junio de 2023. Poster EP03.013

618. Minigenes and long read sequencing for the analysis of splicing variants located in acceptor sites of the PAX6 gene

C. Ruiz-Sanchez, A. Tamayo, G. Nuñez Moreno, C. Rodilla, **Ayuso C.**, P. Mínguez, M. Corton. ESHG Conference 2023. Glasgow, 10 al 13 de junio de 2023. Poster EP03.029

619. Long-read sequencing for improving the characterization of rare inherited eye diseases

C. Rodilla, A. Damián, G. Nuñez Moreno, I. Perea-Romero, M. Del Pozo-Valero, L. Fernández-Caballero, M. Rodríguez de Alba, I. Martín Merida, A. Avila Fernández, G. García-García, B. García-Bohórquez, P. Barberán-Martínez, M. Delépine, C. Jubin, C. Fund, A. Leduc, J. F. Deleuze, P. Mínguez, J. M. Millán, M. Corton, **Ayuso C** ESHG Conference 2023. Glasgow, 10 al 13 de junio de 2023. Poster EP03.019

620. Genomic landscape of 311 patients with ocular developmental diseases in Spain based on NGS data

Alejandra Damián^{1,2}, María José Trujillo-Tiebas^{1,2}, Fiona Blanco-Kelly^{1,2}, Cristina Villaverde^{1,2}, Raquel Romero^{1,2,3}, Gonzalo Núñez-Moreno^{1,2,3}, Lorena de la Fuente^{1,2,3}, Alejandra Tamayo^{1,2}, Carolina Ruiz Sanchez ¹, Almudena Avila-Fernandez^{1,2}, Berta Almoguera^{1,2}, Saoud T Swafiri ^{1,2}, Isabel Lorda^{1,2}, Ana Isabel Sánchez-Barbero^{1,2}, Pablo Mínguez^{1,2,3}, **Ayuso C.**^{1,2}, Marta Corton. ESHG Conference 2023. Glasgow, 10 al 13 de junio de 2023. Poster Híbrido P03.029.A

621. Identification of Gap junction protein alpha 8 (GJA8) variants in eleven families with microphthalmia and cataract: further genotype-phenotype correlation

S. Merepa¹, L. Talbot¹, D. Bax¹, F. Watkins¹, F. Ceroni^{1;2}, R. Holt¹, L. S. Reis³, T. Bardakjian⁴, A. Schneider⁴, A. Damián⁵, M. J. Trujillo Tiebas⁵, **Ayuso C** ⁵, L. C. Galarza⁶, R. Sáez-Villaverde⁶, N. V. Ortiz-Cabrera⁷, E. Semina³, M. Corton⁵, N. Ragge^{1;8}ESHG Conference 2023 Glasgow, 10 al 13 de junio de 2023. Poster Híbrido P03.032.D

622. Biallelic intragenic tandem duplication of CPLANE1 in Joubert syndrome: a case report

Francisco Martínez-Granero, Elena Martínez-Cayuelas, Cristina Rodilla, Gonzalo Núñez-Moreno, Marta Rodríguez de Alba, Fiona Blanco-Kelly, Raquel Romero, Pablo Mínguez, **Ayuso C.**, Isabel Lorda-Sánchez, Marta Corton, Berta Almoguera.ESHG Conference 2023. Glasgow, 10 al 13 de junio de 2023. Poster Híbrido EP09.040.

623. The p.C759F variant in USH2A is a pathogenic mutation: systematic literature review and meta-analysis of 524 genotypes

Ji Hoon Han, Francesca Cancellieri, Irene Perea-Romero, **Ayuso C.**, Mathieu Quinodoz, Carlo Rivolta ESHG Conference 2023 .Glasgow, 10 al 13 de junio de 2023. Poster Híbrido P03.012.D

624. Update of the genetic diagnosis of albinism in Spain

Gema Garrido, María Torres, Almudena Fernández, Marta Cortón, Beatriz Sobrino, Ana Guardia, Laura Luna Gutiérrez, **Ayuso C.**, Ángel Carracedo, Lluís Montoliu.XLIII Congreso de la Sociedad Española de Genética (SEG2023). Valencia, 21 al 23 de junio de 2023. Comunicación oral.

625. Distrofias de retina asociadas a PRPH2: espectro mutacional en 101 familias en una cohorte española.

Lidia Fernández-Caballero, Inmaculada Martín-Merida, Fiona Blanco-Kelly, Almudena Avila-Fernández, Ester Carreño, Belén Jiménez-Rolando, Fermina López-Grondona, María Pilar Martín-Gutiérrez, Cristina Rodilla, Ana Isabel Sánchez Barbero, Saoud T. Swafiri, M^a José Trujillo-Tiebas, Blanca García-Sandoval, Marta Cortón, **Ayuso C.**IV Congreso Interdisciplinar de Genética Humana AEGH. Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023. Póster P0249 - Premio a la mejor comunicación en formato póster 2023.

626. Reanálisis de exoma en pacientes candidatos a participar en el programa impact-genómica de EERR en la comunidad de Madrid.

Emma Soengas Gonda; Marta Pacio-Míguez; Berta Almoguera ;**Ayuso C.**; Aranzazu Díaz De Bustamante ;María Fenollar Cortés; Belén Gil; Cristina González; Miguel A. Martín-Casanueva; Miguel Ángel Moreno; Matías Morín; Valentina Ortiz Cabrera; Verónica Seidel; Pablo Lapunzina; María Palomares-Bralo.IV Congreso Interdisciplinar de Genética Humana AEGH. Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023. Comunicación Oral C0192.

627. Minigenes y secuenciación de lecturas largas para el análisis de variantes de splicing localizadas en sitios aceptores del gen PAX6

Carolina Ruiz, Alejandra Tamayo, Gonzalo Núñez, Alba Martín, Cristina Rodilla, **Ayuso C.**, Pablo Mínguez y Marta Cortón. IV Congreso Interdisciplinar de Genética Humana AEGH. Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023. Poster P0373.

628. Diagnóstico genético prenatal de displasias esqueléticas: caracterización fenotípica y genética en una cohorte de 35 fetos.

Ana Isabel Sánchez Barbero; Maria José Trujillo-Tiebas; Marta Rodríguez De Alba; Almudena Ávila Fernández; Ana Bustamante; Isabel Lorda-Sánchez; Fiona Blanco-Kelly; Fermina López Grondona; Saoud Swafiri; Carolina Sánchez Jimeno; Berta Almoguera; Miguel Álvaro Navidad; Francisco Javier Plaza; **Ayuso C.** IV Congreso Interdisciplinar de Genética Humana AEGH. Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023. Comunicación Oral C0316.

629. Anomalías Oculares Congénitas como forma de Presentación del Síndrome de Kabuki.

Ana Barcia Ramírez; Marta Cortón Pérez; Alejandra Damián Verde; **Ayuso C.** García; Fiona Blanco-Kelly. IV Congreso Interdisciplinar de Genética Humana AEGH. Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023. Póster P0120.

630. IMPACT-GENÓMICA: Abordando desigualdades en el diagnóstico genómico en España a través de tres casos de estudio.

Ángel Carracedo Álvarez; Pablo Lapunzina; **Ayuso C.**; Gabriel Capellá; Ivo Gut; Adrián Llerena; Beatriz Sobrino; Yolanda Benítez; Patricia Prada; Lucía Pérez De Ayala; Beatriz Morte; Beatriz Gómez; Esther Sande; Ángel Carracedo. IV Congreso Interdisciplinar de Genética Humana AEGH. Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023. Comunicación Oral C-0214.

Año 2024.-

631. La secuenciación de lecturas largas mejora la caracterización de las distrofias hereditarias de retina

Cristina Rodilla , Alejandra Damián , Gonzalo Núñez Moreno , Irene Perea Romero , Marta Del Pozo Valero , Lidia Fernández-Caballero , Marta Rodríguez de Alba , Inmaculada Martín Mérida , Almudena Ávila Fernández , Gema García García , Belén García Bohórquez , Pilar Barberán Martínez , Marc Delépine , Claire Jubin , Cédric Fund , Aurélie Leduc , Jean-François Deleuze , Pablo Mínguez , José María Millán , Marta Cortón , **Ayuso C.** XVII REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 20 al 22 de marzo de 2024

632. Distrofia macular dominante asociada al gen THRB: Identificación de nuevas familias y variantes

Lidia Fernández-Caballero, Fiona Blanco-Kelly, Inmaculada Martín-Mérida, Pablo Mínguez, Saoud Tahsin Swafiri, Ester Carreño, María Pilar Martín-Gutiérrez, Blanca García-Sandoval, Marta Cortón, **Ayuso C.** XVII REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 20 al 22 de marzo de 2024

633. Consideraciones Ético-Legales sobre el tratamiento de hallazgos secundarios y hallazgos incidentales derivados del análisis genético: desde el ámbito asistencial hasta los usos secundarios de datos con fines de investigación científica

Guillermo Lazcoz Moratinos, Pilar Nicolás Jiménez, **Ayuso C.** XVII REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 20 al 22 de marzo de 2024

634. CDHR1-associated retinal degeneration: clinical phenotypes, natural history and molecular genetics from 135 cases.

Yusuf IH, Caswell R, H Tsang S, Ayuso C, Sharon D, MFSallumJ, C B Hoyng C, Liskova P, Vincent A, Jagadeesan M, Peter Leroy B, Millán J, Kamakari S, Webster A, E MacLaren R, Charbel Issa P. ARVO 2024. The Association for Research in Vision and Ophthalmology. Seattle, EEUU, 5 al 9 de mayo de 2024. Comunicación 236.

635. Autosomal dominant macular dystrophy associated to THRB gene: identification of new families and variants.

Lidia Fernández-Caballero, Fiona Blanco-Kelly, Inmaculada Martín-Mérida, Pablo Mínguez, Saoud Tahsin Swafiri, Ester Carreño, María Pilar Martín Gutiérrez, Blanca García-Sandoval, Marta Cortón*, **Ayuso C.*** ESHG Conference 2024 .Berlin, 1 al 4 de junio de 2024. P04.045.B.

636. CAS9-Targeted-based long-read sequencing for genetic screening of rpe65 locus.

Cristina Rodilla, Gonzalo Núñez-Moreno, Yolanda Benítez, Raquel Romero, Pablo Mínguez, Marta Cortón, **Ayuso C.** ESHG Conference 2024 .Berlin, 1 al 4 de junio de 2024. EP21.023.

637. Non-canonical splicing variants as genetic cause of Nance-Horan syndrome.

Carolina Ruiz-Sánchez*, Alejandra Damián, Alba Martín, **Ayuso C.**, María José Trujillo Tiebas, Berta Almoguera Castillo, Marta Cortón.ESHG Conference 2024. Berlin, junio de 2024. Híbrido, P04.038.C

638. Long-read sequencing for improving the characterization of rare inherited eye diseases

Cristina Rodilla, Alejandra Damián, Gonzalo Nuñez Moreno, Irene Perea-Romero, Marta del Pozo-Valero, Lidia Fernández-Caballero, Marta Rodríguez de Alba, Inmaculada Martín Merida¹, Almudena Ávila Fernández, Gema García-García, Belén García-Bohórquez, Pilar Barberán-Martínez, Marc Delépine, Claire Jubin, Cédric Fund, Aurélie Leduc, Jean-François Deleuze, Pablo Mínguez, José María Millán, Marta Corton, **Ayuso C.**ESHG Conference 2024 .Berlin, 1 al 4 de junio de 2024. Presentation EP03.019

639. Genetic architecture of neurodevelopmental syndromes based on a series of 402 patients diagnosed with next generation sequencing.

Lucía LópezLópez, Laura Lapeña Gil, María José Trujillo, Almudena Ávila-Fernández, Marta Cortón, Pablo Mínguez, Ana Isabel Sánchez-Barbero, Fermina López Grondona, Saoud Tahsin Swafiri, **Ayuso C.**, Marta Rodríguez-de Alba, Isabel Lorda-Sánchez, Fiona Blanco-Kelly, Berta Almoguera. ESHG Conference 2024 .Berlin, 1 al 4 de junio de 2024. Póster P10.062.A.

640. Evaluation of a trio-pooled WES strategy in the diagnosis of neurodevelopmental disorders.

Lucía López López, Laura Lapeña, Yolanda Benitez, Belén Benavides, **Ayuso C.**, Pablo Mínguez, Berta Almoguera.Congreso Sociedad Española de Bioinformática y Biología computacional. Valencia, 16-18 de octubre de 2024. Póster - C-0383

641. NGS y Diagnóstico prenatal: de los inicios a la experinecia contada a través de tres casos.

María José Trujillo-Tiebas, Almudena Ávila-Fernández; Inmaculada Martín-Mérida ¹; Saoud T. Sawfiri; Fermina López Grondona; Fiona Blanco Kelly; Carolina Sánchez Jimeno, María Josefa Belar Ortega; Ricardo Savirón; Ana Isabel Sánchez Barbero; Marta Rodríguez de Alba; Isabel Lorda Sánchez; **Ayuso C.** XVIII Congreso Asociacion Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).Madrid, noviembre de 2024. Poster.

642. Diagnostico genetic prenatal de fetos con anomalias estructurales y marcadores: experiencia clínica en una cohort de 373 fetos.

Sánchez Barbero, AI; Trujillo Tiebas, MJ; Ávila Fernández, A; Sánchez Jimeno, C; López Grondona, F; Blanco Kelly, F; Swafiri, S; Álvaro Navidad, M; Plaza, FJ; **Ayuso, C**; Rodríguez De Alba Freiría, M; Lorda Sánchez, MI.Comunicación.XVIII Congreso Asociacion Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP) Madrid, 7-8 de noviembre de 2024.

643. TPNI más allá de las trisomías communes: ¿Como abordar cada caso?

Rodriguez de Alba Freiría M, Sanchez Jimeno C, Cardero Merlo R, Horcajada Burgos L, Infantes Barbero F, Alvaro Navidad M, Plaza Arranz J, Blanco Kelly F, Sanchez Barbero AI, Lopez Grondona F, Swafiri S, Lorda Sánchez MI, Ayuso García C.Comunicación.XVIII Congreso Asociacion Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP). Madrid, 7-8 de noviembre de 2024

Año 2025.-

644. Variantes bialélicas en el gen PDSS2, implicado en biosíntesis de la coenzima Q10, causan distrofia de retina

Lidia Fernández-Caballero, Fiona Blanco-Kelly, Inmaculada Martín-Mérida, Pablo Minguez, Saoud Tahsin Swafiri, Ester Carreño, María Pilar Martín-Gutiérrez, Blanca García-Sandoval, Marta Cortón, **Ayuso C.** XVIII REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 27- 28 de marzo de 2025.Comunicación Oral O03.

645. Identificación mediante NGS de nuevas variantes patogénicas en genes de albinismo

Gema Garrido, Beatriz Sobrino, Jorge Amigo, Rubén Rodríguez, Elena M^a Goiricelaya, Almudena Fernández, Marta Cortón, María Torres, **Carmen Ayuso**, Ángel Carracedo, Lluís Montoliu. XVIII REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 27- 28 de marzo de 2025. Comunicación Oral.

646. The Impact of undiagnosed rare diseases programs on the Genetic Diagnosis of neurodevelopmental disorders: Novel Insights into snRNA-Related Disorders .

Marta Sevilla-Porras;EstherNieto-Morales;AlejandraDamián-Verde; Zahara Medina-Calzada;Carlos Ruiz Arenas;MarioCazalla;Cristina Silván; Juan Ramón Tejedor;Rosario Carmona; Noemi Toro-Barrios; Valentina Nelmar;IgnacioArroyo;JudithArmstrong;AndreaSariego;LaiaRodriguez;María Juliana

Ballesta;Montserrat Morales;IreneValenzuela;MartaAlemany;IreneFerrer;BertaAlmoguera;IreneLázaro;InésHernando;MarMendibe;JudithAmstrong;MaribelÁlvarez-Mora;VeroMartos;VíctorMartínez-Glez;VerónicaSeidel;RaquelYahyaoui;IgnacioBlanco;AntonioPoyatos;MariaPalomares;FernandoSantos;AgustínRodríguez;JordiRosell;EncarnaGuillen;FelicianoRamos;CintaNavarro;EmmaSoengas;JuneCorcuera;MarcelaMena;MaríaBarreda;VerónicaMartos;**Carmen Ayuso**; Angel Carracedo;PabloLapunzina;BeatrizMorte;Luis Pérez-Jurado.
XVIII REUNIÓN ANUAL CIBERER. Madrid, 27- 28 de marzo de 2025. Comunicación Oral.

647. "Variants in three genes encoding distinct subunits of the vesicular AP-5 complex are novel causes of recessive macular dystrophy"

Karolina Kaminska, Francesca Cancellieri, Mathieu Quinodoz, Abigail R. Moye^{1,2}, Miriam Bauwens, Siying Lin, Lucas Janeschitz-Kriegl, Tamar Hayman, Pilar Barberán-Martínez, Regina Schlaeger, Filip Van den Broeck, Patricia Galliker, Almudena Ávila Fernández, Lidia Fernández-Caballero, Irene Perea-Romero, Gema García García, David Salom, Pascale Mazzola, Theresia Zuleger, Karin Schäferhoff, Tobias B. Haack, Julie Jacob, Sascha Vermeer, Frédérique Terbeek, Nicolas Feltgen, Alexandre P. Moulin, Louisa Koutroumanou, George Papadakis, Andrew C. Browning, Savita Madhusudhan, Lotta Gränse, Eyal Banin, Ana Berta Sousa, Luisa Coutinho Santos, Laura Kuehlewein, Pietro De Angeli, Bart P. Leroy, Omar A. Mahroo, Fay Sedgwick, James Eden, Maximilian Pfau, Sten Andréasson, Hendrik P.N. Scholl, **Carmen Ayuso**, José M. Millán, Dror Sharon, Miltiadis K. Tsilimbaris, Veronika Vaclavik, Hoai Viet. Tran, Tamar Ben-Yosef, Elfride De Baere, Andrew R. Webster, Gavin Arno, Panagiotis I. Sergouniotis, Susanne Kohl, Cristina Santos, Carlo Rivolta.

ARVO 2025. Salt Lake City, EEUU, 4 al 8 de mayo de 2025

648. "The European Health Data Space. Strategies for boosting genetic research"

Guillermo Lazcoz, Pilar Nicolás, Carmen Ayuso, ESHG Conference 2025. Milán, 24 al 27 de mayo de 2025.

649. 'Description of two patients with novel biallelic variants in GTF3C3 and associated phenotype review'

Lucía López López, Amjad Khan, Fiona Blanco-Kelly, Pablo Mínguez, Yolanda Benítez, Belén Benavides, Susana Hidalgo-Vico, Olga Zurita, **Carmen Ayuso**, Berta Almoguera. ESHG Conference 2025. Milán, 24 al 27 de mayo de 2025. Póster híbrido.

650. "Retinal dystrophy caused by biallelic variants in PDSS2, a gene involved in the coenzyme Q10 biosynthesis"

Lidia Fernández-Caballero, Petra Lišková, Inmaculada Martín-Mérida, Cristina Rodilla, Graciela Uria-Regojo, Mathieu Quinodoz PhD, Pilar Barberán-Martínez, Gema García-García, Fiona Blanco-Kelly, Alfredo Santana, María García-Barcina, Ana Peña-Cabía, Pablo Mínguez, Carlo Rivolta, José María Millán, **Carmen Ayuso**

ESHG Conference 2025. Milán, 24 al 27 de mayo de 2025. Póster híbrido P04.012.C

651. "A data-driven study to describe the functional landscape of pathogenic genomic variants in a cohort of 11,000 patients with rare diseases"

Graciela Uria-Regojo, Yolanda Benítez, Lidia Fernández-Caballero, Cristina Rodilla, Lucía LópezLópez, Almudena Avila-Fernandez, María José Trujillo-Tiebas, Berta Almoguera, Ana Osorio, Marta Corton, **Carmen Ayuso**, Pablo Mínguez. ESHG Conference 2025. Milán, 24 al 27 de mayo de 2025. Póster híbrido.

652. "Non-canonical splicing variants as genetic cause of Nance-Horan syndrome"

Carolina Ruiz-Sánchez*, Alejandra Damián, Alba Martín, **Carmen Ayuso**, María José Trujillo Tiebas, Berta Almoguera Castillo, Marta Cortón. ESHG Conference 2025. 24 al 27 de mayo de 2025. Póster híbrido P04.038.C

653. "De novo and inherited dominant variants S U4 and S nRNAs cause retinitis pigmentosa"

Mathieu Quinodoz, Kim Rodenburg, Zuzana Cvakova, Karolina Kaminska, Suzanne de Bruijn, Ana Belén Iglesias-Romero, Erica G M Boonen, Mukhtar Ullah, Nick Zomer, Marc Folcher, Jacques Bijon, Lara K. Holtes, Stephen H. Tsang, Zelia Corradi, K Bailey Freund, Stefanida Shliaga, Daan Panneman, Rebekkah Hitti-Malin, **RNU4/6 studygroup**, Chaim Landau, Allan I. Jacob, Siying Lin, Frans Cremers, Winston Lee,

Jamie M. Ellingford, David Stanek, Rivolta Carlo, Susanne Roosing. ESHG Conference 2025. Milán, 24 al 27 de mayo de 2025. C16.01

654. "Novel genetic cause of specific macular dystrophy due biallelic variants in three genes encoding subunits of the AP-5 complex"

Karolina Kaminska, Francesca Cancellieri, Mathieu Quinodoz, PhD, Abigail R. Moye, Miriam Bauwens, Siying Lin, Lucas Janeschitz-Kriegl, Tamar Hayman, Pilar Barberán Martínez, Regina Schlaeger, Filip Van den Broeck, Patricia Galliker, Almudena Ávila Fernández, Lidia Fernández-Caballero, Irene Perea-Romero, Gema García García, David Salom, Sascha Vermeer, Frédérique Terbeek, Pascale Mazzola, Theresia Zuleger, Karin Poths, Tobias B. Haack, Alexandre P. Moulin, Fay Sedgwick, James Eden, Sten Andreasson, Hendrik P. N. Scholl, **Carmen Ayuso**, Jose M. Millan, Dror Sharon, Miltiadis K. Tsilimbaris, Hoai V. Tran, Tamar Ben-Yosef, Elfride De Baere, Andrew R. Webster, Gavin Arno, Panagiotis I. Sergouniotis, Susanne Kohl, Cristina Santos, Carlo Rivolta. ESHG Conference 2025. Milán, 24 al 27 de mayo de 2025. C37.01

655. "Employing acost-effective smMIPs panel 'IRD+' to identify causative variants in known and candidate inherited retinal disease genes"

Zelia Corradi, Rebekkah J. Hitti-Malin, Daan Panneman, Lara K. Holtes, Erica Boonen, Bernhard H.F. Weber, Alaa AlTalbish, **Carmen Ayuso**, G. Jane Farrar, Susanne Roosing, Frans P.M. Cremers. ESHG Conference 2025. Milán, 24 al 27 de mayo de 2025.

656. "Non-canonical splicing variants as genetic cause of Nance-Horan syndrome".

Carolina Ruiz, Alejandra Damián, Alba Martín, Cristina Rodilla, Yolanda Benitez, María José Trujillo-Tiebas, **Carmen Ayuso**, Berta Almoguera, Marta Cortón. GoOD meeting 2025. Gante, 8-9 de septiembre de 2025

657. "Dissecting the functional landscape of rare diseases"

Graciela Uria-Regojo, Yolanda Benitez, Lidia Fernández-Caballero, Cristina Rodilla, Lucia Lopez-Lopez, Almudena Avila-Fernandez, María José Trujillo-Tiebas, Berta Almoguera, Ana Osorio, Marta Corton, Carmen Ayuso, Pablo Minguez. Dissecting the functional landscape of rare diseases. Oral talk. XV Jornadas de **XV** Jornadas de Bioinformática, Madrid, 22-24 de octubre de 2025.

658. "Design and application of a bioinformatic pipeline for methylation analysis in patients with KBG syndrome"

Lucía López-López, Fiona Blanco-Kelly, Ana Isabel Sánchez Babero, Fermina López-Grondona, Saoud Tahsin Swafiri, Isabel Lorda-Sánchez, Carmen Ayuso, Pablo Minguez, Berta Almoguera. Jornadas de Bioinformática, Madrid, 22-24 de octubre de 2025.

659. Cuando el estudio directo en el procedimiento de PGT-M cambia el manejo clínico: A propósito de dos casos.

Bustamante Aragonés, A, Trujillo Tiebas, MJ, Ávila Fernández, A, Gallego Merlo, J, Lorda Sánchez, I, Ayuso García, C. Cuando el estudio directo en el procedimiento de PGT-M cambia el manejo clínico: A propósito de dos casos.

I Jornada de Genómica perinatal y reproductiva, Barcelona, 14 de diciembre de 2025.

Poster 08

• CONTRIBUCIONES A CONGRESOS, PONENCIAS Y CONFERENCIAS CIENTÍFICAS.

1. Enfermedades Metabólicas detectables prenatalmente.

Ayuso C

Mesa Redonda sobre Diagnóstico prenatal.

SOCIEDAD DE PEDIATRÍA DE MADRID Y REGIÓN CENTRO.

Madrid, Febrero 1980.

2. Diagnóstico Prenatal de las Enfermedades Bioquímicas

Ayuso C

Mesa Redonda sobre Diagnóstico Pré-natal.

DEPARTAMENTO DE OBSTETRICIA DEL HOSPITAL PROVINCIAL.

Madrid, Enero 1981.

3. Citogenética de las Leucemias Agudas.

J. Benítez y **Ayuso C.**

IV REUNIÓN ANUAL DE LA SECCIÓN HEMATOLÓGICA PEDIÁTRICA DE LA A.E.P.
Santiago de Compostela, Junio 1981.

4. Aspectos Genéticos: Resultados Citogenéticos.

C. Ramos y **Ayuso C.**

IV SIMPOSIUM INTERNACIONAL DE MEDICINA PERINATAL.
II REUNIÓN SOBRE MALFORMACIONES CONGÉNITAS.
Madrid, Junio 1984.

5. Diagnóstico prenatal de los Defectos Cromosómicos.

A. Sánchez Cascos, C. Ramos, **Ayuso C.** y J. Díaz Recasens.

IV REUNIÓN NACIONAL DE MEDICINA PERINATAL.
Barcelona, Noviembre 1984.

6. Consejo Genético.

Ayuso C.

MESA REDONDA SOBRE DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS.
XVI Congreso Español de Pediatría.
Madrid, Mayo, 1985.

7. Citogenética de los síndromes mielodisplásicos.

J. Benítez y **Ayuso C.**

MESA REDONDA SOBRE SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS.
Hospital Central de la Cruz Roja. Servicio de Hematología.
Madrid, Noviembre 1985.

8. Biopsia Corial bajo control ultrasónico.

J. Díaz Recasens, C. Ramos, **Ayuso C.**, F. Castaño, y J. Santolaya.

REUNIÓN HISPANO-PORTUGUESA DE LAS SECCIONES DE ECOGRAFÍA DE LA ASOCIACIÓN GINECOLÓGICA ESPAÑOLA Y DE LA SECCIÓN PORTUGUESA DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA.
Valencia, 1985.

9. Aspectos Genéticos.

Ayuso C.

MESA REDONDA SOBRE TRANSEXUALISMO.
Sociedad de Psiquiatría de Madrid.
Madrid, Abril 1986.

10. Consejo Genético en el diagnóstico prenatal.

Ayuso C.

MESA REDONDA SOBRE DIAGNÓSTICO PRENATAL.
Residencia S.S. Ntra. Sra. Covadonga.
Oviedo, Junio 1986.

11. Gonadoblastoma y Disgerminoma en un caso de Disgenesia Gonadal Pura XY.

F. Rivas y **Ayuso C.**

SEMINARIO DE ONCOLOGÍA GINECOLÓGICA.
Sociedad Española de Anatomía Patológica.
Centro Especial de la S.S. Ramón y Cajal.
Madrid, Octubre 1986.

12. Disgenesias Gonadales.

AYUSO C.

I REUNIÓN INTERNACIONAL SOBRE MENOPAUSIA y III REUNIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS.
Fundación Jiménez Díaz y Universidad Autónoma de Madrid.

Madrid, Abril 1987.

13. **Valor de la α -Feto-Proteína en el diagnóstico Prenatal de los defectos de Cierre del Tubo Neural.**
C. Picardo, J. Díaz Recasens, P. Palomino, **Ayuso C.** y C. Ramos.
IV CONGRESO NACIONAL DE ESPINA BÍFIDA Y REUNIÓN ANUAL DEL GRUPO ESPAÑOL DE URODINÁMICA.
Valencia, Marzo 1988.

14. **Papel del citogenetista en el Consejo Genético.**
A. Sánchez Cascos, **Ayuso C.** y C. Ramos.
XVII CONGRESO ESPAÑOL DE PEDIATRÍA.
Zaragoza, Septiembre 1988.

15. **Biopsia Corial versus estudio líquido amniótico.**
C. Ramos, **Ayuso C.** y J. Díaz Recasens.
WORKSHOP INTERNACIONAL SOBRE NUEVAS TÉCNICAS EN DIAGNÓSTICO PRENATAL
Barcelona, Julio 1988.

16. **Selección de la Población de alto riesgo genético para amniocentesis.**
A. Sánchez Cascos, **Ayuso C.** y C. Ramos.
I CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL.
Barcelona, Julio 1988.

17. **Consejo Genético en las Enfermedades Heredodegenerativas.**
Ayuso C.
Actualización Médica O.N.C.E.
Madrid, 1 Junio 1989.

18. **Introducción al Diagnóstico Prenatal de las Enfermedades Genéticas Monogénicas.**
Ayuso C.
XVI CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA y II CONGRESO NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRENATAL
Tenerife, 9 Junio 1989.

19. **Consejo Genético ante una Gestación de alto riesgo.**
Ayuso C.
ENCUENTROS RAMON Y CAJAL
Madrid, 16 Junio 1989.

20. **Consejo Genético.**
Ayuso C.
Serie Reproducción Humana en el Mundo Actual. VIDA y SALUD
Medios audiovisuales de la UNED
Madrid, 17 Octubre 1989.

21. **Retinosis Pigmentaria.**
Ayuso C.
Charla-Coloquio. Asociación de Afectados de R.P. de la Comunidad de Madrid.
Delegación Territorial de la ONCE.
Madrid, 12 de Marzo 1991.

22. **Aspectos Genéticos de la Retinosis Pigmentaria.**
Ayuso C.
Seminario de Oftalmología. Hospital Clínico San Carlos.
Madrid, Abril 1991.

23. **Retinosis Pigmentaria.**
Ayuso C.

PONENCIA al XVII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA
Palma de Mallorca, 1-4 Mayo 1991.

24. Aspectos Genéticos y Moleculares de la Retinosis Pigmentaria

Ayuso C

SEMINARIO SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA.

Colegio Oficial de Médicos. Palma de Mallorca, 21 Junio 1991.

25. Estudio Multicéntrico Español sobre Retinosis Pigmentaria: Aspectos Genéticos y Epidemiológicos.

Ayuso C.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE GALICIA.

Vigo, 12 de Diciembre de 1991.

26. Estudio Multicéntrico español sobre Retinosis Pigmentaria: Aspectos Genéticos y Epidemiológicos.

Ayuso C.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE GALICIA.

La Coruña, 13 de Diciembre de 1991.

27. Biopsia Corial y Amniocentesis: Resultados Citogenéticos.

C. Ramos, **Ayuso C**, J. Benítez, J. Díaz Recasens.

PONENCIA al IV CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL Y
I JORNADAS IBÉRICAS DE DIAGNÓSTICO PRENATAL.

Granada, 1991.

28. Retinosis in Spain.

Ayuso C.

WORKSHOP ON JEWISH HEREDITARY DISEASES

Toledo, 12-13 Mayo 1992.

29. Consejo Genético Preconcepcional: Enfermedades Mendelianas

Ayuso C

PONENCIA al V CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL.

Marbella, 9-13 Junio 1992.

30. Aspectos genéticos de la Retinosis Pigmentaria.

Ayuso C.

ASOCIACIÓN ARAGONESA DE RETINOSIS PIGMENTARIA.

Zaragoza, 30 de Octubre de 1992

31. Implicaciones Pediátricas de la nueva genética. Consejo Genético.

Ayuso C.

SOCIEDAD DE PEDIATRÍA DE MADRID Y CASTILLA-LA MANCHA.

Madrid, 19 Enero 1993.

32. Consejo Genético

Ayuso C.

Primera jornada sobre prevención de los Defectos Congénitos.

Ayuntamiento Madrid, Mayo 1993.

33. La influencia de la genética en la visión.

Ayuso C.

ONCE. DELEGACIÓN TERRITORIAL DE CASTILLA Y LEON.

Valladolid, 9 Febrero 1993.

34. Aspectos genéticos de la Retinosis pigmentaria.

Ayuso C.

CONFERENCIA al I CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE RETINA Y VÍTREO.

Madrid, 5-6 Marzo 1993.

35. Aspectos genéticos de la Retinosis Pigmentaria

Ayuso C.

CONFERENCIA

SEMINARIO DE INVESTIGACIÓN.

Instituto de Oftalmología Aplicada.

Facultad de Medicina. Universidad de Valladolid.

Valladolid, 9 Junio 1993.

36. Situación actual de la investigación de la Retinosis Pigmentaria en España.

Ayuso C

CONFERENCIA

1ª JORNADA MULTIDISCIPLINARIA SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA EN LA COMUNIDAD DE VALENCIA.

Valencia. 27 Noviembre 1993.

37. Situación actual de la investigación de la Retinosis Pigmentaria en España

Ayuso C CONFERENCIA

ASOCIACIÓN MADRILEÑA DE AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA.

Madrid. 28 Abril 1994.

38. Avances y situación actual de la investigación sobre Retinosis Pigmentaria en España

Ayuso C.

Departamento de Oftalmología Hospital de LAS PALMAS

Las Palmas de Gran Canaria, 26 Noviembre 1994

39. Aspectos Genéticos e Investigación.

Ayuso C.

1ª JORNADA CÁNTABRA SOBRE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

Santander, 16 Junio 1995.

40. Aspects Cliniques epidemiologiques de la rétinite pigmentaire en Espagne.

Ayuso C.

XX JOURNÉES DU CLUB DE CONSEIL GÉNÉTIQUE DE LANGUE FRANCAISE

Barcelona 28-30 Septiembre 1995.

41. Consejo Genético.

Ayuso C.

Departamento de Genética, Facultad de Biología. Universidad Complutense de Madrid.

Madrid, Curso 1995-1996 (12 Enero 1996)

42. Aspectos Genéticos de las Enfermedades Oftalmológicas.

Ayuso C.

Delegación Territorial de la ONCE.

Zaragoza, 16 Febrero 1996

43. Novedades sobre la investigación genética de R.P.

Ayuso C ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE MADRID.

Madrid, 14 Junio 1996.

44. La Genética Clínica

Ayuso C.

GENÉTICA, BIOMEDICINA Y SOCIEDAD.

Departamento de Sociología II. Facultad de CC. Políticas y Sociología.

Universidad Nacional de Educación a Distancia.

Ávila, 9 Julio 1996

45. La Retinosis Pigmentaria: aspectos clínicos y moleculares.

Ayuso C.

SEMINARIO: APLICACIONES CLÍNICAS DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR
X Universitat Tecnica D'estiu De Catalunya
Sitges, 16 y 17 Septiembre 1996.

46. Investigación genética de la retinosis pigmentaria en España

Ayuso C.

I JORNADA MULTIDISCIPLINARIA SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA DE LA COMUNIDAD DE MADRID.
Madrid, 26 de Octubre de 1996.

47. Retinosis Pigmentaria

Ayuso C

I CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA
Workshop: Bases moleculares de las patologías humanas.
Valencia, Septiembre 1997.

48. Resultados de la Investigación sobre Retinosis Pigmentaria del grupo Español Multicéntrico y Multidisciplinario.

Ayuso C.

Ponencia en FAARPEE
Madrid, 22 de Noviembre 1997

49. Aborto recurrente: factores genéticos.

C. Ramos y **Ayuso C.**

I JORNADA SOBRE TEMAS ACTUALES EN MEDICINA MATERNO-FETAL
Leganés, 5-6 Febrero 1998

50. Evolución de la Retinosis Pigmentaria en España.

Ayuso C.

Asociación Castellano-Leonesa de afectados por retinosis pigmentaria.
Valladolid, 28 Marzo de 1998

51. Aspectos genéticos sobre la Retinosis Pigmentaria en España.

Ayuso C.

II JORNADAS SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIAS
Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Autónoma de Madrid.
Madrid, 13 Junio 1998.

52. Historia y funcionamiento del Grupo Multicéntrico español de Estudio de Retinosis Pigmentaria.

Ayuso C

Celebración X Aniversario (1988-1998)
Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya.
Barcelona, 3 Octubre 1998.

53. Avances y perspectivas de Futuro en el trasplante de fotorreceptores.

Ayuso C.

Celebración X Aniversario (1988-1998)
Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya.
Barcelona, 3 Octubre 1998.

54. Retardo Mental e X frágil: Diagnóstico e Prevención

Ayuso C

Fundación Paideia.
La Coruña, 23 de Octubre 1998

55. Herencia y menopausia.

Ayuso C

II CONGRESO NACIONAL DE MENOPAUSIA PARA PROFESIONALES DE ENFERMERÍA
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 12-13 Noviembre 1998

56. Investigación sobre la Retinosis Pigmentaria

Ayuso C

BEGISARE.

San Sebastián, 28 Noviembre 1998.

57. Usher syndromes in Spain: Clinical and molecular results of Spanish Multicentric Research Group

Ayuso C

INTERNATIONAL MULTIDISCIPLINARY MEETING ON USHER SYNDROME.

Göteborg, Sweden, 5-6 February 1999.

58. Fases del diagnóstico prenatal: Asesoramiento Genético.

59. Genética y Factor Femenino.

60. Aplicaciones actuales de biotecnología al consejo genético.

Ayuso C

SEMINARIOS DEL CENTRO DE INVESTIGACIONES BIOLÓGICAS

Centro de Investigaciones Biológicas (C.I.B.)

Madrid, 24 Febrero 1999.

61. Mesa redonda: Clonación y selección de sexo: ¿Un derecho genético?

Ayuso C1

^{as} JORNADAS DE DERECHO Y GENÉTICA.

Facultad de Derecho, Universidad Complutense de Madrid.

Madrid, 25 Febrero 1999.

62. Retinosis Pigmentaria en España.

Ayuso C

MESA REDONDA: Genética molecular en las enfermedades oculares.

Facultad de Medicina, Universidad de Castilla-La Mancha.

Albacete, 16 Abril 1999.

63. La bioética en Genética.

Ayuso C.

Escuela de Enfermería. Fundación Jiménez Díaz.

Madrid, 26 Abril 1999.

64. Acceso a la información necesaria para prestar Consejo Genético.

Ayuso C

MESA REDONDA: Aspectos éticos y legales del uso de la información genética en salud.

BIOINFORSALUD 2000 PRIMER SIMPOSIO NACIONAL SOBRE BIOINFORMÁTICA, INFORMACIÓN GENÉTICA Y SALUD

Madrid, 27-28 Enero 2000

65. Conceptos Generales: Consejo Genético y Diagnóstico Prenatal.

Ayuso C. y G. Antiñolo.

VIII REUNIÓN NACIONAL DE LA SECCIÓN DE GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA DE LA A. E. PEDIATRÍA

I JORNADA INTERNACIONAL DE DISMORFOLOGÍA

Sevilla, 17-19 Febrero 2000.

66. Neurofibromatosis tipos 1 y 2

S. Huson, R. Tweedy, **Ayuso C**, Y. Pascual-Castroviejo, JM. de Campos, MC. Valero, MJ. Bello y C. Hernández.

III REUNIÓN GENERAL ANUAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE NEUROFIBROMATOSIS

Madrid, 26 Febrero 2000.

67. Consejo genético en enfermedades oculares

Ayuso C.

Instituto Oftalmológico de Alicante.
Alicante, 12 Mayo 2000

68. Investigación sobre RP en España.

Ayuso C.

III JORNADA SOBRE DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA
Madrid, 23-24 Junio 2000

69. Aspectos genéticos de la Investigación sobre RP en España

Ayuso C.

III JORNADA SOBRE DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA
Madrid, 23-24 Junio 2000

70. Investigación genética sobre la retinosis pigmentaria en España

Ayuso C.

Seminario sobre Degeneraciones Retinianas: de los genes a la terapéutica
Soria, 4-8 Julio 2000.

71. Terapia génica: posibilidades futuras en enfermedades retinianas.

Ayuso C.

Simposium Sobre Prevención de la Ceguera.

4º Congreso de la Sociedad Española de Baja Visión y Prevención de la Ceguera y 76º CONGRESO NACIONAL DE OFTALMOLOGÍA. Madrid, 14 Octubre 2000

72. Sd. Usher en España. Resultados del Estudio multicéntrico.

Ayuso C.

1^{er} CONGRESO NACIONAL DE FORMACIÓN E INTEGRACIÓN CIENTÍFICO SOCIAL DE SD. USHER. RETINOSIS PIGMENTARIA.

Valencia, 20 Octubre 2000.

73. Clínica oral de algunas enfermedades genéticas. La exploración de la cavidad oral en la búsqueda de claves de patología genética.

Ayuso C, C Ramos, I. Lorda y A. Ibáñez.

II JORNADAS PARA PEDIATRAS: PROBLEMAS BUCODENTALES EN PEDIATRÍA.
25 Noviembre 2000.

74. Distrofias de Retina en España: Genética y Epidemiología.

Ayuso C.

SEMINARIO DE LA CÁTEDRA DE FISIOLÓGÍA

Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid.

Madrid, 29 Marzo 2001

75. Distrofias hereditarias de retina ligadas al Sexo.

Ayuso C.

SEMINARIO SOBRE INVESTIGACIÓN SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA EN LA COMUNIDAD DE MADRID
Alcalá de Henares, 23 de Abril.

76. Curso de diagnóstico de laboratorio de síndromes y enfermedades genéticas.

Ayuso C

AEBM.

Madrid, 26-27 Abril 2001.

77. Consejo Genético en Oftalmología.

Ayuso C

CONFERENCIA. ONCE

Huelva, 14 Junio 2001.

78. Consejo Genético.

AYUSO C.

SEMINARIO HOSPITAL NIÑO JESÚS

Madrid, 22 Octubre 2001

79. Actualización sobre Retinosis Pigmentaria.

Ayuso C

Asociación de Retinosis Pigmentaria Madrid.

Madrid 26 y 27 Abril 2002.

80. Asesoramiento Genético.

Ayuso C

ONCE, Delegación de Almería.

Almería 17 de Junio 2002.

81. Introducción a la Mesa Redonda sobre Origen Genético

Ayuso C

SIMPOSIUM INTERNACIONAL SOBRE ANIRIDIA Y ALTERACIONES ASOCIADAS

Madrid, 25 y 26 Octubre 2002.

82. Mesa Redonda Nuevos avances en el diagnóstico prenatal.

Ayuso C. Moderadora.

XI CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL.

Madrid, 7-8 Noviembre 2002.

83. Distrofias de Retina: Presente y Futuro.

Ayuso C

Fundación Valenciana de Estudios Avanzados.

Valencia, 6 Marzo 2003.

84. La genética ¿qué posibilidades nos ofrece?

Ayuso C

XX Congreso Nacional de ASEM.

Barcelona, 27-28 Junio 2003.

85. La genética de la Retinosis Pigmentaria.

Ayuso C

Congreso de la SEG (Sociedad Española de Genética) El Escorial, 8-11 Septiembre 2003.

86. Avances en la investigación de las Distrofias de Retina.

Ayuso C

Retina Madrid.

Madrid, 11 de Septiembre 2003.

87. Novedades acerca de las Distrofias de Retina en España.

Ayuso C

Asociación andaluza de RP.

Sevilla, 4 de Octubre de 2003.

88. Novedades acerca de las Distrofias de Retina en España.

Ayuso C

Asociación de RP de Álava.

Vitoria, 7 de Noviembre de 2003.

89. Conceptos Básicos de Farmacogenética. Consideraciones prácticas reales desde la óptica de los pacientes.

Ayuso C.

Farmacogenética para CEICS.

Fundación de Ciencias de la Salud
Madrid, 10 de Noviembre 2003.

90. Consejo Genético en Enfermedades Oculares.

Ayuso C.

ONCE.

Algeciras, 26 de Noviembre 2003.

91. Retinopatías Hereditarias.

Ayuso C.

Jornada sobre Fundamentos Biomédicos de la Patología Ocular y la Prevención de la Ceguera.

Fundación UCM y ONCE.

Madrid, 10 de Diciembre 2003.

92. Consejo Genético prenatal de enfermedades genéticas

Ayuso C.

Curso del Doctorado sobre Genética y Diagnóstico Prenatal Ultrasónico.

Facultad de Medicina. Universidad Autónoma Madrid

26- 27 Febrero 2004

93. Epidemiología, fisiopatología y caracterización clínica y molecular de las distrofias deretina. EsRetNet

Ayuso C., Montserrat Baiget, Guillermo Antiñolo, Miguel Carballo, Jose M^a Millán, Diana Valverde

XII REUNION DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGIA DE LA ASOCIACIÓN

ESPAÑOLA DE PEDIATRIA Barcelona, 5-6 Marzo 2004.

94. Epidemiología, fisiopatología y caracterización clínica y molecular de las distrofias deretina. EsRetNet

Ayuso C., Montserrat Baiget, Guillermo Antiñolo, Miguel Carballo, Jose M^a Millán, Diana Valverde

V JORNADA SOBRE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA.

Madrid, 12 y 13 de marzo de 2004.

95. Red EsRetNet: Logros en 2003

Ayuso C

Hospital Cruces. Baracaldo, 13 Mayo 2004

96. EsRetNet Spanish Network of Research on Retinal Dystrophies

Ayuso C., Montserrat Baiget, Guillermo Antiñolo, Miguel Carballo, José M^a Millán, Diana Valverde,

Seventeenth IGB Meeting

The Biology and Development of the Eye in Health and Disease

9 - 12 October, 2004- Hotel La Palma, Capri, Italy

97. Consejo Genético de Enfermedades Genéticas y Cromosómicas

Ayuso C

Hospital de Tarrasa

27 Octubre 2004-10-20

98. Conceptos Básicos de Farmacogenética. Consideraciones prácticas reales desde la óptica de los pacientes.

Ayuso C

Farmacogenética para CEICS

Fundación de Ciencias de la Salud

Barcelona, 11 de Noviembre 2004

99. Conceptos Básicos de Farmacogenética. Consideraciones prácticas reales desde la óptica de los pacientes.

Ayuso C

Farmacogenética para CEICS

Fundación de Ciencias de la Salud

Valencia, 18 de Noviembre 2004

100. La genética de la enfermedad de Steinert

Ayuso C y M^a José Trujillo

I JORNADA SOBRE LA ENFERMEDAD DE STEINERT. Madrid, 16 Junio de 2005.

101. La investigación en la Fundación Jiménez Díaz

Ayuso C.

Acto Científico Fin de Curso 2004-2005. EUE Fundación Jiménez Díaz Madrid, 27 Junio de 2005.

102. Nuevos avances en las Distrofias Hereditarias de Retina

Ayuso C.

IX CONVIVENCIA REGIONAL DE AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA DE CASTILLA- LA MANCHA

Tomelloso Ciudad Real, 22 Octubre 2005

103. El proyecto genoma humano: posibilidades reales de aplicación a la Medicina del siglo XXI

Ayuso C.

Cátedra de Genética y Vida humana Sesión XI

Genoma humano y medicina del s. XXI UDEM (Monterrey 21-23 de noviembre de 2005)

104. Diagnóstico genético predictivo en enfermedades hereditarias de inicio adulto

Ayuso C.

Cátedra de Genética y Vida humana Sesión XI

Genoma humano y medicina del s. XXI UDEM (Monterrey 21-23 de noviembre de 2005)

105. Enfermedades congénitas: Diagnóstico y Consejo genético

Ayuso C.

Cátedra de Genética y Vida humana Sesión XI

Genoma humano y medicina del s. XXI UDEM (Monterrey 21-23 de noviembre de 2005)

106. Medicina personalizada y Farmacogenética

Ayuso C.

Cátedra de Genética y Vida humana Sesión XI

Genoma humano y medicina del s. XXI UDEM (Monterrey 21-23 de noviembre de 2005)

107. Bioética y genética.

Ayuso C.

Fundación Jiménez Díaz.

MÓDULO IV. BIOÉTICA, BIOMEDICINA, BIOTECNOLOGÍA Y ÉTICA DE LA EMPRESA SANITARIA.

DIPLOMA DE ESPECIALIZACIÓN DERECHO SANITARIO Y BIOÉTICA. II Edición

(Escuela Nacional de Sanidad 13-16 Diciembre 2005)

108. Consejo Genético de Enfermedades Genéticas y Cromosómicas

Ayuso C.

Hospital de Tarrasa

16 Diciembre 2005

109. Distrofias de Retina

Ayuso C.

Seminario Hospital Universitario La Paz planta baja del edificio de Laboratorios. 12 de Enero 2006.

110. Epidemiología, fisiopatología y caracterización clínica y molecular de las distrofias hereditarias de retina (EsRetNet).

Ayuso C

Redes de investigación biomédica en Genética, un modelo para la transferencia de la investigación a la práctica clínica: Eurogentest, redes españolas de investigación cooperativa y centros de Investigación en red.

Hospital La Paz 1 y 2 de febrero 2006, Madrid

111. Introducción

Ayuso C

1ª REUNION INTERNACIONAL SOBRE INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL Y MEDICINA INDIVIDUALIZADA.
SIMPOSIUM I: Investigación traslacional en enfermedades hereditarias de la retina
FJD, Madrid 9 Febrero 2006

112. Diagnóstico Genético Preimplantatorio. Consejo Genético

Ayuso C

Cátedra de Bioética y Biojurídica.UNESCO. Programa del Doctorado
Madrid, 17 Febrero 2006

113. Asesoramiento Genético

Ayuso C

Delegación Territorial de Madrid ONCE
Madrid, 27 Febrero 2006

114. The genetics of macular dystrophies

Ayuso C

6th EURETINA Congress, Lisboa 18-21 May 2006

115. INTRODUCCION

Ayuso C.

VI JORNADA SOBRE ENFERMEDADES DE LA RETINA
Fundación Jiménez Díaz. Madrid 2-3 Junio 2006

116. Avances genéticos. Líneas de investigación. Prevención, diagnóstico prenatal y preimplantacional

F. Palau, **C. Ayuso** y Mª Jose Trujillo

I JORNADAS ENFERMEDAD CHARCOT-MARIE-TOOTH
Madrid 17 Junio 2006

117. Distrofias de Retina.

Ayuso C.

ASOCIACIÓN de RP de VITORIA
Vitoria, 2 de Octubre 2006

118. The Brazilian take away Message

Ayuso C

14th Retina International World Conference.Brasil - Rio de Janeiro – October 20 to 22nd 2006

119. Genetic Testing for Rare Diseases in an International Perspective

Co-chairman: **Ayuso C**

2nd International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs
Instituto de Salud Carlos III, Madrid October 25, 2006

120. Presentación resumen de los trabajos realizados por los becarios de la FCR

Ayuso C.

Fundación Conchita Rábago: PRESENTACIÓN DE LA MEMORIA DE ACTIVIDADES 2005
Madrid 13 Noviembre 2006

121. La investigación en la FJD.

Ayuso C.y V del Pozo

CONGRESO NACIONAL DE HOSPITALES Hospital, Ensino e Investigação
Lisboa 17 Noviembre 2006

122. Genética de la retina y retina pediátrica: Retinosis pigmentaria

Ayuso C.

37 CONGRÉS SOCIETAT CATALANA D'OFTALMOLOGIA

Barcelona, 23-25 Noviembre 2006

123. Plenario Científico: Discusión

Ayuso C.

Convención Nacional de Asociaciones de Retina Pacientes e investigadores, un tándem necesario
Madrid 25 Noviembre 2006

124. Investigación del Grupo U704 en CIBER-ER.

Ayuso C.

Primera Reunión del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)
Carmona (Sevilla), 1 y 2 de Febrero de 2007

125. Diagnóstico Genético Preimplantatorio

Ayuso C.

Doctorado Bioética y Biojurídica. Cátedra de la UNESCO
Programa Bloque Ciencia Básica 2007
Madrid, 16 de Febrero 2007

126. Multidisciplinary and multicentric approach to research on Retinal dystrophies: The Spanish experience

Ayuso C

Tübingen University, 26th April 2007

127. Pasado, presente y futuro de un Servicio de Genética Médica hospitalario

Ayuso C, Carmen Ramos y cols.

Symposium Medicina Genómica. Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz.
Madrid. 25 Mayo 2007

128. Farmacogenética: La perspectiva del genetista y del paciente

Ayuso C.

Jornada sobre Los Ensayos Clínicos hoy: Dos cuestiones (casi) ineludibles: Dictamen Único y Farmacogenética.
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 26 Junio 2007

129. Actual proceso de investigación: Proyectos europeos Evi-Genoret y españoles

Ayuso C.

Charla coloquio: Avances en la investigación de las Distrofias de Retina
FUNDACIÓN JIMÉNEZ y ASOCIACIÓN Retina Madrid. Madrid, 3 julio 2007

130. Indicaciones de estudios genéticos

María José Trujillo, **Ayuso C.** Isabel Lorda,

VII Encuentro Estatal y I Encuentro Madrileño de Afectados Síndrome de Marfan
Madrid 12 y 13 de octubre de 2007

131. Indicaciones de los estudios genéticos

Ayuso C.

Conferencia de clausura

VII CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGENITOS DEL METABOLISMO, AECOM
Sevilla, 17-19 Octubre, 2007

132. Diagnóstico Genético Preimplantatorio

Ayuso C.

Doctorado Bioética y Biojurídica. Cátedra de la UNESCO
Programa Bloque Ciencia Básica
Madrid, 2 de Noviembre 2007

133. Desarrollo y traslación de la Farmacogenética en España

Ayuso C.

FORO DE DEBATE

Santiago de Compostela, 15 de noviembre de 2007

134. Distrofias de Retina: Aproximaciones al Diagnóstico e Investigación Genéticas

Ayuso C.

Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE): Coloquio
Madrid, 24 de Noviembre 2007

135. Estudios genéticos hoy: desde la investigación a la práctica clínica.

Ayuso C.

Jornadas: Aspectos éticos de la Investigación Biomédica: Controversias actuales.
Madrid, 29-30 de Noviembre 2007

136. ¿Sustitución de Medicamentos Biotecnológicos?

Ayuso C.

XII Encuentro de Salud 2000/Fundamed
Madrid, 11 Diciembre 2007

137. Análisis genéticos

Ayuso C.

Hospital Universitario Puerta de Hierro

JORNADA LEY DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA, REPERCUSION EN LA ACTIVIDAD DE INVESTIGACIÓN
DE LOS HOSPITALES

Madrid, 24 de Enero 2008

138. Estudios genéticos en la práctica clínica: aspectos éticos

Ayuso C.

Mesa Redonda: Análisis de la Relación Sanitario-Paciente en las Instituciones Sanitarias del Siglo XXI.

III JORNADA de BIOÉTICA y SANIDAD en CASTILLA-LA MANCHA

Albacete, 14 de Febrero 2008

139. Papel de la genética clínica en el ámbito asistencial

Ayuso C.

La bioética como factor de humanización de la asistencia sanitaria

GENÉTICA, GENÓMICA Y MEDICINA INDIVIDUALIZADA

Aranjuez, 5 Abril 2008. Instituto Roche

140. Utilización de muestras clínicas para investigación genética

Ayuso C.

Hospital Ramón y Cajal

III JORNADA DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA: MUESTRAS BIOLÓGICAS Y BIOBANCOS

Madrid, 10 Abril 2008

141. Presentación de Conclusiones y Necesidades del Área de Defectos Congénitos Y Desarrollo en CIBER-ER.

Ayuso C.

II Reunión Científica CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

Granada, 17 y 18 de abril de 2008

142. INTRODUCCIÓN

Ayuso C.

VII CONGRESO INTERNACIONAL SOBRE ENFERMEDADES DISTRÓFICAS DE LA RETINA

Fundación Jiménez Díaz. Madrid 23-25 Abril 2008

143. Nuevos Diagnósticos Genéticos: Preimplantatorio, Prenatal y Otros

Ayuso C.

Conferencia. Universidad de Vigo

Vigo, 30 Abril 2008

144. Introducción Área de Defectos Congénitos Y desarrollo en CIBER-ER.

Ayuso C.

1 Reunión Científica CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER): Área de de Defectos Congénitos
Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 9 Mayo 2008

145. Introducción. XL Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz.

Ayuso C

Simposium sobre Virología. Madrid, 20 mayo 2008

146. Genetic counselling and genetic medicine in clinical practice in Spain.

Ayuso C.

Difficult counselling cases (joint with EMPAG)

EMPAG/ESHG educational session

ESHG Conference. Barcelona Spain 31 May-3 June 2008

147. Avances Genéticos. Líneas de Investigación. Prevención, Diagnóstico Prenatal y Preimplantacional

Dra. M.J. Trujillo-Tiebas y. **Ayuso C**

SIGNOS DE ALARMA EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Agencia Laín Entralgo, Madrid 4 Junio de 2008

148. Genética

Ayuso C.

1988 – 2008. VINT ANYS A CATALUNYA

Commemoració del vintè aniversari de l'associació

28 de junio de 2008

149. Otros programas CIBERER: Área de Defectos Congénitos

Ayuso C.

REUNIÓN DE GRUPOS. ÁREA DE GENÉTICA CLÍNICA Y EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA CIBERER

Sevilla, 5 de Septiembre de 2008

150. Distrofias Hereditarias de Retina

Ayuso C.

84 CONGRESO ANUAL DE LA SEO

Sevilla, 25 de Septiembre de 2008

151. Diagnósticos Genéticos: Tipo de Tests Genéticos y ética

Ayuso Celsabel Lorda

Enfermedad de Huntington, diagnóstico, investigación y consejo genético

II Jornada sobre Enfermedades genéticas y Discapacidad

Madrid, 3 de Octubre de 2008

152. Investigación genética y manejo de muestras.

Ayuso C.

Mesa Redonda **Evaluación de otros proyectos de investigación II**

ENCUENTRO COMITÉS ÉTICOS DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA

Barcelona, 22 de Octubre de 2008

153. Dudas éticas en la práctica del consejo genético.

Ayuso C.

XIV CONGRESO NACIONAL DE LA AEDP.

Madrid, 5-7 de Noviembre de 2008

154. Diagnóstico Genético Preimplantatorio

Ayuso C.

Doctorado Bioética y Biojurídica. Cátedra de la UNESCO

Programa Bloque Ciencia Básica

Coordinador: Dr. Nicolás Jouve de la Barreda
Madrid, 29 de Noviembre de 2008

155. Diagnóstico Genético Preimplantatorio

Ayuso C.

II JORNADAS INTERHOSPITALARIAS. DEPARTAMENTOS DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA
Hospital Gregorio Marañón- Brigham and Women's Hospital Boston
Madrid, 10 de Diciembre de 2008

156. Introducción

Ayuso C.

Día de la Epidermólisis Ampollosa-CIBERER
Hospital Niño Jesus
Madrid, 14 de Enero de 2009

157. Distrofias Retinianas.

Ayuso C.

Mesa Redonda: Traslación de la actividad de investigación del CIBERER al paciente
DIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS. ISCIII
Madrid, 26 Febrero 2009

158. Aportaciones del diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de la retina en la actualidad

Ayuso C.

Mesa Redonda: Distrofias retinianas: ¿Qué hay de nuevo?
XIII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE RETINA Y VÍTREO (SERV)
Madrid, 20 y 21 de Marzo de 2009

159. Capacidad predictiva, estigmatización y discriminación

Ayuso C.

XVI JORNADAS SOBRE DERECHO Y GENOMA HUMANO
Universidad del País Vasco/ Sarriko-Bilbao 4 y 5 de mayo de 2009

160. Aplicaciones clínicas de la Genética: Diagnóstico y Consejo Genéticos

Ayuso C.

BASES GENÉTICAS DEL COMPORTAMIENTO. MASTER DE PSICOFARMACOLOGÍA
Facultad de Psicología- Universidad Autónoma de Madrid.
Madrid, 13 de mayo de 2009

161. Presentación e Introducción

Ayuso C.

SYMPOSIUM: PROYECTO GENOMA HUMANO. Perspectivas en el siglo XXI
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 19 de mayo de 2009

162. Evaluación práctica de los protocolos de FG. Moderadora y Discusión.

Ayuso C.

2ª JORNADA SOBRE ENSAYOS CLÍNICOS: ESTUDIOS FARMACOGENÉTICOS
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 15 de junio de 2009

163. Evaluación de estudios farmacogenéticos por los CEICs.

Ayuso C.

III JORNADA FARMACOGENÉTICA HACIA LA APLICACIÓN CLÍNICA
Madrid, 17 de junio 2009

164. Diagnóstico molecular de enfermedades génicas.

Ayuso C.

II CONGRESO ECUATORIANO DE GENETICA HUMANA
Quito, Ecuador, 23 - 25 de Julio de 2009

165. Medicina Genómica Predictiva: Aspectos Éticos.

Ayuso C.

II CONGRESO ECUATORIANO DE GENETICA HUMANA

Quito, Ecuador, 23 - 25 de Julio de 2009

166. Necesidad de un diagnóstico completo y confirmado. Presentación

Ayuso C.

XI JORNADA FUNDALUCE 2009 LA CEGUERA PUEDE VENCERSE. ALTERNATIVAS TERAPÉUTICAS

Madrid, 21-22 de octubre de 2009

167. Diagnóstico Genético Preimplantatorio

Ayuso C.

Doctorado Bioética y Biojurídica. Cátedra de la UNESCO

Programa Bloque Ciencia Básica

Coordinador: Dr. Nicolás Jouve de la Barreda

Madrid, 23 de octubre de 2009

168. Mesa redonda: Aspectos particulares de los ensayos clínicos en enfermedades raras Moderadora

Ayuso C.

JORNADA SOBRE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Madrid, 28 de octubre de 2009

169. Sesión I: Diagnóstico Genético Preimplantatorio Moderadora

Ayuso C.

Jornada de la AEDP

Murcia, 6 de noviembre de 2009

170. Estudios Farmacogenéticos: Tipos y experiencia en su aplicación

Ayuso C.

Departamento de Farmacología y Terapéutica

SEMINARIOS TEÓFILO HERNANDO

Instituto Teófilo Hernando d i+d del Medicamento – Facultad de Medicina UAM

Madrid, 19 de noviembre de 2009

171. La Investigación Traslacional en los Hospitales. La medicina que viene.

Ayuso C.

SIMPOSIO EL HOSPITAL MODERNO EN EL SIGLO XXI (2ª parte).

HOMENAJE AL PROFESOR JOSÉ MARÍA SEGOVIA DE ARANA

Madrid, 27 de noviembre de 2009

172. Controversias éticas en torno a los análisis genéticos. Casos prácticos.

Ayuso C.

II Jornadas de Aspectos Éticos de la Investigación Biomédica: muestras, biobancos y pruebas genéticas.

ISCIII. Madrid, 28 de noviembre de 2009

173. Ética y Genética.

Ayuso C

JORNADA CONMEMORATIVA XXV AÑOS DEL CEIC EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ

La Paz Madrid, 3 de diciembre de 2009

174. Genética y Ética.

Ayuso C.

I JORNADA DE GENÉTICA Y CONSEJO GENÉTICO

Hospital 12 de octubre, Madrid, 19 de Abril de 2010

175. La experiencia con arrays de la Fundación Jiménez Díaz.

Ayuso C.

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

176. Populationgenetics and epidemiology.

Ayuso C.

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

177. Avances en la genómica en la práctica clínica.

Ayuso C.

FUNDACIÓN TRIPARTITA
Tarrasa, 10 de Junio de 2010

178. Cambio demográfico e investigación médica.

Ayuso C.

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/>

179. Medicina postgenómica hoy: ¿mito o realidad?

Ayuso C.

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>

180. Implicaciones genéticas de la Aniridia

Ayuso C.

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

181. Simposio Situación Actual de las Distrofias Hereditarias de retina: Diagnóstico Genético, clínicos y Terapéutico. Intruducción y Moderación.

Ayuso C.

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

182. Consejo Genético en enfermedades neuromusculares

Mª José Trujillo y **Ayuso C.**

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

183. Genética Molecular y medicina personalizada

Ayuso C.

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

184. ¿Consejo genético en EB?

Mª José Trujillo y **Ayuso C.**

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

185. Consulta de Consejo Genético en enfermedades degenerativas.

Módulo: Psicología en Asesoramiento Genético II: Enfermedades degenerativas.

Ayuso C.

Madrid, 30 de noviembre de 2010

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

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

Grupo de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro

Hospital Gregorio Marañón, Madrid, 27 de enero de 2011

187. Epidemiología de las Distrofias de Retina en España.

Ayuso C.

Seminario. Hospital Sant Pau, Barcelona, 28 de enero 2011

188. Epidemiological data on retinal dystrophies in Spain.

Seminario.

Ayuso C.

University of Lausanne, 14 de Febrero de 2011

189. Consejo Genético.

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

Ayuso C.

Madrid, 25 de febrero de 2011

190. Aspectos éticos del diagnóstico e investigación de enfermedades raras.

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

Ayuso C.

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

191. Actualización sobre Distrofias de Retina.

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

Ayuso C.

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

192. Investigación en Enfermedades Raras.

Ayuso C.

De la Investigación a los tratamientos en Enfermedades Raras. Fundación FEDER.

Ateneo, Madrid, 15 de marzo de 2011

193. Nuevas aproximaciones moleculares en Distrofias de Retina: Homozygosity Mapping y NGS.

DNA Day – CIBERER Workshop

Ayuso C.

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

194. 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

Ayuso C.

Madrid, 5 de mayo de 2011

195. Atrofia óptica. Clasificación y Consejo Genético.

Ayuso C., Fiona Blanco y Cristina Villaverde

Asociación de pacientes con Neuropatía Óptica de Leber

Sevilla, 7 de mayo de 2011

196. Genética de la visión.

Ayuso C.

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

197. Las profesiones de la Genética: presente y futuro.

Ayuso C.

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

198. Grupo 2 de Trabajo Clínica

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

Ayuso C.

Madrid, 28 de junio de 2011

199. Mesa redonda: Excelencia científica en el Sistema Nacional de Salud.

Ayuso C.

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

200. Introducción y presentación

Ayuso C.

Simposio Últimos avances en investigación de retina

Organizado por Fundación Retina España.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 26 de septiembre de 2011

201. Nuevas aproximaciones moleculares a las distrofias de retina.

Ayuso C.

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

202. Pharmacogenetics (Pgx) and Pharmacogenomics (Pgn).

Ayuso C.

BM5 module Genomics, proteomics and genetic modification

En el Masters of Molecular Biomedicine, Biotechnology and Molecular and Cellular Biology

MasterCourse 2011-2012 de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid

Madrid, 26 de octubre de 2011

203. Las DR y sus características en España.

Ayuso C.

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

Terrasa, 28 de octubre de 2011

204. Mesa redonda: Conciencia ética e investigación.

Ayuso C.

V Centenario del Nacimiento de Miguel Servet

Libertad de Conciencia, Ciencia y Europeísmo.

Congreso Internacional organizado por la Consejería de Salud del Gobierno de Aragón.

Zaragoza, 28 de octubre de 2011

205. Análisis genéticos y comunicación de los resultados.

Ayuso C.

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

206. 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

Ayuso C.

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

207. Inauguración y Clausura

7ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada

Ayuso C.

Organizado por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 2 de febrero de 2012

208. Estudios genéticos.

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

Ayuso C.

Valladolid, 16 de febrero de 2012

209. Las DR y sus características en España.

Ayuso C.

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 BidonsEgara-Universidad Miguel Hernández.

Terrasa, 14 de marzo de 2012

210. Marco legal y ético: implicaciones para los profesionales y los pacientes.

Ayuso C.

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

211. 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.

Ayuso C.

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

212. Mesa redonda: Diálogo entre paciente y genetista.

Moderadora: **Ayuso C.**

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

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

Ayuso C. y Marta Cortón.

Reunión de Usuarios de NimbleGen

Organizado por: Roche Applied Science

Barcelona, 3 de mayo de 2012

214. Farmacogenética y enfermedades psiquiátricas.

Ayuso C.

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

215. Tertulia Científica Las nuevas perspectivas del desarrollo clínico de Medicamentos.

Ayuso C.

Medicina Personalizada y Desarrollo farmacéutico: una perspectiva bioética.

Organizado por la Real Academia Nacional de Farmacia

Madrid, 24 de mayo de 2012

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

Ayuso C.

Conferencia de Clausura del 50th International Society for clinical electrophysiology of vision (ISCEV) 2012.

Organizado por la Fundación Oftalmológica del Mediterráneo e ISCEV

Valencia, 6 de junio de 2012

217. Ponencia Diagnóstico y Consejo Genético en enfermedades oftalmológicas.

Ayuso C.

Jornada Informativa para Oftalmólogos

Organizado por la Dirección General de la ONCE

Madrid, 8 de junio de 2012

218. Ponencia Biotecnología Aplicada a la Salud: Diagnóstico, Prevención y Tratamiento en Enfermedades Raras.

Ayuso C. y Rebeca Lucas.

III Bioencuentro con Medios

Organizado por Asebio-Genoma España

Madrid, 26 de junio de 2012

219. Mesa Redonda Farmacología Clínica.

Moderadora: **Ayuso C.** 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

220. El diagnóstico genético ante un triple reto: confidencialidad, calidad y utilidad socio-sanitaria.

Ayuso C.

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

221. ¿Por qué le llaman Ética cuando quieren decir...?.

Ayuso C.

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/>

222. Mesa de Investigación: Fundaluce: La investigación entre todos.

Ayuso C. 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

223. Pharmacogenetics/Pharmacogenomics.

Ayuso C.

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

224. Las Distrofias de Retina como modelo de enfermedad.

Ayuso C.

Seminarios conjuntos IIS-FJD // IdiPaz

Madrid, 16 de noviembre de 2012

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

225. 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: Ayuso C

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

Organizado por la AEDP

Fundación Jiménez Díaz, 23 de noviembre de 2012

226. Corea de Huntington: El proceso clínico multidisciplinar del paciente y su familia.

Ayuso C.

Sesiones Clínicas Generales de la Fundación Jiménez Díaz.

Organizado por la Fundación Jiménez Díaz

Fundación Jiménez Díaz, 11 de diciembre de 2012

227. Actualización en diagnóstico genético.

Ayuso C.

Sesiones Clínicas del Hospital 12 de Octubre.

Hospital 12 de Octubre, 16 de diciembre de 2012

228. Inauguración

Ayuso C.

8ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada

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

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 07 de febrero de 2013

229. Medicina Personalizada

Ayuso C.

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

230. Actualización en diagnóstico genético.

Ayuso C.

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

231. Diagnóstico genético, hoy

Ayuso C

Universidad Carlos III

Madrid, 3 de abril de 2013

232. Aplicación en el diagnóstico clínico de enfermedades genéticas: las distrofias de retina como ejemplo

Ayuso C.

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

233. Genética: Importancia del estudio genético

Ayuso C., F. Blanco y C. Villaverde

XIII Encuentro Nacional de afectados y familias de Aniridia
Madrid, 12 de abril de 2013

234. Medicina Personalizada

Ayuso C.

Congreso El ciclo de la vida de un fármaco: del descubrimiento al paciente
Módulo 9: Medicina Personalizada
Organizado por Roche
Edificio Roche, Madrid, 22 de abril de 2013

235. 2ª Mesa Redonda: La Investigación clínica en centros privados: la visión del gerente y del investigador.

Jesús Peláez, **C. Ayuso**, José Manuel Santabábara, 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 del Hospital Quirón, Barcelona, 25 de abril de 2013

236. Investigación en la Fundación Jiménez Díaz.

Ayuso C.

VIII Jornadas de Integración para Nuevos Residentes

Organizado por Capiro Sanidad

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 22 de mayo de 2013

237. Genética en las enfermedades neurodegenerativas sistémicas.

Ayuso C.

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

238. Conferencia magistral Enfermedades Raras en el siglo XXI: Un reto científico y ético

Ayuso C.

Acto Científico de 2013.

Instituto de investigación Sanitaria- Fundación para la Investigación Hospital La Fé

Valencia, 24 de junio de 2013

239. Mesa Redonda: Ética de la Investigación.

Moderadora. Ayuso C.

Jornada Ética de la Investigación, no sólo bioética

Organizado por IDC-Salud Fundación Jiménez Díaz.

Fundación Jiménez Díaz, 27 de junio de 2013

240. Ponencia Aspectos genéticos de la Distrofias de Retina

Ayuso C.

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

241. Simposio III: Nuevas áreas para la Farmacogenética: el tratamiento de la Degeneración Macular

Asociada a la Edad (DMAE).

Moderadora: **Ayuso C**

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

242. Necesidad de impulsar la investigación en las distrofias de retina.

Ayuso C.

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 BidonsEgara
Madrid, 8 de octubre de 2013

243. 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

Ayuso C. y Marta Cortón

XV Jornadas de Investigación de Farpe y Fundaluce.
Universidad de Salamanca, 18 de octubre de 2013

244. 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: **Ayuso C.**
Panel: Belén Pérez González e Ignacio Blanco Guillermo.
Madrid, 24 de octubre de 2013

245. En el umbral de la Medicina Predictiva.

Mesa Debate 2

Ponentes: **Ayuso C**, David Ruipérez, Pilár Nicolas.

Organizado por Roche

IX Congreso de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS) 2013
Valladolid, 27 de octubre de 2013

246. Genética en la práctica médica: Enfermedades crónicas no transmisibles.

Medicina personalizada.

Ayuso C.

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

247. Sesión 1 Investigación Genética y Epidemiológica.

Moderadora: **Ayuso C.**

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

248. Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz.

Ayuso C.

Clínica La Luz, 30 de enero de 2014

249. Bienvenida e Introducción al Workshop.

Symposium on Hereditary Retinal Dystrophies: From bench to bed.

Ayuso C.

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.

250. Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales.
Presentación del libro Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales.
Ayuso C , Carmen Vela, Juan Carrión, Antonio Baldellou y Fernando Royo.
Fundación Jiménez Díaz, 20 de marzo de 2014.

251. Investigación en la Fundación Jiménez Díaz
Ayuso C.
IX Jornadas de Integración para Nuevos Residentes
Organiza: Prof. J Farré. Subdirección de Docencia Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid 22 de Mayo a 3 de Junio de 2014

252. Diagnóstico genético en Pediatría
María José Trujillo Tiebas y Ayuso C.
III Jornadas en Actualización pediátrica
HU Infanta Elena, 12 de junio de 2014

253. CIBERER: Investigación traslacional en ER
Ayuso C.
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.

254. Presentación de la Institución IIS-FJD
Ayuso C.
I Jornada Encuentro de Investigación
Organizado por: Facultad CC Salud URJC-Hospital Rey Juan Carlos e IIS-FJD.
Madrid, 30 de junio de 2014.

255. Diagnóstico Genético y Enfermedades Raras. Un nuevo reto en pediatría
Ayuso C.
Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, 3 de julio de 2014.

256. De la genómica a la medicina personalizada
Seminario Biotecnología y salud: Desde la ciencia y la tecnología al impacto socioeconómico. Bloque Medicina personalizada
Ayuso C.
Moderadora: Dra. Elisa Borrego
Organizado por: Universidad Internacional Menéndez Pelayo y ASEBIO.
Santander, 9 de julio de 2014.

257. Mutation findings in 31 choroideremia families
Simposio Coroideremia. Conocimiento y terapia.
Ayuso C.
Organizado por: Asociación de afectados de Coroideremia.
Álava, 17 de septiembre de 2014.

258. Jornada de Institutos de Investigación Sanitaria
Mesa Redonda: Génesis, el presente y el futuro de los IIS
Ayuso C.
Hospital Universitario la Paz, 2 de octubre de 2014.

259. Investigación traslacional
Ayuso C.
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.

260. Research Results from Madrid Group

Almudena Ávila y **Ayuso C.**
Reunión del European Retinal Diseases Consortium (ERDC)
Gante, 10 al 13 de octubre de 2014

261. 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.

Ayuso C.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa
Madrid, 16 de octubre de 2014.

262. 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.

Ayuso C.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa
Madrid, 16 de octubre de 2014

263. Inauguración

Ayuso C.

11th INTERNATIONAL VHL SYMPOSIUM & VHL FAMILY MEETING
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 25 de Octubre de 2014

264. Avances en la farmacogenómica. ¿Debemos estar preparados en Atención Primaria?

Ayuso C.

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)
Mérida, 29 a 31 de octubre de 2014

265. Diagnóstico genético/genómico de las Enfermedades Raras

Ayuso C.

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.

266. Medicina Genómica en el s XXI.

Ayuso C.

Jornadas BioDonostia Instituto de Investigación Sanitaria
San Sebastián, 6 de febrero de 2015

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

Ayuso C.

Ciclo anual de Encuentros-Coloquio FEDEPE
Organizado por la Federación Española de Mujeres Directivas, Ejecutivas, Profesionales y Empresarias
Madrid, 10 de febrero de 2015

268. Innovación: líneas de investigación abiertas en Enfermedades Raras

Ayuso C.

II Jornada Clínico San Carlos con las enfermedades raras.
Organizado por Rare Disease Day, IdISSC, Hospital Clínico San Carlos e Incubadora de ideas

Hospital Clínico San Carlos, 24 de febrero de 2015.

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

Ayuso C.

3rd CNAG Symposium on Genome Research: Rare Diseases

Organizado por CNAG,

Barcelona, 26 de febrero de 2015

270. Información acerca de los resultados genéticos a los participantes en investigación

Ayuso C.

Mesa Redonda: Ética de la Investigación Genética

VIII Reunión Científica Anual CIBERER

San Lorenzo del Escorial, 12 de marzo de 2015

271. Futuro de los test genéticos: secuenciación masiva

Ayuso C.

Jornada de Asesoramiento reproductivo y genético

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

Instituto Bernabéu, Alicante, 28 de marzo de 2015

272. La medicina genética del S. XXI

Ayuso C.

Jornada Divulgativa sobre Medicina Genética. (Organizado por FEDEPE, IIS-FJD, AEGH, CIBERER)

HU-Fundación Jiménez Díaz, 23 de abril de 2015

273. Entrega de diplomas

Ayuso C.

Jornada Despedida de los nuevos especialistas en ciencias de la salud

HU-Fundación Jiménez Díaz, 5 de mayo de 2015

274. La secuenciación masiva de la investigación a la práctica clínica. El ejemplo de las distrofias de retina

Ayuso C.

XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana - AEGH

Palma de Mallorca, 14 de mayo de 2015

275. Investigación en la Fundación Jiménez Díaz

Ayuso C.

X Jornadas de Integración para Nuevos Residentes

HU-Fundación Jiménez Díaz, 22 de mayo a 3 de junio de 2015

276. Genética general

Ayuso C.

Jornada de formación ONCE. Organizado por ONCE,

Madrid, 12 de mayo de 2015

277. Investigación sobre enfermedades raras en España: CIBERER.

Ayuso C.

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

278. Descifrando las distrofias de retina: de la era Sanger a la NGS.

Ayuso C.

Implantación de la Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica

I Jornada del Genoma Humano Patrimonio de la Humanidad. (Organizada por CIBERER y Hospital Universitario Ramón y Cajal)

Madrid, 11 de noviembre de 2015

279. Bioethical concerns in NGS

Ayuso C.

International Symposium Understanding human disease: new tools for new challenges
(Organizado por la Universidad de Barcelona y CIBERER)
Barcelona, 23 de noviembre de 2015

280. El personal investigador en la Acción Estratégica en Salud

Ayuso C.

Jornada Los Investigadores en el Sistema Nacional de Salud (Organizada por el ISCIII)
Madrid, 25 de noviembre de 2015

281. Las distrofias de retina en 2016. ¿Cuánto hemos avanzado?.

Ayuso C.

Jornada de la Asociación de Retinosis de Gipuzkoa Begisare
Instituto de Investigación BioDonosita, 22 de enero de 2016.

282. Retos de la incorporación de la NGS a la investigación y a la clínica.

Ayuso C.

III Jornada de Investigación en el SESCOAM. Impacto de la investigación en salud en Castilla-La Mancha
Hospital Universitario General de Ciudad Real, 5 de febrero de 2016

283. La investigación en el HUFJD a vista de pájaro.

Ayuso C.

II taller teórico-práctico sobre metodología de la investigación
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 24 de febrero de 2016

284. Presentación.

Ayuso C.

Jornada Las enfermedades raras a debate: la situación de los cánceres hematológicos en este contexto.
Organizado por la Universidad Rey Juan Carlos, la Cátedra de Innovación y Gestión Sanitaria, el IIS-FJD, el CIBERER y Janssen
Fundación Jiménez Díaz. 2 Marzo 2016

285. Presentación

Ayuso C.

PRESENTACIÓN DEL LIBRO: Ética de la Investigación en Enfermedades Raras
Organizado por IIS-FJD, Fundación Genzyme y CIBERER
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 2 de marzo de 2016

286. Diagnóstico Prenatal no Invasivo

Ayuso C.

XIII Reunión Jefes de Servicio de Obstetricia y Ginecología SEGO. Madrid 11 de Marzo de 2016

287. Medicina genómica: algunos ejemplos en investigación y práctica clínica.

Ayuso C.

V Aniversario del Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca ISBAL
Salamanca, 1 de abril de 2016

288. Qué sabemos del DNA hoy y para qué nos sirve.

Ayuso C.

DÍA DEL DNA
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 22 de abril de 2016

289. La Investigación salva vidas

Ayuso C.

Evento benéfico a favor de la Fundación MENCÍA
Organizado por la Fundación MENCÍA

Hotel Westin Palace de Madrid, 22 de abril de 2016

290. Presentación del Servicio de Genética.

Ayuso C.

Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid, 26 de abril de 2016

291. Spanish experience of Retinal Dystrophies

Ayuso C.

Conferencia Inaugural del ESHG

Barcelona, 21 de mayo de 2016

292. Investigación en el HU-FJD

Ayuso C.

Jornada de acogida de residentes

Fundación Jiménez Díaz, 30 de mayo de 2016

293. Traslación a la práctica clínica de las técnicas genómicas

Ayuso C.

Centro de Investigaciones Biológicas

Madrid, 2 de junio de 2016

294. Medicina de familia y Genética: cómo cuándo y para quienes solicitar una prueba genética

Ayuso C.

36º Congresos semFYC

Mesa Genética para el día a día

A Coruña, 10 de junio de 2016

295. Acto de bienvenida

Ayuso C.

I Simposio Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Claves y controversias del complejo Miositis-Neumonitis

HU Fundación Jiménez Díaz, 16 de junio de 2016

296. Actualización en aspectos oftalmológicos y de rehabilitación de las enfermedades oculares causantes de la ceguera y deficiencia visual grave

Ayuso C.

Jornadas de Acción formativa nº4, convocatoria N°1, grupo 1 de la ONCE

ONCE, 17 de junio de 2016

297. Results from Fundación Jiménez Díaz

Ayuso C.

Meeting of the ERDC & EyeTN

Montpellier, 20 y 21 de junio de 2016

298. Presentación y Bienvenida

Ayuso C.

Jornada Descubriendo la Investigación en las Enfermedades Raras

Organizado por HU-FJD, CIBERER, Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, FEDER y Farmaindustria

HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 15 de septiembre de 2016

299. Taller práctico para pacientes y familiares: las necesidades de los pacientes en el ámbito de la investigación genética de las enfermedades raras

Ayuso C.

Jornada Descubriendo la Investigación en las Enfermedades Raras

HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 15 de septiembre de 2016

300. Actualización en aspectos oftalmológicos y de rehabilitación de las enfermedades oculares causantes

de la ceguera y deficiencia visual grave

Ayuso C. y Almudena Ávila

Jornadas de Acción formativa nº4, convocatoria Nº1, grupo 1 de la ONCE

Centro Deportivo y Cultural de la ONCE, Madrid, 16, 28 y 30 de septiembre de 2016

301. Presentación del libro: Ética de la Investigación en EERR

Ayuso C.

Sant Joan de Deu, Barcelona, 6 de octubre de 2016

302. Presentación del Ålstrom Europe Madrid Meeting

Ayuso C.

Organizado por Diana Valverde

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 10 de octubre de 2016

303. Presentación y moderación de la mesa redonda Desarrollo Científico

Ayuso C.

Jornada de Medicina de Precisión. 30 Aniversariodel ISCIII

Salón de Actos Ernest Lluch, ISCIII

Madrid, 13 de Octubre de 2016

304. Implicación del Gen USH2A en la patogénesis de la ARRP y el UHS2. Papel de la mutación p.C759F.

Ayuso C.

ENTREGA DE PREMIOS FUNDALUCE

Madrid, FJD 21 de octubre de 2016

305. Las enfermedades raras y sus problemas.

Ayuso C.

XVII Ateneo de Bioética: Enfermedades raras ciencia y ética

Organizado por la Fundación Ciencias de la Salud y con la colaboración del Hospital Fundación Jiménez Díaz.

Madrid, 25 de octubre de 2016

306. Visión y evolución

Ayuso C.

Luz, ritmos y evolución.

HU La Princesa, Madrid, 15 de noviembre de 2016

307. Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético

Ayuso C.

Título de Experto en Genética Médica de la Universidad de Valencia

Valencia, 24 de noviembre de 2016

308. Resultsfrom FJD

Ayuso C.

Meeting of the ERDC &EyeTN. Valencia, 24-25 de noviembre de 2016

309. NGS, translational approach in genetic disease: from research to clinical settings

Session Genetic Disease: Learn: What your peers are doing in Genetic Disease

Ayuso C.

Illumina 2017 User Group Meeting

Málaga, 2nd-3rd March 2017

310. Management of patients with suspicious of hereditary optic nerve disorders.

Ayuso C.

II UPDATE ON OPTIC NERVE DEGENERATION

Bloque: Hereditaryopticnervedisorders

Organizado por el Laboratorio de Visual Pathway parte del Hospital Clínic de Barcelona y el Instituto de Ciencias Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS).

<http://www.meetingpharmagroup.com/OWS/2017EUPON/index.html>

Hospital Clinic, Barcelona, 18 de marzo de 2017

311. Mesa Redonda: Investigación en centros privados: 2016-2018, pasado, presente y futuro inmediato
Jornada de innovación en centros privados.

Ayuso C.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 27 de abril de 2017

312. Diagnóstico Genético - Mesa 3: Avances Genéticos: Diagnostico Genético y Preimplantacional.

Ayuso C.

II Jornada Charcot Marie Tooth
Organizado por la Asociación Madrileña de Enfermedades Neuromusculares ASEM.
Madrid, 17 de junio de 2017

313. ¿Qué es la Medicina Personalizada de Precisión? Entendiendo la Medicina del Futuro.

Ayuso C.

Jornada Actualización de Medicina Personalizada
Organizado por Instituto Roche.
Madrid, 30 de junio de 2017

314. Los Institutos de Investigación Sanitaria: Hacia una Traslación Efectiva

Ayuso C.

Encuentro Universidad Internacional Menéndez Pelayo.
Santander, 3 al 5 Julio 2017

315. Mesa redonda. Barreras y dificultades detectadas en Medicina Personalizada.

Ayuso C.

Los Institutos de Investigación Sanitaria: hacia una traslación efectiva.
Moderación: Carmen Vela Secretaria de Estado Desarrollo e Innovación, Ministerio de Economía, Industria y Competitividad.
Santander, 4 de julio de 2017

316. Presentación del Comité de Integridad Científica

Ayuso C.

Jornada de Presentación del Comité de Integridad Científica.
Organizado por el Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz
Hospital Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 28 de septiembre de 2017

317. Ciliopathies: Where do we stand?

Ayuso C.

XXXV Congress of the ESCRS
WSPOS Subspecialty Day
Lisboa, 6 de octubre de 2017

318. The establishment of national and international collaborative networks for the study of rare eye diseases.
The example of Spanish network.

Ayuso C.

VII Annual Meeting of the Italian Society of Genetic Ophthalmology (SIOG) on the topic
The European network of rare eye diseases for innovation in diagnosis and therapy
Nápoles, 20-21 de octubre de 2017

319. Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético

Ayuso C.

Título de Experto en Genética Médica de la Universidad de Valencia
Valencia, 8 de noviembre de 2017

320. Meeting introduction.

Ayuso C.
Lymphoma Leukemia. Diagnosis for Targeted Therapy
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 16 de noviembre de 2017

321. La evaluación de las tecnologías codependientes (medicina personalizada) Jornadas científico-técnicas abiertas de la RedETS.

Ayuso C.
Tenerife, 17 de Noviembre de 2017

322. Aspectos éticos: NGS en la Medicina Genómica

Ayuso C.
20º Aniversario del Genoma Humano (1997-2017): Aplicaciones emergentes de la secuenciación masiva en medicina personalizada e investigación traslacional
Hospital Universitario Ramón y Cajal
Madrid, 28 de noviembre de 2017

323. Abordaje de las causas genéticas de hipotonía neonatal y malformaciones congénitas

Ayuso C.
Auditorio Facultad de Medicina Humana Universidad San Antonio Abad del Cusco.
Cusco - Perú, 2 y 3 de enero de 2018

324. Ponencia de estudio sobre genómica

Ayuso C.
Comisión de Sanidad y Servicios Sociales, XII Legislatura
Comparecencia en el Senado de España.
Madrid, 9 de enero de 2018

325. ERDC Report from Madrid

Ayuso C.
ERDC Meeting y Symposium
Les Diablerets, Suiza 1 y 2 de febrero de 2018

326. La investigación en el HU-FJD a vista de pájaro

Ayuso C.
IV taller teórico-práctico sobre metodología de la investigación
Madrid, HUFJD 14 de febrero de 2018

327. Introducción al proyecto RAREGenomics (Red de investigación de enfermedades raras de la Comunidad de Madrid) Taller: Necesidades de los pacientes de enfermedades raras neurológicas

Ayuso C.
1ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid
Madrid, 26 de febrero de 2018

328. Síndrome de Usher. Nuevas aproximaciones diagnósticas y terapéuticas

Ayuso C. y José Mª Millán
Jornada Internacional de Actualización en Discapacidad Auditiva y Sordoceguera
Tenerife, 10 de marzo de 2018

329. Caracterización y Contribución al Diagnóstico Genético de una Cohorte de Pacientes con Discapacidad Intelectual, Autismo y/o Epilepsia: Proyecto Cohortes. Mesa Redonda

Ayuso C.
XI Reunión Anual CIBERER
Castelldefels, Barcelona 12 al 14 de marzo de 2018

330. Presentación de la jornada sobre Enfermedades Raras

Ayuso C.

2ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid
Madrid, 16 de marzo de 2018

331. Reunión pacientes Ensayo Clínico Usher

Ayuso C.

Jornada para pacientes Usher Tipo 1

Asocide

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 20 de marzo de 2018

332. Los Investigadores Clínicos en la práctica clínica

Ayuso C.

La Investigación en la Práctica Clínica. Encuentros ISCIII

Instituto de Salud Carlos III, Madrid, 6 de abril de 2018.

333. Los institutos de Investigación sanitaria y la implementación de la Medicina personalizada.

Ayuso C.

Máster en Bioinformática aplicada a medicina Personalizada y Salud

Madrid, 9 de abril de 2018

334. El profesor Jiménez Díaz y su impacto en la medicina clínica

Sesiones Científicas en torno a la figura del Prof. Carlos Jiménez Díaz.

Ayuso C.

Organizado por el Hospital Universitario de la Fundación Jiménez Díaz y la Fundación Conchita Rabago.

Real Academia Nacional de Medicina de España.

Madrid, 11 de abril de 2018.

335. Medical Genomics today: Expectation & Needs

Ayuso C.

The Impact of Genomics Data on Health: The Role of the European Genome-Phenome Archive (EGA) CRG

Barcelona, 13 de abril de 2018.

336. Cómo hacer el seguimiento después de un estudio genético

Ayuso C.

Jornada Como puede ayudar la genética a tu especialidad. Día Internacional del ADN

Madrid, 26 de abril de 2018.

337. Pescando genes

Ayuso C.

Diálogos con la Cultura.

Facultad de Medicina UAM. 27 de abril de 2018.

338. De la Genética a la Genómica. Evolución de los servicios de Genética Asistenciales

Ayuso C.

Jornada NIMGenetics.

Parque Científico UAM, Madrid. 4 de mayo de 2018.

339. Consejo Genético

Ayuso C.

Fundación Oír es Clave.

Madrid. 18 de mayo de 2018.

340. La prestación del asesoramiento genético: informe inicial, tipos de pruebas a realizar, herramientas de análisis, interpretación del informe de asesoramiento genético, conceptos relacionados con la transmisión. La situación de la Investigación en visión.

Ayuso C.

Jornada de Futuros Gestores en Servicios Sociales.

Sede de la ONCE

Madrid, 24 de mayo de 2018

341. Introducción y organización

Ayuso C.

3ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid

Madrid, 24 de mayo de 2018

342. Investigación en la Fundación Jiménez Díaz

Ayuso C.

Jornadas de Integración para Nuevos Residentes

Organiza: Prof. J Farré. Subdirección de Docencia Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 28 de mayo de 2018

343. Plan de Atención Integral a Pacientes con Discapacidad

Ayuso C.

Salón de Actos de la Fundación ONCE.

Madrid, 21 de junio de 2018.

344. Visión y genoma. Avances para nuestro día a día

Ayuso C.

Escuela de Fisioterapia UAM -ONCE

Madrid, 27 de junio de 2018.

345. Symposium: Hot Topic - Genetics. From Bench to the Bedside

Ayuso C.

VI International Congress of Research in Retina and Vision

Instituto de Investigaciones Oftalmológicas Ramón Castroviejo. Universidad Complutense de Madrid

Madrid, 29 y 30 de junio de 2018.

346. Presentation: 8th CNAG-CIBERER Symposium on Genomic Medicine applied to Rare Diseases

Ayuso C.

8th CNAG-CIBERER Symposium on Genomic Medicine applied to Rare Diseases

Madrid, 5 de julio de 2018

347. Papel patogénico y correlación genotipo-fenotipo de la mutación p.Cys759Phe en el gen USH2A

Ayuso C.

4ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS

Madrid, Facultad de Medicina UAM 12 de julio de 2018.

348. Rare.Eye-FJD. Proyectos y actividades que desarrolla.

Ayuso C.

5ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid

Madrid, 26 de septiembre de 2018

349. Distrofias de Retina: Un ejemplo de investigación colaborativa y exitosa en España

Ayuso C.

I Congreso Nacional Retina

Murcia, 5 y 6 de octubre de 2018

350. Trabajo en red para avanzar en el acceso al tratamiento

Ayuso C.

I Simposium Labor Investigadora en Enfermedades Raras – Federación Española de Enfermedades Raras FEDER

Barcelona, 25 de octubre de 2018

351. Session II: Speech by high level scientific researchers. Rare Diseases

Ayuso C.

150 Aniversario Relaciones Diplomáticas entre Japón y España.

Joint Japan-Spain Conference on Rare Diseases and Nanomedicine Research

Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades

Madrid, 7 de noviembre de 2018

352. Mesa debate después del VIII Documental del Proyecto En clave social abordando la situación de las personas que viven con baja visión, título Mirar sin ver.

Ayuso C.

Asociación Retina Madrid.

Madrid, 14 de noviembre de 2018

353. Raregenomics: una aproximación al estudio colaborativo de las enfermedades raras.

Ayuso C.

XI Congreso Internacional de Enfermedades Raras

Mesa: Actualizaciones Diagnósticas. Moderador: Guillermo Glover López

Murcia, 16 y 17 de noviembre de 2018

354. La genómica en Medicina Interna.

Ayuso C.

Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) – VI Congreso Ibérico de Medicina Interna y XXXIII Congreso de la Sociedad Castellano-leonesa-Cántabra de Medicina Interna

Soria, 21 al 23 de noviembre de 2018.

355. Estudios Clínicos en Enfermedades raras

Farmacogenética: Variabilidad genética

Ayuso C.

CECIC: Máster en Coordinación de Ensayos Clínicos en Centros de Investigación- Study Coordinator de ESAME 2018-2019.

Madrid, 22 y 29 de noviembre de 2018

356. Ética de la Investigación

Ayuso C.

Mesa Redonda en el Congreso Escuela Internacional de Doctorado.

Universidad Rey Juan Carlos.

Madrid, 27 de noviembre de 2018

357. Investigación en Enfermedades Raras

Ayuso C.

Mesa Redonda celebración del X Aniversario de la Fundación Isabel Gemio. Caixa Fórum.

Madrid, 27 de noviembre de 2018.

358. El paciente, protagonista en la Investigación

Ayuso C.

VI Jornada somos Pacientes

Farmaindustria. Madrid, 11 de diciembre de 2018

359. Bienvenida e Introducción a las EERR

Ayuso C.

Acercando la ciencia a las escuelas: investigación y desarrollo de medicamentos en Enfermedades Raras.

IIS-FJD y Farmaindustria Madrid, 12 de diciembre de 2018.

360. El cribado genético: aspectos éticos

Ayuso C.

Jornada: 50 años de cribado neonatal en España ¿Cómo afrontamos el futuro?

Ciencias de la Vida y de la Materia. Organizado por la Fundación Ramón Areces

Madrid, 15 de enero de 2019.

361. UsherTher - ConsortiumMeeting

Ayuso C.

Organizado por TIGEM

Nápoles, 31 de enero de 2019 – 1 de febrero de 2019

362. La investigación en el HUFJD a vista de pájaro

Ayuso C.

Organizado por el HUFJD.

V Taller Teórico-Práctico sobre Metodología e Investigación.

Madrid, 13 de febrero de 2019

363. Centros de referencia españoles en EERR. Nuevos Hallazgos en el diagnóstico Genético molecular de la Retinitis Pigmentosa (RP) y Síndrome de Usher

Ayuso C.

V Jornada sobre Enfermedades Raras de la Universidad de Málaga.

Málaga, 25 de febrero de 2019

364. ¿Cómo trabaja el CIBERER para las personas con Enfermedades Raras?

Moderadora Mesa Redonda

Ayuso C.

VIII Jornada Investigar es Avanzar. Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Organizado por el CIBERER

Madrid, 28 de febrero de 2019

365. Introducción y organización

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS

Hospital Ramón y Cajal - Madrid, 20 de marzo de 2019

366. Presentación del Grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas

Ayuso C.

I Reunión Anual de Áreas y Grupos del IIS-FJD

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 26 de marzo de 2019

367. Estudio genético y aproximación clínica a la Retinosis Pigmentaria en Ciliopatías.

Ayuso C.

I Simposio Internacional de Ciliopatías y BardetBiedl. Universidad de Vigo.

Orense, 28 y 29 de marzo de 2019

368. Overview froma Genetic Department in a University Hospital

Ayuso C.

OnconetSudoe: Workshop on innovative IT for healthcare. The patient journey: Information Technologies focused on the cancer patient.

Madrid, 3 y 4 de abril de 2019.

369. Experiencia en la terapia de DHR: algunos ejemplos de investigación y práctica clínica

Ayuso C.

Taller para Pacientes: Medicamentos Huérfanos y Distrofias Hereditarias de la Retina: Situación Actual.

Auditorio IIS-La Fe. Valencia. 10 de abril de 2019.

370. Introducción y moderación: Simposio Cardiología molecular y muerte súbita: del síntoma a los genes

Ayuso C.

L Lección Conmemorativa Jiménez Díaz

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

Madrid. 16 de mayo de 2019.

371. Introducción y organización

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS

Hospital Universitario La Paz, Madrid. 23 de mayo de 2018.

372. De la Genética a la Genómica, impacto en la medicina del s. XXI

Ayuso C.

I Jornada sobre Secuenciación de nueva generación (NGS) en el Hospital Universitario Central de Asturias - HUCA. Un antes y un después en la Medicina.
Oviedo, Asturias. 24 mayo de 2019.

373. Investigación en la Fundación Jiménez Díaz

Ayuso C.

XIV Jornadas de Integración para Nuevos Residentes
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.
Madrid, 29 de mayo de 2019

374. Datos asociados a las muestras. Datos del genoma. Retorno de la información al donante-sujeto fuente/familia

Ayuso C.

Mesa redonda: El papel de los Comités de Ética de Investigación en relación con la actividad de los Biobancos
Congreso Asociación Nacional de Comités de Ética de la Investigación (CEI) e Investigadores en Aspectos éticos y legales de la investigación biomédica ANCEI
Tarragona, 30 y 31 de mayo de 2019.

375. Medicina Genómica ¿Dónde Estamos?

Ayuso C.

Seminario Organizado por I+12.
Hospital Universitario 12 de Octubre.
Madrid, 21 de junio de 2019.

376. Investigación e Innovación en Quironsalud

Ayuso C.

I Jornada de Investigación e Innovación Quironsalud.
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 2 de julio de 2019.

377. Presentación de la jornada sobre Enfermedades Raras

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS
Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid
Madrid, 26 de septiembre de 2019.

378. Comunicación Evento deportivo divulgativo

Ayuso C.

30º aniversario de la creación de la Asociación Retina Madrid, junto a la Fundación Retina España
Casa de Campo, Madrid
Madrid, 28 de septiembre de 2019.

379. Las enfermedades raras. Un reto para todos

Ayuso C.

La Fundación Tecnología y Salud y FENIN
Premios Tecnología y Salud 2019
Madrid, 2 de octubre de 2019

380. Retos de la Medicina genómica en la práctica clínica

Ayuso C.

IX Ciclo de seminarios de Investigación
Hospital de Ciudad Real
Ciudad Real, 9 de octubre de 2019.

381. Usher Syndromes: From Genes to Therapies

Ayuso C.

Meeting for European Association for Vision and Eye Research (EVER)
Niza. Francia, 17-19 de octubre de 2019.

382. Presentación: Desafíos actuales de las enfermedades raras y Como integrar asistencia e investigación genética en un Instituto de Investigación Sanitaria.

Ayuso C.

Jornada Bianual de Encuentro de Mujeres Genetistas
Organiza el IIS-FJD
Toledo, 24 de octubre de 2019

383. El Instituto de investigación de Fundación Jiménez Díaz

Ayuso C.

Sesión 7: Los Institutos de Investigación del Ciclo de Conferencias Libro conmemorativo del 50 Aniversario de nuestra Facultad de Medicina
Universidad Autónoma de Madrid
Madrid, 28 de octubre de 2019.

384. Análisis Genéticos: Definiciones, requisitos de información al paciente y consentimiento

Ayuso C.

I Taller Teórico-práctico Investigación: Datos, Muestras biológicas y Análisis genéticos
HU-FJD, Madrid, 30 de octubre de 2019

385. Mesa redonda: Genes y Genomas

Moderadora: Ayuso C.

Simposio sobre Enfermedades Raras y no-diagnosticadas en niños y adolescentes. Traslación a la clínica y a la sociedad
Barcelona, 27 de noviembre de 2019.

386. Presentación de la jornada sobre Enfermedades Raras

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS
Hospital Universitario Doce de Octubre
Madrid, 12 de diciembre de 2019

387. Bienvenida e Introducción a las EERR

Ayuso C.

Jornada Acercando la ciencia a las escuelas: investigación y desarrollo de medicamentos en Enfermedades Raras.
IIS-FJD y Farmaindustria Madrid
Madrid, 13 de diciembre de 2019

AÑO 2020

388. El diagnostico genético en Distrofias Hereditarias de Retina (DHR): Cómo y porqué hacerlo

Ayuso C.

LII Congreso de la Sociedad Andaluza de Oftalmología SAO
En el Simposio VI: Cambio de paradigma en las distrofias retinianas
Málaga, 23 al 25 de enero de 2020

389. ERDC Report Fundación Jiménez Díaz, Madrid

Ayuso C.

European Retinal Dystrophies Consortium
Tubingen, 30 de enero de 2020

390. Epidemiología genética de las DHR en España. Resultados de 28 años

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 14 de febrero de 2020

391. Conceptos Éticos en Enfermedades Neurológicas

Ayuso C.

Jornada de Actualización en Genética: de la genética a la genómica en las enfermedades neuromusculares.

Madrid, 21 de febrero de 2020

392. Investigación en tiempos de COVID y Organización de la investigación durante la pandemia: Papel del IIS-FJD

Ayuso C.

Symposium SARS CoV2 - Entre dos olas

Sesión 2: Investigación e Innovación

Aula Magna HUFJD (con Aforo limitado) + Streaming, 25 de junio de 2020.

393. Introducción: Jornada sobre EERR

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Online, 9 de julio de 2020.

394. ERDC- Report Madrid

Ayuso C.

ERDC Meeting

European Retinal Dystrophies Consortium

Online, 11 de septiembre de 2020

395. Introducción: Jornada sobre EERR

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Online, 24 de septiembre de 2020

396. Conceptos Éticos en Enfermedades Neurológicas del Adulto

Ayuso C.

Jornada Virtual de Actualización en Genética Humana.

Asociación Española de Genética Humana AEGH.

Virtual, 2 de octubre de 2020

397. Marcadores pronósticos genéticos del huésped WP3 (genómica huésped) Proyecto: STOP-Coronavirus

Ayuso C.

Hospital Universitario Doce de Octubre

Madrid, 26 de octubre de 2020

398. Área de Genética y Genómica- Plan de actuación

Ayuso C.

II Reunión Anual de Áreas y Grupos del IIS-FJD

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 13 de noviembre de 2020

399. Introduction to Ethical, social and legal aspects of personalized medicine – the research & clinical frameworks

Ayuso C.

Technical Workshop on Ethical, Legal and Social Aspects in Personalized Medicine

Organizado por EULAC PerMed

Online, 17-18 de noviembre de 2020

400. Genética e Incontinencia Pigmenti

Ayuso C.

XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras
Simposium Incontinenti Pigmentari
Organizado por la UCAM y D´Genes
Online, 24 de noviembre de 2020

401. Presentación de casos clínicos con alteraciones germinales. Paneles grandes

Ayuso C.

Webinar Sophia
Online, 30 de noviembre de 2020

402. Aplicación clínica de datos genómicos masivos en genómica clínica, posibilidades y obstáculos

Ayuso C.

Big Data en salud: Aplicaciones, oportunidades y aspectos regulatorios.
MÓDULO1- Bigdata en Medicina de precisión, aplicación en la planificación Sanitaria y en la atención al paciente.
Organizado CLL, La Caixa Foundation, Universidad PaisVasco - GI Catedra de Derecho y Genoma Humano y Fundación Formación y Futuro.
Online, 2 de noviembre al 7 de diciembre de 2020

403. Introducción: Jornada sobre EERR

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 10 de diciembre de 2020

404. La genética en el COVID

Ayuso C.

Foro de debate. Movimiento Big Data by ABC y Fundación Merck Salud.
Madrid, 1 de diciembre de 2020.

405. Aprendiendo la genética con expertos (Bases genéticas del diagnóstico genético)

Ayuso C.

DHR AcademEye
Online, 3 de diciembre de 2020

406. Introducción: Jornada sobre EERR

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Online, 10 de diciembre de 2020

407. Presentación de la Jornada.

Ayuso C.

Jornada de Integridad Científica: Sesgo de Publicación: qué es y cómo prevenirlo
Hospital Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 16 de diciembre de 2020.

408. Utilidad de la genética en la DHR en el siglo XXI

Ayuso C.

Jornada Científica 2020 Retina Catalunya
Online, 19 de diciembre de 2020

409. Datos Genomicos y COVID: Aspectos éticos y legales

Ayuso C.

Diálogos Ciencia y Derecho.

Fundación Fide y Fundación Garrigues.
Madrid, Online (Teams) 25 de enero de 2021
<https://areafide.com/sesiones/sesion-online-datos-genomicos-y-covid-aspectos-eticos-y-legales/>

410. La Investigación. Los beneficios de la ciencia

Ayuso C.

Presentación del libro Ciencia en pequeñas dosis.
Retransmitida desde el MUNCYT (Museo Nacional de Ciencia y Tecnología)
Madrid, grabado, 26 de enero de 2021

411. Consejo genético y aspectos éticos-legales

Ayuso C.

Genética y selección embrionaria. Asociación Española de ANIRIDIA.
Madrid, Online, 28 de enero de 2021

412. Presentación de la Jornada

Ayuso C.

Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS Madrid,
Online, 18 de febrero de 2021.

413. Aplicación clínica de datos genómicos masivos en genómica clínica, posibilidades y obstáculos

Ayuso C.

Bigdata en Salud: Aplicaciones, oportunidades y aspectos regulatorios.
Madrid, Online, 18 de febrero de 2021.

414. WP3 Genómica huésped: Marcadores pronósticos genéticos del huésped

Ayuso C.

Reunion General Proyecto: COV20/00181
Online, 10 de marzo de 2021

415. Los Institutos de Investigación Sanitaria

Ayuso C.

Conociendo la UAM
Madrid, Online, 18 de marzo de 2021.

416. Proyecto STOP-Coronavirus (Fondo COVID19-ISCIII: COV20/00181).

Ayuso C.

Sesión: Determinantes genéticos del huésped en la infección por SARS-CoV-2
2º Congreso Nacional Multidisciplinar Covid-19
<http://2congresocovid.es/site/programme/?a=2congresocovid#!>
Online. 12 de abril de 2021.

417. Proyecto STOP-Coronavirus (Fondo COVID19-ISCIII: COV20/00181).

WP3 Genómica huésped: Marcadores pronósticos genéticos del huésped

Ayuso C.

Reunion General Proyecto COV20/00181
Online, 18 de mayo de 2021

418. Nuevas terapias, como prepararnos

Ayuso C.

I Webinar Farpe-Fundaluce
Online, 21 de junio de 2021

419. COVID-19

Ayuso C.

Hospital Universitario 12 de Octubre
Online, 22 de junio de 2021

420. Prevalence of hereditary retinal dystrophies in Spain. Results of 30 years of study. Prevalencia de las distrofias hereditarias de retina en España. Resultados de 30 años de estudio.

Ayuso C.

Simposio de interés especial I: One eyeon retinal genetics

Congreso de la Sociedad de Investigación en Retina y Ciencias de la Visión (SIREV)-2021

<https://eventos.um.es/63118/programme/vii-international-congress-of-research-in-retina-and-vision.-sirev-2021.html>

Online. 25 y 26 de junio de 2021.

421. Nuevo tratamiento (Luxturna) en Retinosis Pigmentaria y Amaurosis congenita de Leber

Ayuso C.

Webinar ONCE

Online, 6 de septiembre de 2021

422. ERDC Reportfrom Madrid.

Ayuso C.

ERDC Meeting

European Retinal DystrophiesConsortium

Napoles, Online 24 de septiembre de 2021

423. Presentación del Área y Moderación

Ayuso C.

Reunión Anual de Áreas Genética y Genómica.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

Madrid, Online 5 de octubre de 2021

424. Papel del Servicio de Genética en el diagnóstico de las enfermedades raras

Ayuso C.

Webinar: Descifrando las enfermedades raras: retos en el diagnóstico clínico y genético y avances terapéuticos.

Organizado por IBIMA-RARE y FIMABIS

Online, 6 de octubre de 2021.

425. Presentación y Moderación de la Sesión 1 TheGoODMeeting 2021

Ayuso C.

2021 Meeting

The Genetics of Ocular Development (GoOD) Society

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

Madrid Online, 8 de octubre de 2021

426. Terapias avanzadas y ensayos clínicos en España.

Ayuso C.

Mesa 5. IV Congreso Retina Murcia. Murcia (Presencial y Online), 8 de octubre de 2021

427. Presentación de la Jornada Internacional de Investigación y Medicina Personalizada.

Ayuso C.

17ª Jornada Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de Precisión. Medicina de precisión, más allá del genoma.

Madrid, 3 de febrero de 2022

428. Horizonte 2030: Estrategias desde la perspectiva de género.

Ayuso C.

I Jornada Cáncer y la Mujer. Una visión global del cáncer: contribución y desafíos de la sociedad.

Madrid, 2 de marzo de 2022

429. Presentación de la Jornada RareGenomics.

Ayuso C.

Jornada RareGenomics.
Madrid, FJD-Online, 17 de marzo de 2022

430. Hallazgos incidentales y asesoramiento genómico.

Ayuso C.

XV Jornada Actualización en Genética Humana AEGH
Barcelona, 22 de abril de 2022

431. Introducción y moderación: Simposio Curando con células: de la realidad al futuro

Ayuso C.

LIII Lección Conmemorativa Jiménez Díaz
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.
Madrid. 19 de mayo de 2022

432. Aniridia genetic basis: from research to clinical application

Ayuso C.

6th European Aniridia Conference
San Juan de Alicante, 3 al 5 de junio de 2022.

433. Actualización del genoma humano: un paso adelante más hacia la medicina personalizada

Ayuso C.

MESA REDONDA: Nuevos desarrollos en genómica y proteómica humana.
Real Academia Nacional de Farmacia.
Madrid, 9 de junio de 2022.

434. La ética de las buenas prácticas en la investigación biomédica

Ayuso C.

I taller sobre bioética para especialistas en ciencias de la salud. Plan de Formación Transversal para Residentes Hospitales Públicos de Quirónsalud Madrid
Madrid, 13 de junio 2022

435. Perspectiva de género en la investigación

Ayuso C.

27 Jornada de la Societat Catalana de Farmàcia Clínica
Organiza Societat Catalana de Farmàcia Clínica y Acadèmia de Ciències Mèdiques de Catalunya i Balears
Barcelona, 14 de junio de 2022

436. Avances genéticos en Distrofias de Retina. Aspectos diagnósticos y terapéuticos

Ayuso C.

Webinar ONCE
Online, 21 de junio de 2022

437. Conferencia inaugural

Ayuso C.

III Jornada de Investigación
Madrid, FJD, 30 de junio de 2022

438. Mesa redonda Aspectos ético-legales en IMPaCT

Ayuso C.

JORNADA ONLINE IMPaCT GENÓMICA
Madrid, ISCIII, 1 julio 2022

439. Retos en el diagnóstico molecular de las Distrofias hereditarias de retina

Ayuso C.

Distrofias Hereditarias de Retina: ¿Dónde estamos y hacia dónde vamos?
Organizado por la Sociedad Española de Asesoramiento Genético, SEAGen.
Online, 21 de octubre de 2022

440. Heterogeneidad genética en las distrofias de retina.

Ayuso C.

VI Jornada de Asesoramiento genético

Online y Presencial, Hospital Vall de Hebrón, 21 de octubre de 2022

441. Revisión de los aspectos éticos durante el proceso de asesoramiento y diagnóstico genético.

Ayuso C.

VI Jornada Interhospitalaria de Genética en Cataluña

Organiza Institut de Recerca Germans Trias i Pujol

Barcelona, 7 de noviembre de 2022

442. La integridad científica y la Ley de la Ciencia: perspectiva de un investigador

Ayuso C.

En la IX Jornada de Aspectos Éticos de la Investigación Biomédica. Nuevas reflexiones sobre la investigación relacionada con la salud en seres humanos.

Organiza el Comité de Ética de la Investigación. ISCIII.

Madrid, 22-23 de noviembre de 2022

443. Presentación y coordinación

Ayuso C.

En los 7º Ciclo de Seminarios de Investigación Predoctoral Margarita Salas en el IIS-FJD.

Madrid, 24 de noviembre de 2022.

444. Bienestar y Medicina predictiva / personalizada (genómica)

En la Mesa Redonda Women of Stellantis (WOS) La salud y el bienestar como clave de éxito personal y profesional

Ayuso C.

Madrid, 25 de noviembre de 2022

445. WP 2 ELSI: Ethical, Legal and Social Issues

Ayuso C.

En la III Jornada de Trabajo Annual con los National Mirror Group (NMGs)

Online, 13 de diciembre de 2022

446. Investigación Clínica y Sostenibilidad de Sistemas Sanitarios de Salud

Dra. Ayuso C.

En la Jornada La Investigación y Sostenibilidad de los Sistemas de Salud: Actividad y Propuestas del INUBE

Sesión 3. Debate

Online, Badajoz, 14 de diciembre de 2022.

447. Presentación del IIS-FJD e Introducción a la terapia génica.

Ayuso C.

Acercando la ciencia a las escuelas. Farmaindustria - FJD

Online, Madrid, 16 de diciembre de 2022.

448. Presentación de la Jornada

Ayuso C.

IV Reunion Anual del Área de Tecnología e Innovación Sanitaria del IIS-FJD

Online, Madrid, 21 de diciembre de 2022.

449. Panelista en la Sesión Plenaria: Educación y participación de pacientes y ciudadanos

Ayuso C.

En el Taller: Preparando el futuro de la Medicina Personalizada: EP PerMed.

Organizado por Consorcio Internacional de Medicina Personalizada (ICPerMed)

Pamplona, 18 de enero de 2023

450. Ensayos clínicos en las distrofias hereditarias de la retina

Ayuso C.

Taller para pacientes: Ensayos clínicos: lo que deben saber los pacientes
Organiza Retina-Comunidad Valenciana. Centro Superior de Investigación en Salud Pública
Valencia, 19 de enero de 2023

451. ¿Qué es y qué no es la Medicina Personalizada de Precisión?

Ayuso C.

Bloque 1: Medicina Personalizada y de Precisión, una perspectiva de gestión, en el Programa Andaluz de Formación en Medicina Personalizada y de Precisión (PANMEP), que es un Experto Universitario de la Universidad Internacional de Andalucía (UNIA)
Semipresencial, Granada, 20 de enero de 2023

452. Presentación de la Jornada Internacional de Investigación y Medicina Personalizada.

Ayuso C.

18ª Jornada Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de Precisión. Aplicación de la Medicina Personalizada de Precisión en la prevención y salud pública.
Madrid, 2 de febrero de 2023

453. Taller Formativo sobre cuestiones Ético-Jurídicas para proyectos IMPACT

Ayuso C. (Pilar Nicolás y Guillermo Lazcoz)

Taller Formativo para proyectos IMPACT
Online, 7 de febrero de 2023

454. Proyección de video y mesa redonda con directoras científicas

Ayuso C.

En la Jornada por el Día Internacional de la Mujer y la Niña en la Ciencia. Instituto de Salud Carlos III
Madrid, 9 de febrero de 2023

455. Tecnologías que hacen país

Ayuso C.

Mesa redonda y debate: Tecnologías que hacen país
Madrid, 14 de marzo de 2023

456. Diagnosis and genetic counseling

Ayuso C.

New Therapeutical Approaches for Inherited Retinal Dystrophies. ERN Research Training Workshops Call.
Centro de Investigación Príncipe Felipe
Valencia, 27 y 28 de marzo de 2023.

457. El Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Un mundo de posibilidades para los investigadores del HURJC

Ayuso C.

Jornadas de puertas abiertas investigación Hospital Universitario Rey Juan Carlos
Madrid, 10 de mayo de 2023.

458. Introducción y bienvenida

Ayuso C.

IV Edición Actualización en linfomas cutáneos Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 2 y 3 de junio de 2023.

459. Hallazgos incidentales: ¿podemos ignorarlos?

Ayuso C.

1 Jornada de Genòmica Clínica I Medicina Personalitzada. RegióSanitària de Girona.
Girona, 15 de junio de 2023

460. Presentación de la jornada

Ayuso C.

V Reunión Anual del Área de Cáncer del IIS-FJD
Madrid, 16 de junio de 2023.

461. Sanidad del futuro: Investigación y Formación

Ayuso C.

En Sanidad del Futuro y Medicina Personalizada de Precisión.
Madrid, 20 de junio de 2023.

462. Mesa Redonda: Hacia la sanidad del futuro

Ayuso C.

En Sanidad del Futuro y Medicina Personalizada de Precisión.
Madrid, 20 de junio de 2023.

463. Horizonte 2030: Estrategias desde la perspectivas de género

Ayuso C.

MSD-SEOM: Liderando el futuro de la Oncología
Organizada por SEOM y MSD
Madrid, 20 de junio de 2023.

464. Distrofias Hereditarias de la retina. De la investigación a la práctica clínica

Ayuso C.

IV Simposio Canarias Terapia Génica de las Distrofias Hereditarias de Retina: Estrategia terapéutica, presente y futuro de las claves para restaurar la visión
Islas Canarias, 15 de septiembre de 2023

465. Presentación del IIS-FJD a los nuevos residentes

Ayuso C.

Bienvenida a los nuevos Residentes
Madrid, 20 de septiembre de 2023

466. Presentación del IIS-FJD

Ayuso C.

Jornada en el Hospital Infanta Elena
Madrid, 21 de septiembre de 2023

467. Implicaciones bioéticas en la investigación genética y genómica del cáncer

Ayuso C.

IV Congreso Autonómico de Castilla y León para pacientes con cáncer y familiares.
Palencia, 22 de septiembre de 2023

468. Aspectos ELSI del programa IMPaCT-GENÓMICA

Ayuso C.

II Jornada IMPaCT-GENÓMICA: Avances y desafíos en la era genómica.
Madrid, 9 de octubre de 2023

469. Introducción a la genética médica. Cartera de servicios

Ayuso C.

Formación en genética para residentes, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 8 de noviembre de 2023

470. Presentación del Diccionario Panhispánico de Términos Médicos (DPTM)

Ayuso C.

Presentación del Diccionario panhispánico de términos médicos, Real Academia Nacional de Medicina
Madrid, 13 de noviembre de 2023

471. Mesa Redonda Retos Ético-Legales en la era Genómica

Ayuso C.

IV Congreso Interdisciplinario de Genética Humana
Málaga, 15 al 17 de de noviembre de 2023

472. Application of genetic screening in different scenarios. Medical and regulatory issues

Ayuso C.

Mapping genetic screening between public health and personalized medicine.
Madrid, 23 y 24 de noviembre de 2023

473. Estudios genéticos

Ayuso C.

En el II Taller teórico-práctico del Comité de Ética de la Investigación con medicamentos de la Fundación Jiménez Díaz (CEIm-FJD): Aspectos ético-legales de los proyectos de investigación biomédica
Madrid, 11 de diciembre de 2023

474. Participación en la Mesa 2: De la investigación a la cartera común de servicios

Ayuso C.

MESA 2. De la investigación a la cartera común de servicios

Jornada de presentación del catálogo común de pruebas genéticas bajo el lema Trabajando por la equidad en el Sistema Nacional de Salud
Madrid, 23 de enero de 2024

475. Presentación de la Jornada Internacional de Investigación y Medicina de Personalizada de Precisión

Ayuso C.

19ª Jornada Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada de Precisión.
Aplicación clínica de la Inteligencia Artificial.
Madrid, 1 de febrero de 2024

476. Presentación, charlas y talleres con investigadoras

Ayuso C.

I Jornadas de puertas abiertas ¿Qué es ser científica? Acercando la ciencia a la escuela.
Madrid, 8 y 12 de febrero de 2024 (11 de febrero, *Día Internacional de la Mujer y Niña en la Ciencia*)

477. Diagnóstico y tratamientos: Claves y desafíos para las DHR

Ayuso C.

WEBINAR: Diagnóstico y tratamientos: Claves y desafíos para las DHR
Madrid, 15 de febrero de 2024

478. Mesa redonda: Investigación, diagnóstico y tratamiento

Ayuso C.

En Estrategias y Gestión de las Enfermedades Raras en la Comunidad de Madrid, organizado por la Fundación Bamberg
RANM, Madrid, 9 de abril de 2024

479. Medicina Personalizadas: Aplicaciones y perspectivas

Ayuso C.

En el Máster en Investigación Biomédica de la Universidad de Valladolid
Asignatura Medicina Personalizadas: Aplicaciones y perspectivas de la Universidad de Valladolid e Instituto de Biología y Genética Molecular - IBGM - Universidad de Valladolid / CSIC
Valladolid, 16 de abril de 2024

480. Presentación y apertura de la Jornada

Conclusiones

Ayuso C.

Jornada de Enfermedades Raras Necesidades asistenciales
Madrid, 22 de abril de 2024

481. Importancia del enfoque multidisciplinar en el diagnóstico genético.

Ayuso C.

Jornada AEGH del día Internacional del ADN
Madrid, Online, 23 de abril de 2024

482. Retos actuales de la medicina genómica

Ayuso C.

Conferencia Sesión Científica en la Real Academia Nacional de Medicina de España
Madrid, 7 de mayo de 2024

483. En la LV Lección Conmemorativa Aplicaciones actuales y futuras del ADN circulante Moderadora de la jornada y presentación de los ponentes

Ayuso C.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 21 de mayo de 2024

484. En la Mesa Redonda Genómica en el Sistema Nacional de Salud en España: Reconocimiento Oficial de la Genética Clínica como Especialidad

Ayuso C.

1^{er} Congreso Español de Medicina Genómica.

Universidad Camilo José Cela

Madrid, 23-24 de mayo de 2024

485. El impacto de la genética en el cáncer de próstata

En la Mesa Redonda Asesoramiento Genético en Cáncer de Próstata: Implicaciones Clínicas, familiares y Éticas.

Ayuso C.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 6 de junio de 2024

486. El diagnóstico genético en las Distrofias Hereditarias de Retina, cómo implementarlo

Ayuso C.

Retina International World Congress Scientific

Dublín – Online, 7-8 junio de 2024

487. La investigación en un instituto de investigación sanitario: el ejemplo del IIS-FJD

En la Jornada de Investigación en Hematología

Ayuso C.

Hospital Universitario Fundación Jimenez Díaz

Madrid, 10 de junio de 2024

488. Estudios genéticos en oftalmología

Ayuso C.

Sesión en la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE)

Madrid, 11 de junio de 2024

489. Coloquio presentación Premiados Fundación Lilly

Ayuso C.

Entrega de premios.

Organizado por Fundación Lilly

Madrid, 17 de junio de 2024

490. Presentación de la Jornada por Dirección Científica

Sesión del Área de CÁNCER del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD).

Ayuso C.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 19 de junio de 2024

491. Mesa redonda ¿Cómo nos puede ayudar la Genética?

Las enfermedades minoritarias: todo un reto para la bioética de las Conferencias Josep Egozcue.

Ayuso C.

Fundación Víctor Grifols i Lucas

Barcelona, 11 de julio de 2024

492. Mesa redonda IA en Investigación

En el Ilustre Colegio de Médicos.

Ayuso C.

Muy IA Trends Executive Update
Madrid, 19 de septiembre de 2024

493. Oftalmogenética en el s. XXI: una aproximación multidisciplinar

Ayuso C.

En el 100 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología
Madrid, 25 al 28 de septiembre de 2024

494. ERDC Report Madrid

Ayuso C.

European Retinal Disease Consortium ERDC
Gante, 1 de octubre de 2024

495. Introduction to ethics in biomedical research

Ayuso C.

Course Research Integrity & Ethics Prog-Ret
Gante (online), 3 de octubre de 2024

496. Aspectos éticos de la investigación biomédica

Ayuso C.

En el V Simposio del Observatorio de la Sanidad con el título España, como líder de una política sanitaria europea. Organizado por el El Español e Invertia. Auditorio de la Universidad Camilo José Cela
Madrid, 3 de octubre de 2024

497. Cartera de servicios y programa IMPACT

Ayuso C.

XXVI Jornadas de investigación Fundación Lucha contra la Ceguera.
Retina y Ciencia: Visión para mañana – Genética y Retina
FARPE-FUNDALUCE
Madrid, 24 de octubre de 2024

498. ¿Qué ventajas tiene para un investigador pertenecer al instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz? En II Jornadas de Puertas Abiertas de la Investigación

Ayuso C.

HU Infanta Elena, Valdemoro (Madrid), 29 de octubre de 2024

499. Results of Implementation of new genomics in Spanish National Health System

Ayuso C.

Sesion Advancements in Genetic Testing and Emerging Discoveries in Inherited Retinal Diseases
27th EVER Congress. European Association for Vision and Eye Research Congress.
Valencia, 3 al 5 de noviembre de 2024.

500. Salud sostenible y equitativa. ¿Es posible el liderazgo femenino?.

Ayuso C.

En la Clausura del Programa de desarrollo para la Dirección y el Liderazgo. Mujeres con Alto Potencial del Instituto Nacional de Administración Pública (INAP)

Ayuso C.

INAP, Madrid, 26 de noviembre de 2024.

501. Abriendo camino en la Medicina Genómica. Translación de desarrollos metodológicos de las enfermedades raras a enfermedades comunes

Ayuso C.

Congreso CIBER. Sesión Flash Talk 5: CIBERER
Valencia, 28 de noviembre de 2024

502. Curso Kick Off - ARISTOS - Ethics and Research

Congreso CIBER. Valencia, 28 de noviembre de 2024

503. Tertulia Debate Ciencia Viva

Ayuso C.

Tertulia debate con motivo de la publicación del volumen monográfico de Revista de Occidente.
Madrid, 12 de diciembre de 2024

504. Miembro en la Mesa Redonda Como optimizar el proceso asistencial de las Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud

Ayuso C.

En la Presentación del documento RE_DES Retos y Desafíos en la Atención a las Enfermedades Raras.
Presentado en el Congreso de los Diputados.
Organizado por Pfizer
Madrid, 16 de diciembre de 2024

505. Retos y Oportunidades: Desafíos éticos, legales y sociales en la implementación de la medicina personalizada

JORNADA DENDRITE: Innovación en Deterioro Cognitivo con la participación del Equipo Asesor Ciudadano

Ayuso C.

Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC)
Madrid, 17 de diciembre de 2024

506. Participación y presentación en la entrega XVII de premios Fundación BBVA

Ayuso C.

XVII Premios Fundación BBVA Fronteras del Conocimiento en la categoría de Biología y Biomedicina
Madrid, 8 de enero de 2025

507. Historia de nuestros médicos.

Ayuso C.

Entrevista en el programa Es Radio
Madrid, 15 de enero de 2025.

508. Presentación de la Jornada Internacional de Investigación y Medicina de Personalizada de Precisión

Ayuso C.
20ª Jornada Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada de Precisión.
Aplicación clínica de la Inteligencia Artificial.
Madrid, 6 de febrero de 2025.

509. Breve semblanza de mi trayectoria

Ayuso C.

Sesión Científica Conmemorativa. X Día Internacional de la Mujer y la Niña en la Ciencia. La voz de las mujeres en la Ciencia (biomédica).
Real Academia Nacional de Medicina de España. Madrid, 11 de febrero de 2025.

510. Mesa redonda: Presente y futuro del Programa IMPaCT-GENÓMICA. La genómica al servicio del paciente con enfermedades raras.

Ayuso C.

Día mundial de las enfermedades raras 2025. XIV Jornadas CIBERER Investigar es Avanzar.
Madrid, 24 de febrero de 2025.

511. Presentación de la jornada y del IIS-FJD

Ayuso C.

I Jornada Divulgativa de los Biobancos en la Investigación en el Cáncer en la Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 27 de febrero de 2025.

512. Keynote 2: Personalised Medicine in Spain

Ayuso C.

EP PerMed Round Table: Attendance Guide for Experts

Valencia, 31 de marzo de 2025.

513. Presentación. Actualización en linfomas cutáneos. V EDICIÓN.

Ayuso C.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

Madrid, 4 de abril de 2025.

514. Medicina Personalizada: cómo aplicarla en la práctica clínica del s.XXI

Ayuso C.

Máster en Investigación Biomédica de la Universidad de Valladolid

Asignatura Medicina Personalizadas: Aplicaciones y perspectivas de la Universidad de Valladolid e Instituto de Biología y Genética Molecular - IBGM - Universidad de Valladolid / CSIC

Valladolid, 4 de abril de 2025.

515. Presentación de la Sesión del Área de Enfermedades Infecciosas, Inflamatorias y Crónicas

Ayuso C.

Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 9 de abril de 2025.

516. Moderadora del Bloque 1: Cáncer de próstata

Ayuso C.

Jornada Multidisciplinar Uro-Oncológica

Últimos avances en diagnóstico y terapias personalizadas

Pozuelo Madrid, 24 de abril de 2025.

517. Mesa redonda Reconocimiento de la Especialidad de Genética.

Ayuso C.

II Congreso Español de Medicina Genómica

Madrid, 22 de mayo de 2025.

518. Cribado neonatal

Ayuso C.

Universidad Autónoma de Madrid

Madrid, 25 de abril de 2025.

519. Medicina Personalizada de Precisión: una oportunidad para los ciudadanos y el sistema sanitario.

Mesa Redonda: ¿Cómo contribuir a la incorporación de la Medicina Personalizada de Precisión en España? Dialogo entre parlamentarios y científicos.

Ayuso C.

Medicina Personalizada de Precisión. Dialogo entre parlamentarios y científicos

Congreso de los Diputados

Madrid, 5 de mayo de 2025.

520. Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos.

Ayuso C.

Curso Ética e integridad en la investigación. Plan de formación CSIC 2025.

Madrid, 21 de mayo de 2025

521. Mesa redonda Reconocimiento de la Especialidad de Genética.

Ayuso C.

II Congreso Español de Medicina Genómica

Madrid, 22 de mayo de 2025

522. Bienvenida y presentación

Ayuso C

En la Jornada Anual de Investigación Quirónsalud

Madrid, 12 de junio de 2025

523. Asesoramiento genético y derechos de pacientes y familiares y bioética en pruebas genéticas

Ayuso C.

En el curso de Genética aplicada al diagnóstico in vitro de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios AEMPS.

Madrid, 18 de junio de 2025.

524. Estudios genéticos en distrofias de retina. Cuando y para qué.

Carmen Ayuso

Retinopatías hereditarias: conociéndolas, comprendiéndolas, afrontándolas

Madrid, 26 de junio de 2025.

525. “¿Es personal la medicina personalizada?”

Carmen Ayuso

Ciclo de divulgación científica “Ciencia con chocolate”

Madrid, 24 de septiembre de 2025

526. Mesa redonda “Ética e integridad científica”

Carmen Ayuso

En la Jornada Confederación de Sociedades Científicas de España (COSCE).

En colaboración con la Fundación Ramón Areces y la Federación de Asociaciones Científico Médicas Españolas (FACME)

Madrid, 29 de septiembre de 2025

527. Mesa 1

Moderadoras: Carmen Ayuso (Eje IMPaCT GENÓMICA) y Belen Pérez (Eje IMPaCT COHORTE)

II Jornada IMPaCT – PMP2021 Exposición y discusión de resultados

Madrid, 23 de octubre de 2025

528. Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos.

Carmen Ayuso

Curso Ética e integridad en la investigación

Programa Momentum

Consejo Superior de Investigaciones Científicas CSIC

Online, 5 de noviembre de 2025

529. Genómica, Medicina de Precisión y el Futuro de la Atención Personalizada

Carmen Ayuso

Spain Healthcare Innovation Summit 2025

Bamberg Health

Madrid, 12 de noviembre de 2025

530. Presentación de la VII Reunión Anual del Área de Neurociencias del IIS-FJD

Carmen Ayuso

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 26 de noviembre de 2025

531. Presentación de la VII Reunión Anual del Área de Tecnología e Innovación Sanitaria

Carmen Ayuso

Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 10 de diciembre de 2025

532. Salud y bienestar en el siglo de la Medicina Personalizada y de Precision

Carmen Ayuso

40 Aniversario de la Escuela Andaluza de Salud Pública

Streaming, 18 de diciembre de 2025

533. Datos preliminares del programa IMPaCT Genomics y discusión abierta sobre cómo la WGS podría incorporarse en el Sistema Nacional de Salud.

Carmen Ayuso

Mesa redonda en: Jornada sobre la implementación del WGS en el diagnóstico de enfermedades raras pediátricas.
Madrid, 14 de enero de 2026.

534. “Completar/confirmar Título de la ponencia”

Carmen Ayuso

Modulo 2 En el Programa ETHOS Programa de Entorno Técnico de Gestión en Hospitales

Madrid, 16-17 de enero de 2026

535. PRIMERA MESA: Situación de la Genética Clínica en España

SEGUNDA MESA: Perspectivas y soluciones para implementar la Genética Clínica

Carmen Ayuso

Moderadora y coorganizadora de Jornada sobre Situación y Perspectiva de la Genética Clínica en España

Madrid, 19 de enero de 2026.

536. Proyecto IMPaCT-Genómica “Completar/confirmar Título de la ponencia”

Carmen Ayuso

En la Segunda Reunión de la Red de Enfermedades Raras del CSIC

Madrid, 27 de enero de 2026

537. Medicina Genómica y ética. Presente y futuro

Carmen Ayuso

SESIÓN ACADÉMICA - Acto Inaugural del Curso Académico 2026 de la Academia Médico-Quirúrgica Española (AMQE).

Madrid, 18 de febrero 2026.

538. Investigación y practica clínica: las difusas fronteras de la medicina genómica.

Carmen Ayuso

Seminario IdISSC – Genómica: Avances en la encrucijada entre la investigación y el diagnostico. Hospital Clinico San Carlos.

Madrid, 18 de febrero 2026.

539. “Completar/confirmar Título de la ponencia”

Carmen Ayuso

Curso para oftalmólogos ONCE

Madrid, 27 de febrero 2026

540. “Impact Genómica 2 confirmar”

Carmen Ayuso

Sesión 1: Implementación del Programa de Medicina de Precisión en España.

Congreso Interdisciplinar de Genética Humana

Granada, 15 al 17 de abril de 2026

541. “Completar/confirmar Título de la ponencia”

Carmen Ayuso

ProgRET Symposium Seville: Industrial Entrepreneurship

Sevilla, 23 al 26 de noviembre de 2026

• EDICIÓN/COORDINACIÓN DE LIBROS.

Ética en la investigación de las Enfermedades Raras. Directores y coordinación: **Ayuso C.**, Rafael Dal-Ré y Francesc Palau. Depósito Legal M-2688-2016 ISBN:978-84-16270-85-9. Editorial: Ergon.

Guía clínica para el diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina. Coordinadora y autora: **C Ayuso** ® 2022: Medea, Medical Education Agency S.L. ISBN: 978-84-09-45048-0 Depósito Legal: M-26713-2022

•ORGANIZACIÓN DE EVENTOS (INTERNACIONALES, NACIONALES).

1. Vocal del Comité Organizador del I Symposium internacional sobre Malformaciones Congénitas. Madrid, Noviembre 1983.
2. Vocal del Comité organizador de la II Reunión Internacional sobre Malformaciones Congénitas y IV Symposium Internacional de Medicina Perinatal. Madrid, Junio 1984.
3. Secretaria del Comité Organizador de la I Reunión Internacional sobre Menopausia y III Reunión de Malformaciones Congénitas. Madrid, 28-30 Abril 1987.
4. Comité Organizador del Workshop Internacional (Concerted Action of The European Communities) New Therapeutic Approaches in Hereditary Eye Disease. El Escorial 6-9 Septiembre, 1996.
5. Comité Organizador de las II Jornadas sobre Retinosis Pigmentaria. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Madrid, 13 Junio 1998.
6. Comité Organizador de las III Jornadas sobre Retinosis Pigmentaria. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Madrid, 23-24 Junio 2000.
7. Comité Científico del 1er Congreso Nacional de Formación e Integración Científico Social DE S. Usher. Retinosis Pigmentaria. Valencia, 20 Octubre 2000.
8. Comité Organizador de las IV Jornadas sobre Retinosis Pigmentaria. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Madrid. 25-26 Abril 2002
9. Comité Organizador del Symposium Internacional sobre Aniridia. Asociación de Aniridia, Madrid, 25-26 Octubre 2002.
10. Presidenta del Comité Organizador de las V Jornadas sobre Retinosis Pigmentaria. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Madrid, 12-13 Marzo 2004.
11. Directora de la Jornada sobre Política Científica y Hospitales. Madrid, GSK y Fundación Jiménez Díaz, 3 Junio 2005.
12. Directora del 1er Congreso Internacional Medicina Personalizada. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 9 Febrero 2006.
13. Directora de la VI Jornada sobre Enfermedades de la Retina. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 2-3 Junio 2006.
14. Directora del 2º Congreso Internacional Medicina Personalizada. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 8 Febrero 2007.
15. Co-organizadora del Seminario: Exploring the clinical application of arrayCGHBlueGnome, Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 8th March 2007.
16. Directora del Symposium sobre Medicina Genómica. Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 25 mayo 2007.
17. Directora de la Jornada sobre CEICs y Ensayos Clínicos. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 26 Junio 2007.
18. Organizadora de Charla coloquio: Avances en la investigación de las Distrofias de Retina Fundación Jiménez y Asociación Retina Madrid. Madrid, 3 julio 2007.
19. Directora del 3er Congreso Internacional Medicina Personalizada. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 21 Febrero 2008.
20. Presidenta del Comité organizador VII Congreso Internacional sobre Enfermedades Distrofias de la Retina. Fundación Jiménez Díaz. Madrid 23-25 Abril 2008.
21. Organizadora de Reunión del Área de Defectos Congénitos. CIBERER. Fundación Jiménez Díaz Madrid, 9 Mayo 2008.
22. Directora del Symposium sobre Virología. XL Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 20 mayo 2008.
23. Directora del 4º Congreso Internacional Medicina Personalizada. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 5 Febrero 2009.
24. Comité Organizador de la I Jornada de Médicos Residentes de Medicina del Trabajo. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 17 Marzo 2009.
25. Directora del Symposium Proyecto Genoma Humano. Perspectivas en el siglo XXI. XLI Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 19 mayo 2009.
26. Directora de la 2ª Jornada sobre Ensayos Clínicos: Estudios Farmacogenéticos. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 15 Junio 2009.
27. Directora de las XI Jornadas FUNDALUCE 2009. La ceguera puede vencerse. Alternativas terapéuticas Madrid, 21 y 22 de Octubre 2009.

28. Comité Organizador Jornada sobre Ética de la Investigación en Enfermedades Raras. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 28 de Octubre 2009.
29. Comité Organizador Homenaje a José M^a Segovia de Arana- Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 26 y 27 de Noviembre 2009.
30. Directora del 5º Congreso Internacional Medicina Personalizada. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 11 Febrero 2010.
31. Presidenta del Comité organizador del VIII Congreso Internacional sobre Enfermedades Distrofías de la Retina. Madrid Mayo 2010.
32. Miembro del Comité Científico del Symposium Cáncer y envejecimiento: control proteolítico. XLII Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 18 mayo 2010
33. Miembro del Comité Organizador del International Symposium on Usher Syndrome and Related Diseases. Valencia, Mayo 2010.
34. Presidente del Comité Científico y del Comité Organizador del 6º Congreso Internacional de Medicina Personalizada. Madrid, 18 de marzo de 2011.
35. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 7ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada. La Investigación clínica de la Enfermedad de Alzheimer en la encrucijada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 2 de febrero de 2012.
http://www.institutoroche.com/Jornadas_anteriores/V163_Reunion_Internacional_sobre_Investigacion_Traslacional_y_Medicina_Individualizada.html
36. Organizadora de la Jornada Genética en Aniridia organizada por la Fundación Jiménez Díaz y la Asociación Española de Aniridia en la Fundación Jiménez Díaz el 24 de febrero de 2012.
37. Miembro del Comité Organizador y del Comité Científico de la XXI Reunión de Farmacólogos de la Comunidad de Madrid, celebrado en la Fundación Jiménez Díaz el 5 de julio de 2012.
38. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 8ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 7 de febrero de 2013.
39. Comité Científico del XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana. Madrid, 10-12 de abril de 2013.
40. Organizadora de la Jornada Ética de la Investigación, no solo bioética. Fundación Jiménez Díaz, 27 Junio 2013.
41. Organizadora de la Jornada Distrofías de retina. Fundación Jiménez Díaz, 9 de octubre de 2013.
42. Co-organizadora de la Jornada Investigación en Enfermedades Genéticas Raras. Una necesidad social. Fundación Jiménez Díaz, 25 de noviembre de 2013.
43. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 9ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 20 de febrero de 2014.
44. Comité Organizador del EyeTN Network Event Research Skills 1 organizado por el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y el Programa Marie Curie y celebrada en Madrid, el 7 de marzo de 2014
45. Organización del Meeting ERDC, Madrid 8 de marzo de 2014.
46. Coordinadora del Simposio Internacional Symposium on hereditary retinal dystrophies: From bench to bed, Fundación Ramón Areces, Madrid el 6 y 7 de marzo de 2014.
47. Presidenta del Comité Científico y Vocal del Comité Ejecutivo del Symposium Ribosomas y RNA: desde los fundamentos a la clínica. XLVI Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 20 mayo 2014.
48. Comité Organizador Jornada de Genómica Clínica de la Comunidad de Madrid. Hospital Universitario Ramón y Cajal. 22 de octubre de 2014.
49. Coordinadora de la XII Reunión científica anual del programa de Patología Neurosensorial del CIBERER celebrado en la Fundación Jiménez Díaz el 26 de noviembre de 2014.
50. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 10ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 19 de febrero de 2015.
51. Organizadora de la Jornada de Medicina Genética. Aproximación al desafío de la genética en salud, Fundación Jiménez Díaz, 23 de abril de 2015

52. Organizadora de la Jornada Investigación en enfermedades raras y comunes. Uso de datos ómicos y clínicos. 30 de Septiembre de 2015.
53. Miembro del Comité organizador del Albino Day, el 02 de Octubre de 2015.
54. Organizadora del 4th CNAG Symposium on Genome research: Rare Diseases II. Fundación Jiménez Díaz, 29 de Octubre de 2015.
55. Miembro del Comité organizador de la III Jornada de Genómica de la Comunidad de Madrid, el 25 de Noviembre de 2015
56. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 11ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 24 de febrero de 2016. Miembro del Comité organizador de la Jornada de Enfermedades Raras. Fundación Jiménez Díaz, 2 Marzo 2016.
57. Comité organizador de la JORNADA DE PRESENTACION DEL LIBRO: Ética de la Investigación en ENFERMEDADES RARAS. Fundación Jiménez Díaz, 2 de marzo de 2016.
58. Miembro del Comité organizador del Día del DNA, 22 de abril de 2016.
59. Miembro del Comité Científico de la XLVIII Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, 17 de mayo de 2016.
60. Organizadora de la Jornada sobre Investigación en Enfermedades Raras. Farmaindustria y Fundación Jiménez Díaz, 15 septiembre de 2016.
61. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 12ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 9 de febrero de 2017.
62. Miembro del Comité Ejecutivo de la XLIX Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, 18 de mayo de 2017.
63. Coordinadora del Simposio Internacional: Diagnóstico prenatal no invasivo y diagnóstico genético reproductivo Celebrado en la Fundación Ramón Areces - Madrid, 8 y 9 de junio de 2017.
64. Miembro del Comité Científico del Meeting Lymphoma Leukemia. Diagnosis for Targeted Therapy. 16 y 17 de noviembre de 2017.
65. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 13ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 22 de febrero de 2018.
66. Alianza en Investigación Traslacional en Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana III Jornada Nacional de Investigadoras en Enfermedades Raras 2 de marzo de 2018. Fundación Jiménez Díaz y CIBERER, Madrid. Investigación cooperativa y traslacional en EERR. El ejemplo de las retinopatías.
67. Miembro del Comité Ejecutivo de la L Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, 17 de mayo de 2018.
68. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 14ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de Precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 20 de febrero de 2019.
69. Miembro del Comité Ejecutivo de la LI Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, 16 de mayo de 2019.
70. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 15ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de Precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 6 de febrero de 2020.
71. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 16ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en streaming, Madrid, el 4 de febrero de 2021.
72. Miembro del Comité Ejecutivo de la LII Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, 20 de mayo de 2021.
73. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 17ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en streaming, Madrid, el 3 de febrero de 2022.
74. Miembro del Comité Ejecutivo de la LIII Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, 19 de mayo de 2022.
75. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 18ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Madrid, el 2 de febrero de 2023.
76. Miembro del Comité Científico del Simposio La pandemia COVID-19: el cambio de paradigma en la investigación científica global. LIV Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 18 mayo 2023.

77. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 19ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en streaming, Madrid, el 1 de febrero de 2024.
78. Miembro del Comité Científico del Simposium Aplicaciones actuales y futuras del ADN circulante LV Lección Conmemorativa Jiménez Díaz. Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz, Madrid, 21 mayo 2024.
79. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 20ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en streaming, Madrid, el 6 de febrero de 2025.
80. Miembro del Comité Ejecutivo de la LVI Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, Dianas terapéuticas frente al envejecimiento. 27 de mayo de 2025.
81. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 21ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de precisión organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en Madrid, el 5 de febrero de 2026.
82. Miembro del Comité Ejecutivo de la LVI Lección Conmemorativa Jiménez Díaz, Enfermedades mediadas por autoanticuerpos y sistema nervioso central, el 19 de mayo de 2026

1.4. TRANSFERENCIA:

• TRANSFERENCIA A TRAVÉS DE LA FORMACIÓN DE INVESTIGADORES.

1. **Título del proyecto:** Técnicos de apoyo a la Investigación en el SNS (Plataforma Genómica IIS-FJD)
Agencia financiadora: Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2008 hasta el 31/12/2010
Investigador Principal: Ayuso C
Equipo Investigador: Cristina Villaverde Montero
Código de la Entidad Financiadora: CA07/00120
2. **Título del proyecto:** Contratos Río Hortega
Agencia financiadora: Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2010 hasta el 31/12/2012
Investigador Principal: Ayuso C
Equipo Investigador: Berta Almoguera Castillo
Código de la Entidad Financiadora: CM09/00161
3. **Título del proyecto:** Contratos Río Hortega
Agencia financiadora: Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2013 hasta el 31/12/2014
Investigador Principal: Ayuso C
Equipo Investigador: Patricia Fernández San José
Código de la Entidad Financiadora: CM12/00013
4. **Título del proyecto:** Contratos Postdoctorales de perfeccionamiento en investigación en salud «SARA BORRELL»

Agencia financiadora:Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2013 hasta el 31/12/2015
Investigador Principal:Ayuso C
Equipo Investigador: Rocío Sánchez Alcudia
Código de la Entidad Financiadora: CD12/00676

5. **Título del proyecto:** Contratos de técnicos de apoyo a la investigación en el SNS

Agencia financiadora:Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2013 hasta el 31/12/2015
Investigador Principal:Ayuso C
Equipo Investigador: Ruth Fernández Sánchez
Código de la Entidad Financiadora: CA12/00296

6. **Título del proyecto:** Contratos Postdoctorales de perfeccionamiento en investigación en salud «SARA BORRELL»

Agencia financiadora:Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2014 hasta el 31/12/2016
Investigador Principal:Ayuso C
Equipo Investigador: Iker Sánchez Navarro
Código de la Entidad Financiadora: CD13/00085

7. **Título del proyecto:** Contratos Río Hortega

Agencia financiadora: Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2015 hasta el 31/12/2016
Investigador Principal: Ayuso C
Equipo Investigador: Inmaculada Martín Mérida
Código de la Entidad Financiadora: CM14/00079

8. **Título del proyecto:** Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio 2015

Agencia financiadora:Instituto de Salud Carlos III, ISCIII (Asociado a proyecto Traslacional)
Duración: desde el 01/09/2015 hasta el 30/06/2016 y desde el 01/07/2016 hasta el 31/12/2016
Investigador Principal:Ayuso C
Personal contratado solicitado: Pablo González Navarro/Ainara González Pereña
Código de la Entidad Financiadora: II14/00015

9. **Título del proyecto:** Contratos Río Hortega

Agencia financiadora:Instituto de Salud Carlos III, ISCIII
Duración: desde el 01/01/2017 hasta el 31/12/2018
Investigador Principal:Ayuso C
Equipo Investigador: Liliana Galbis Martínez
Código de la Entidad Financiadora: CM16/00126

10. **Título del proyecto:** Contratos predoctorales de formación en investigación en salud (PFIS)

Agencia financiadora: PFIS (ISCIII) y el Fondo Social Europeo (FSE)
Duración: desde 02/01/2018 al 01/01/2022
Investigador Principal:Ayuso C
Personal contratado solicitado: Irene Perea Romero
Código de la Entidad Financiadora: FI17/00192

11. **Título del proyecto:** Contratos predoctorales de formación en investigación en salud (PFIS)

Agencia financiadora: PFIS (Instituto de Salud Carlos III, ISCIII) y el Fondo Social Europeo (FSE)
Duración: desde 02/01/2024 al 01/01/2028
Investigador Principal:Ayuso C
Personal contratado solicitado: Cristina Lendinez González
Código de la Entidad Financiadora: FI23/00140

12. **Título del proyecto:** Personal técnicos de apoyo. Infraestructuras científico-tecnológicas (Genómica: NGS y Arrays)

Agencia financiadora: Ministerio de Economía y Competitividad
Duración: 3 años (desde 02/01/2018 al 01/01/2021)
Investigador Principal: Ayuso C
Equipo Investigador: Andrea Martínez Ramas
Código de la Entidad Financiadora: PTA2016-12698-I

13. **Título del proyecto:** Ayudas para la contratación de investigadores predoctorales e investigadores postdoctorales, cofinanciadas en un 91,89 por 100 por Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI).

Agencia financiadora: Fondo Social Europeo
Duración: desde el 04/02/2019 hasta el 03/02/2020
Investigador Principal: Ayuso C
Personal contratado: Gema Gordo Trujillo 04/02/2019 hasta el 06/09/2019
Personal contratado: Esther Lantero Bringas 01/10/2019 hasta el 29/02/2020
Código de la Entidad Financiadora: PEJD-2018-POST/BMD-9544

14. **Título del proyecto:** Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio Convocatoria CAM (Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI))

Investigador Principal: Ayuso C
Agencia financiadora: Fondo Social Europeo
Personal contratado: Laura Marzal Gordo
Duración: 2019-2021
Código de la Entidad Financiadora: PEJ-2018-TL/BMD-11918

15. **Título del proyecto:** Ayudas Personal Técnico de Apoyo – Ministerio de Ciencia e Innovación

Agencia financiadora: Ministerio de Ciencia e Innovación
Duración: 3 años (enero 2022-diciembre 2024)
Investigador Principal: Ayuso C
Personal contratado solicitado: María Belén Benavides Mori
Código de la Entidad Financiadora: PTA2020-019568-I

16. **Título del proyecto:** Contratación de personal técnico de apoyo a la I+D+I, en la convocatoria 2022, programa estatal para desarrollar, atraer y retener el talento, del plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2021-2023.

Agencia financiadora: Agencia Estatal de Investigación y Cofinanciado por la Unión Europea
Duración: desde 01/03/2024 al 28/02/2027
Investigador Principal: Ayuso C
Personal contratado solicitado: Susana Hidalgo Vico
Código de la Entidad Financiadora: PTA2022-021530-I

17. **Título del proyecto:** Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio 2015 (desarrollo en 2016)

Agencia financiadora: Convocatoria CAM (Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI)) MINECO
Duración: desde el 01/12/2015 hasta el 30/11/2017
Investigador Principal: Ayuso C
Personal contratado solicitado: Virginia Rufo Rabadán
Código de la Entidad Financiadora: PEJ-2014-A-18502

18. **Título del proyecto:** Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio 2015 (desarrollo en 2016)

Agencia financiadora: Convocatoria CAM (Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI))
Duración: desde el 01/02/2016 hasta el 31/01/2018
Investigador Principal: Ayuso C
Personal contratado solicitado: Domingo Aguilera García
Código de la Entidad Financiadora: PEJ15/BIO/AI-0543

19. **Título del proyecto:** Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio 2017 (desarrollo en 2018)

Agencia financiadora: Convocatoria CAM (Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI)) MINECO

Duración: desde el 01/03/2018 hasta el 29/02/2020

Investigador Principal: Ayuso C

Personal contratado solicitado: Ionut-Florin Iancu

Código de la Entidad Financiadora: PEJ-2017-AI/BMD-7256

20. **Título del proyecto:** Ayudas para la contratación de Técnicos de Laboratorio.

Agencia financiadora: Dirección General de Investigación e Innovación. Consejería de Ciencia, Universidades e Innovación de la Comunidad de Madrid.

Duración: 2 años, de abril de 2021 a marzo 2023

Investigador Principal: Ayuso C

Personal contratado solicitado: Ana Álvarez López

Código de la Entidad Financiadora: PEJ-2020-TL-BMD-17909

21. **Título del proyecto:** Ayudas para personal técnico de apoyo

Agencia financiadora: Subprograma Estatal de Incorporación, del Programa Estatal para Desarrollar, Atraer y Retener Talento Personal Técnico de Apoyo de la Agencia Estatal de Investigación.

Duración: de marzo de 2024 a septiembre de 2025

Investigador Principal: Ayuso C

Personal contratado solicitado: Susana Hidalgo Vico

Código de la Entidad Financiadora: PTA2022-021530-I

• TRANSFERENCIA GENERADORA DE VALOR ECONÓMICO.

Patentes y Registros Propiedad Intelectual

1. Solicitud De Patente Internacional PCT (2022)

SEPT6-ABL2 fusion for use in the diagnosis and/or treatment of cancer. European Patent Application Number EP21382663. Inventors: José Fernández Piqueras, María Villa Morales, Antonio Lahera, Laura Vela-Martín, Pilar López-Nieva, **Ayuso C.**, Pilar Llamas, Jose Luis López Lorenzo, Javier Cornago, Rocio Salgado. Date of Presentation: 21/07/2021. On June 9, 2022, the Patent Cooperation Treaty (PCT) international application was filed with the European Patent Office (EPO), claiming priority of patent application No. EP21382663. The granted numbering was PCT/EP2022/065750. This PCT has received a favourable report and now it will continue the process; next step will be the National Phase Entry.

2. Solicitud de Patente Europea (14 de diciembre de 2022)

Method For The Diagnosis Of Joubert Syndrome European Patent Application Number No. 22 383 213.0. Inventors: Berta Almoguera, **Ayuso C.**, Francisco Martinez Granero, Isabe Lorda, Elena Martinez Cayuelas, Fiona Blanco, Marta Rodriguez de Alba, Marta Corton, Gonzalo Nuñez, Raquel Romero, Pablo Minguez Paniagua.

3. Declaración De Invención: FJD-pipeline

<https://github.com/TBLabFJD/VariantCallingFJD>, PMID:35087072). Investigadores: Pablo Mínguez, **Ayuso C.**, Marta Cortón, Lorena de la Fuente, Raquel Romero, Gonzalo Núñez, Ionut-Florin Iancu, Berta Almoguera, Marta del Pozo-Valero, Irene Perea-Romero, Alejandra Damián.

4. Cuestionario para la orientación del diagnóstico genético de enfermedades oftalmogenéticas

Entidad solicitante: Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Autores: Ayuso C.,
Registro Territorial de la Propiedad Intelectual
Clase de obra: Científica
Solicitud N°: MU-155-2016.

5. Cuestionario de Experiencia de Paciente PREMs EERR UICO

(PatientReportedExperienceMeasures)

Entidad solicitante: Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Autores: **Ayuso C.**, Ruth Fernández Sánchez, Swafiri Saoud Tahsin, Fiona Blanco Kelly, Isabel Lorda Sánchez, Javier Arcos Campillo, Marta del Olmo Rodríguez

Clase de obra: Científica.

6. Cuestionario Clínico-Genético de Aniridia

Entidad solicitante: Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Autores: **Ayuso C.**, Marta Cortón, Fiona Blanco Kelly

Clase de obra: Científica.

7. Cuestionario Clínico-Genético de Cáncer hereditario

Entidad solicitante: Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Autores: **Ayuso C.**, Swafiri Saoud Tahsin, Isabel Lorda Sánchez

Clase de obra: Científica

Solicitud N°: MU-603-2017

8. Genetica_registro propiedad Intelectual RPE-65

Entidad solicitante: Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz

Autores., C Rodilla, G Nuñez, Y Benitez, R Romero, L Fernandez-Caballero, P Minguez, M Corton y **Ayuso C**

Clase de obra: Científica

Red MinChain, Alastria, Ethereum

• TRANSFERENCIA GENERADORA DE VALOR SOCIAL

(Jornadas, Talleres, Webinars Con Pacientes, Asociaciones Y Sociedad)

1. Aspectos genéticos de la Retinosis Pigmentaria.

Carmen Ayuso

ASOCIACIÓN ARAGONESA DE RETINOSIS PIGMENTARIA.Zaragoza, 30 de Octubre de 1992

2. La influencia de la genética en la visión.

Carmen Ayuso

ONCE. DELEGACIÓN TERRITORIAL DE CASTILLA Y LEON.Valladolid, 9 Febrero 1993.

3. Consejo Genético

Carmen Ayuso

Primera jornada sobre prevención de los Defectos Congénitos.Ayuntamiento Madrid, mayo 1993.

4. Situación actual de la investigación de la Retinosis Pigmentaria en España.

Carmen Ayuso

1ª JORNADA MULTIDISCIPLINARIA SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA EN LA COMUNIDAD DE VALENCIA.Valencia. 27 Noviembre 1993.

5. Situación actual de la investigación de la Retinosis Pigmentaria en España

Carmen Ayuso

ASOCIACIÓN MADRILEÑA DE AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA.Madrid. 28 Abril 1994.

6. Aspectos Genéticos e Investigación.

Carmen Ayuso

1ª JORNADA CÁNTABRA SOBRE LA RETINOSIS PIGMENTARIA.Santander, 16 Junio 1995.

7. **Aspectos Genéticos de las Enfermedades Oftalmológicas.**
Carmen Ayuso
Delegación Territorial de la ONCE.Zaragoza, 16 Febrero 1996
8. **Novedades sobre la investigación genética de R.P.**
Carmen Ayuso
ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE MADRID.Madrid, 14 Junio 1996.
9. **Consejo Genético en Patologías habituales que causan baja visión**
Carmen Ayuso
CURSO DE RECICLAJE PARA ÓPTICOS-OPTOMETRISTAS DE LA ONCE.Madrid, 22 de Octubre 1996
10. **Investigación genética de la retinosis pigmentaria en España**
Carmen Ayuso
I JORNADA MULTIDISCIPLINARIA SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA DE LA COMUNIDAD DE MADRID.Madrid, 26 de Octubre de 1996.
11. **Consejo Genético en Patologías habituales que causan baja visión.**
Carmen Ayuso
CURSO PARA OFTALMÓLOGOS SOBRE BAJA VISIÓN. ONCE.Madrid, 29 de Noviembre 1996
12. **Resultados de la Investigación sobre Retinosis Pigmentaria del grupo Español Multicéntrico y Multidisciplinario.**
Carmen Ayuso
Ponencia en FAARPEE.Madrid, 22 de Noviembre 1997
13. **Aborto recurrente: factores genéticos.**
Carmen Ramos y **Carmen Ayuso**
I Jornada Sobre temas actuales en Medicina Materno-fetal. Leganés, 5-6 Febrero 1998
14. **Evolución de la Retinosis Pigmentaria en España. CONFERENCIA**
Carmen Ayuso
Asociación Castellano-Leonesa de afectados por retinosis pigmentaria.Valladolid, 28 Marzo de 1998
15. **Aspectos genéticos sobre la Retinosis Pigmentaria en España.**
Carmen Ayuso
II JORNADAS SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIAS
Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Autónoma de Madrid.Madrid, 13 Junio 1998.
16. **Genética de las enfermedades oftalmológicas frecuentes como causa de afiliación.**
Carmen Ayuso
Curso de formación en baja visión para oftalmólogos. ONCE, Madrid, 4 de Septiembre 1998
17. **Historia y funcionamiento del Grupo Multicéntrico español de Estudio de Retinosis Pigmentaria.**
Carmen Ayuso
Celebración X Aniversario (1988-1998)
Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya.Barcelona, 3 Octubre 1998.
18. **Avances y perspectivas de Futuro en el trasplante de fotorreceptores.**
Carmen Ayuso
Celebración X Aniversario (1988-1998)
Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya.Barcelona, 3 Octubre 1998.
19. **Retardo Mental e X Fráxil: Diagnóstico e Prevención**
Carmen Ayuso

Fundación Paideia.La Coruña, 23 de Octubre 1998

20. **Investigación sobre la Retinosis Pigmentaria**
Carmen Ayuso
BEGISARE.San Sebastián, 28 Noviembre 1998.
21. **Consejo genético en enfermedades oculares**
Carmen Ayuso
Instituto Oftalmológico de Alicante.Alicante, 12 Mayo 2000
22. **Curso de diagnóstico de laboratorio de síndromes y enfermedades genéticas.**
Carmen Ayuso
AEBM.Madrid, 26-27 Abril 2001.
23. **Consejo Genético en Oftalmología.**
Carmen Ayuso
CONFERENCIA. ONCE.Huelva, 14 Junio 2001.
24. **Actualización sobre Retinosis Pigmentaria.**
Carmen Ayuso
Asociación de Retinosis Pigmentaria Madrid.Madrid, 26 y 27 Abril 2002.
25. **Asesoramiento Genético.**
Carmen Ayuso
ONCE, Delegación de Almería.Almería 17 de Junio 2002.
26. **Distrofias de Retina: Presente y Futuro.**
Carmen Ayuso
Fundación Valenciana de Estudios Avanzados.Valencia, 6 Marzo 2003.
27. **Avances en la investigación de las Distrofias de Retina.**
Carmen Ayuso
Asociación Retina Madrid.Madrid, 11 de Septiembre 2003.
28. **Novedades acerca de las Distrofias de Retina en España.**
Carmen Ayuso
Asociación andaluza de RP.Sevilla, 4 de Octubre de 2003.
29. **Novedades acerca de las Distrofias de Retina en España.**
Carmen Ayuso
Asociación de RP de Álava.Vitoria, 7 de Noviembre de 2003.
30. **Conceptos Básicos de Farmacogenética. Consideraciones prácticas reales desde la óptica de los pacientes.**
Carmen Ayuso
Farmacogenética para CEICS.
Fundación de Ciencias de la Salud.Madrid, 10 de Noviembre 2003.
31. **Consejo Genético en Enfermedades Oculares.**
Carmen Ayuso
ONCE.Algeciras, 26 de Noviembre 2003.
32. **Jornada sobre Fundamentos Biomédicos de la Patología Ocular y la Prevención de la Ceguera.**
Carmen Ayuso
Fundación UCM y ONCE.Madrid, 10 de Diciembre 2003.
33. **Prevención y Tratamiento de las enfermedades oculares hereditarias: asesoramiento genético y terapia génica**

Carmen Ayuso

Curso de Oftalmólogos CRE Antonio Vicente Mosquete (ONCE).Madrid, 6 Febrero 2004

34. Nuevos avances en las Distrofias Hereditarias de Retina

Carmen Ayuso

IX CONVIVENCIA REGIONAL DE AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA DE CASTILLA- LA MANCHA.Tomelloso Ciudad Real, 22 Octubre 2005

35. Asesoramiento Genético

Carmen Ayuso

Delegación Territorial de Madrid ONCE.Madrid, 27 Febrero 2006

36. Distrofias de Retina.

Carmen Ayuso

ASOCIACIÓN de RP de VITORIA. Vitoria, 2 de Octubre 2006

37. Actual proceso de investigación: Proyectos europeos Evi-Genoret y españoles

Carmen Ayuso

Charla coloquio: Avances en la investigación de las Distrofias de Retina.Fundación Jiménez Díaz y Retina Madrid. Madrid, 3 julio 2007

38. Desarrollo y traslación de la Farmacogenética en España

Carmen Ayuso

FORO DE DEBATE.Santiago de Compostela, 15 de noviembre de 2007

39. Distrofias de Retina: Aproximaciones al Diagnóstico e Investigación Genéticas

Carmen Ayuso

Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE).Madrid, 24 de Noviembre 2007

40. Diagnósticos Genéticos: Tipo de Tests Genéticos y ética

Carmen Ayuso e Isabel Lorda

Enfermedad de Huntington, diagnóstico, investigación y consejo genético

II Jornada sobre Enfermedades genéticas y Discapacidad.Madrid, 3 de Octubre de 2008

41. Distrofias Retinianas.

Carmen Ayuso

Mesa Redonda: Traslación de la actividad de investigación del CIBERER al paciente

DIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS. ISCIII.Madrid, 26 Febrero 2009

42. Necesidad de un diagnóstico completo y confirmado. Presentación

Carmen Ayuso

XI JORNADA FUNDALUCE 2009 LA CEGUERA PUEDE VENCERSE. ALTERNATIVAS TERAPÉUTICAS.

Madrid, 21-22 de octubre de 2009

43. ¿Consejo genético en Epidermolisis Bullosa?

Carmen Ayuso y M^a José Trujillo-Tiebas

2º Día Nacional de la EpidermolisisBullosa.Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 24 de Noviembre de 2010

44. Consejo Genético.

Carmen Ayuso

Día del implante coclear en CLAVE, Atención a la Deficiencia Auditiva.Madrid, 25 de febrero de 2011

45. Investigación en Enfermedades Raras.

Carmen Ayuso

De la Investigación a los tratamientos en Enfermedades Raras.

Fundación FEDER.Ateneo, Madrid, 15 de marzo de 2011

46. 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

47. **Las DR y sus características en España.**

Carmen Ayuso

Organizado por la Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentosa BidonsEgara-Universidad Miguel Hernández. Terrasa, 28 de octubre de 2011

48. **Estudios genéticos.**

Carmen Ayuso

II Reunión del grupo de Trastornos del Movimiento de Castilla y León. Valladolid, 16 de febrero de 2012

49. **Genética: Importancia del estudio genético**

Carmen Ayuso, F. Blanco y C. Villaverde

XIII Encuentro Nacional de afectados y familias de Aniridia. Madrid, 12 de abril de 2013

50. **Ponencia Aspectos genéticos de la Distrofias de Retina**

Carmen Ayuso

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

51. **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 BidonsEgara. Madrid, 8 de octubre de 2013.

52. **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

53. **Las distrofias de retina en 2016. ¿Cuánto hemos avanzado?**

Carmen Ayuso

Jornada de la Asociación de Retinosis de Gipuzkoa Begisare. Instituto de Investigación BioDonosita, 22 de enero de 2016.

54. **Presentación del libro: Ética de la Investigación en Enfermedades Raras**

Carmen Ayuso

Organizado por IIS-FJD, Fundación Genzyme y CIBERER. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 2 de marzo de 2016

55. **Qué sabemos del DNA hoy y para qué nos sirve.**

Carmen Ayuso

DÍA DEL DNA. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 22 de abril de 2016

56. **La Investigación salva vidas**

Carmen Ayuso

Evento benéfico a favor de la Fundación MENCÍA. Organizado por la Fundación MENCÍA. Hotel Westin Palace de Madrid, 22 de abril de 2016

57. **Actualización en aspectos oftalmológicos y de rehabilitación de las enfermedades oculares causantes de la ceguera y deficiencia visual grave**

Carmen Ayuso

Jornadas de Acción formativa ONCE. ONCE, 17 de junio de 2016

58. **Pero doctor... ¿qué tiene realmente mi hijo? El diagnóstico molecular. Nuevas tecnologías y viejos problemas**
Carmen Ayuso
Mesa Redonda Los actores inmediatos. XXXV Curso de Verano de la Universidad del País Vasco Las Enfermedades Raras: un reto global para el sistema sanitario. San Sebastián, 23 de junio de 2016
59. **Taller práctico para pacientes y familiares: las necesidades de los pacientes en el ámbito de la investigación genética de las enfermedades raras**
Carmen AyusoJornada Descubriendo la Investigación en las Enfermedades Raras. HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 15 de septiembre de 2016
60. **Actualización en aspectos oftalmológicos y de rehabilitación de las enfermedades oculares causantes de la ceguera y deficiencia visual grave**
Carmen Ayuso y Almudena Ávila
Jornadas de Acción ONCE. Centro Deportivo y Cultural de la ONCE, Madrid, 16, 28 y 30 septiembre 2016
61. **Presentación del libro: Ética de la Investigación en EERR**
Carmen Ayuso
Sant Joan de Deu, Barcelona, 6 de octubre de 2016
62. **Presentación del Ålstrom Europe Madrid Meeting**
Carmen Ayuso
Organizado por Diana Valverde. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 10 de octubre de 2016
63. **Nuevas tecnologías genómicas: cómo aplicarlas a la práctica clínica**
Carmen Ayuso
XXXIX Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) y Curso de actualización sobre la investigación de los defectos congénitos
Fundación 1000 sobre defectos congénitos. Ciudad Real, 21 de octubre de 2016
64. **Diagnóstico Genético - Mesa 3: Avances Genéticos: Diagnostico Genético y Preimplantacional.**
Carmen Ayuso
II Jornada Charcot Marie Tooth
Organizado por la Asociación Madrileña de Enfermedades Neuromusculares ASEM.Madrid, 17 de junio de 2017
65. **Abordaje de las causas genéticas de hipotonía neonatal y malformaciones congénitas**
Carmen Ayuso
Auditorio Facultad de Medicina Humana Universidad San Antonio Abad del Cusco.Cusco - Perú, 2 y 3 de enero de 2018
66. **Introducción al proyecto RAREGenomics (Red de investigación de enfermedades raras de la Comunidad de Madrid) Taller: Necesidades de los pacientes de enfermedades raras neurológicas**
Carmen Ayuso
1ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid. Madrid, 26 de febrero de 2018
67. **Síndrome de Usher. Nuevas aproximaciones diagnósticas y terapéuticas**
Carmen Ayuso y José Mª Millán.
Jornada Internacional de Actualización en Discapacidad Auditiva y Sordoceguera. Tenerife, 10 de marzo de 2018.
68. **Reunión pacientes Ensayo Clínico Usher**
Carmen Ayuso
Jornada para pacientes Usher Tipo 1
Asociación Asocide. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 20 de marzo de 2018

69. **Pescando genes**
Carmen Ayuso
Diálogos con la Cultura. Facultad de Medicina UAM. 27 de abril de 2018
70. **La prestación del asesoramiento genético: informe inicial, tipos de pruebas a realizar, herramientas de análisis, interpretación del informe de asesoramiento genético, conceptos relacionados con la transmisión. La situación de la Investigación en visión.**
Carmen Ayuso
Jornada de Futuros Gestores en Servicios Sociales
Sede de la ONCE. Madrid, 24 de mayo de 2018
71. **Plan de Atención Integral a Pacientes con Discapacidad**
Carmen Ayuso
Salón de Actos de la Fundación ONCE. Madrid, 21 de junio de 2018
72. **Visión y genoma. Avances para nuestro día a día**
Carmen Ayuso
Escuela de Fisioterapia UAM –ONCE. Madrid, 27 de junio de 2018.
73. **Mesa debate después del VIII Documental del Proyecto En clave social abordando la situación de las personas que viven con baja visión, título Mirar sin ver.**
Carmen Ayuso
Asociación Retina Madrid. Madrid, 14 de noviembre de 2018.
74. **El paciente, protagonista en la Investigación**
Carmen Ayuso
VI Jornada somos Pacientes. Farmaindustria. Madrid, 11 de diciembre de 2018.
75. **Bienvenida e Introducción a las EERR**
Carmen Ayuso
Acercando la ciencia a las escuelas: investigación y desarrollo de medicamentos en Enfermedades Raras. IIS-FJD y Farmaindustria, Madrid, 12 de diciembre de 2018.
76. **El cribado genético: aspectos éticos**
Carmen Ayuso
Jornada: 50 años de cribado neonatal en España ¿Cómo afrontamos el futuro?
Ciencias de la Vida y de la Materia. Organizado por la Fundación Ramón Areces. Madrid, 15 de enero de 2019.
77. **¿Cómo trabaja el CIBERER para las personas con Enfermedades Raras?**
Moderadora Mesa Redonda
Carmen Ayuso
VIII Jornada Investigar es Avanzar. Día Mundial de las Enfermedades Raras.
Organizado por el CIBERER
Madrid, 28 de febrero de 2019.
78. **Experiencia en la terapia de DHR: algunos ejemplos de investigación y práctica clínica**
Carmen Ayuso
Taller para Pacientes: Medicamentos Huérfanos y Distrofias Hereditarias de la Retina: Situación Actual.
Auditorio IIS-La Fe. Valencia. 10 de abril de 2019.
79. **Genética y obesidad ¿existe una predisposición irremediable?**
Carmen Ayuso
Curso Obesidad y Mujer.
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 4 de octubre de 2019.
80. **Bienvenida e Introducción a las EERR**
Carmen Ayuso

Jornada Acercando la ciencia a las escuelas: investigación y desarrollo de medicamentos en Enfermedades Raras.Organizado por IIS-FJD y Farmaindustria. Madrid, 13 de diciembre de 2019.

81. **Genética e Incontinencia Pigmenti**

Carmen Ayuso

XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Simposium Incontinenti Pigmentari.
Organizado por la UCAM y D´Genes. Online, 24 de noviembre de 2020.

82. **La Investigación. Los beneficios de la ciencia**

Carmen Ayuso

Presentación del libro Ciencia en pequeñas dosis. Retransmitida desde el MUNCYT (Museo Nacional de Ciencia y Tecnología) Madrid (grabado) 26 de enero de 2021.

83. **Consejo genético y aspectos éticos-legales**

Carmen Ayuso

Genética y selección embrionaria. Asociación Española de ANIRIDIA.Madrid, Online, 28 de enero de 2021.

84. **Nuevo tratamiento (Luxturna) en Retinosis Pigmentaria y Amaurosis congénita de Leber**

Carmen Ayuso

WebinarONCEOnline, 6 de septiembre de 2021.

85. **Horizonte 2030: Estrategias desde la perspectiva de género.**

Carmen Ayuso

I Jornada Cáncer y la Mujer. Una visión global del cáncer: contribución y desafíos de la sociedad.Madrid, 2 de marzo de 2022

86. **Avances genéticos en Distrofias de Retina. Aspectos diagnósticos y terapéuticos**

Carmen Ayuso

Webinar ONCE. Online, 21 de junio de 2022.

87. **Presentación del IIS-FJD e Introducción a la terapia génica.**

Carmen Ayuso

Acercando la ciencia a las escuelas. Farmaindustria – FJD. Online, Madrid, 16 de diciembre de 2022.

88. **Ensayos clínicos en las distrofias hereditarias de la retina**

Carmen Ayuso

Taller para pacientes: Ensayos clínicos: lo que deben saber los pacientes

Organiza Retina-Comunidad Valenciana. Centro Superior de Investigación en Salud Pública. Valencia, 19 de enero de 2023.

89. **Proyección de video y mesa redonda con directoras científicas**

Carmen Ayuso

En la Jornada por el Día Internacional de la Mujer y la Niña en la Ciencia. Instituto de Salud Carlos III Madrid, 9 de febrero de 2023.

90. **Tecnologías que hacen país**

Carmen Ayuso

Mesa redonda y debate: Tecnologías que hacen país. Madrid, 14 de marzo de 2023.

91. **Diagnóstico genético de enfermedades raras**

Carmen Ayuso

Las enfermedades raras: minoritarias cada una de ellas pero afectan a millones de personas. CursoUIMP verano 2023 – Palacio de la Magdalena. Santander, 3 al 5 de julio de 2023.

92. **Implicaciones bioéticas en la investigación genética y genómica del cáncer**

Carmen Ayuso

IV Congreso Autonómico de Castilla y León para pacientes con cáncer y familiares.Palencia, 22 de septiembre de 2023.

93. **Presentación, charlas y talleres con investigadoras**
Carmen Ayuso
I Jornadas de puertas abiertas ¿Qué es ser científica? Acercando la ciencia a la escuela.
Madrid, 8 y 12 de febrero de 2024 (por el 11 de febrero, Día Internacional de la Mujer y Niña en la Ciencia)
94. **Diagnóstico y tratamientos: Claves y desafíos para las DHR**
Carmen Ayuso
WEBINAR: Diagnóstico y tratamientos: Claves y desafíos para las DHR. Madrid, 15 de febrero de 2024.
95. **Estudios genéticos en oftalmología**
Carmen Ayuso
Sesión en la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE). Madrid, 11 de junio de 2024.
96. **Mesa redonda ¿Cómo nos puede ayudar la Genética?**
Carmen Ayuso
Las enfermedades minoritarias: todo un reto para la bioética de las Conferencias Josep Egozcue.
Fundación Victor Grifols i Lucas. Barcelona, 11 de julio de 2024.
97. **Tertulia Debate Ciencia Viva**
Carmen Ayuso
Tertulia debate con motivo de la publicación del volumen monográfico de Revista de Occidente.
Madrid, 12 de diciembre de 2024.
98. **Podcast "La Ciencia de lo Singular" dedicado a las distrofias de retina**
Carmen Ayuso
<https://open.spotify.com/episode/4XHvgATWwfbIx3BvucPBMp?si=QzWI2ZCmTkKHemrxVIiesw>Madrid, 3 de febrero de 2025.
99. **Presentación de la jornada y del IIS-FJD**
Carmen Ayuso
I Jornada Divulgativa de los Biobancos en la Investigación en el Cáncer en la Fundación Jiménez DíazMadrid, 27 de febrero de 2025.
100. **Participación en el Panel de expertos acto de presentación Fundación ONCE Baja Visión**
Carmen Ayuso
Palacete de los Duques de Pastrana, Madrid, 18 de marzo 2025.
101. **Keynote 2: Personalised Medicine in Spain**
Carmen Ayuso
EP PerMed Round Table: Attendance Guide for Experts
Valencia, 31 de marzo de 2025
102. **Presentación. Actualización en linfomas cutáneos. V EDICIÓN.**
Carmen Ayuso
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.
Madrid, 4 de abril de 2025
103. **Medicina Personalizada:cómo aplicarla en la practica clínica del s.XXI**
Carmen Ayuso
Máster en Investigación Biomédica de la Universidad de Valladolid
Asignatura "Medicina Personalizadas: Aplicaciones y perspectivas" de la Universidad de Valladolid e Instituto de Biología y Genética Molecular - IBGM - Universidad de Valladolid / CSIC
Valladolid, 4 de abril de 2025
104. **Presentación de la Sesión del Área de Enfermedades Infecciosas, Inflamatorias y Crónicas**
Carmen Ayuso
Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz
Madrid, 9 de abril de 2025

105. **Moderadora del Bloque 1: Cáncer de próstata**
Carmen Ayuso
Jornada Multidisciplinar Uro-Oncológica
Últimos avances en diagnóstico y terapias personalizadas
Pozuelo, Madrid, 24 de abril de 2025
106. **Cribado neonatal**
Carmen Ayuso
Universidad Autónoma de Madrid
Madrid, 25 de abril de 2025
107. **Medicina Personalizada de Precisión: una oportunidad para los ciudadanos y el sistema sanitario.**
Mesa Redonda: ¿Cómo contribuir a la incorporación de la Medicina Personalizada de Precisión en España? Dialogo entre parlamentarios y científicos.
Carmen Ayuso
Medicina Personalizada de Precisión. Dialogo entre parlamentarios y científicos
Congreso de los Diputados, Madrid, 5 de mayo de 2025
108. **Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos.**
Carmen Ayuso
Curso Ética e integridad en la investigación. Plan de formación CSIC 2025.
Madrid, 21 de mayo de 2025
109. **Mesa redonda Reconocimiento de la Especialidad de Genética.**
Carmen Ayuso
II Congreso Español de Medicina Genómica
Madrid, 22 de mayo de 2025
110. **Bienvenida y presentación**
Carmen Ayuso
En la en la Jornada Anual de Investigación Quirónsalud
Madrid, 12 de junio de 2025
111. **Asesoramiento genético y derechos de pacientes y familiares y bioética en pruebas genéticas.**
Carmen Ayuso
En el curso de Genética aplicada al diagnóstico in vitro de la Agencia Española de Medicamentos
Productos Sanitarios AEMPS.
Madrid, 18 de junio de 2025
112. **Estudios genéticos en distrofias de retina. Cuando y para qué.**
Carmen Ayuso
Retinopatías hereditarias: conociéndolas, comprendiéndolas, afrontándolas
Madrid, 26 de junio de 2025.
113. **“¿Es personal la medicina personalizada?”**
Carmen Ayuso
Ciclo de divulgación científica “Ciencia con chocolate”
Madrid, 24 de septiembre de 2025
114. **Mesa redonda “Ética e integridad científica”**
Carmen Ayuso
En la Jornada Confederación de Sociedades Científicas de España (COSCE).
En colaboración con la Fundación Ramón Areces y la Federación de Asociaciones Científico Médicas
Españolas (FACME)
Madrid, 29 de septiembre de 2025
115. **Del gen al canal, bases de la migraña hemipléjica**

Carmen Ayuso

En Madrid Headache Forum. En HUFJD
Madrid, 24 de octubre de 2025

116. **IA y Ómicas. Inteligencia Artificial Aplicada a la Genómica: Descifrando el lenguaje de los genes.**

(Preguntar a Carmen si esto iría aquí)

Carmen Ayuso

En el Módulo 6: IA en Medicina Personalizada
Curso de Formación UAM "Fundamentos de Inteligencia Artificial para el Mundo Sanitario"
Madrid, 30 de octubre de 2025

AÑO 2026

117. **Datos preliminares del programa IMPaCT Genomics y discusión abierta sobre cómo la WGS podría incorporarse en el Sistema Nacional de Salud.**

Carmen Ayuso

Mesa redonda en: Jornada sobre la implementación del WGS en el diagnóstico de enfermedades raras pediátricas.

Madrid, 14 de enero de 2026

118. **"Completar/confirmar Título de la ponencia"**

Carmen Ayuso

Módulo ¿? En el Programa ETHOS Programa de Entorno Técnico de Gestión en Hospitales
Madrid, 16-17 de enero de 2026

119. **PRIMERA MESA: Situación de la Genética Clínica en España**

SEGUNDA MESA: Perspectivas y soluciones para implementar la Genética Clínica

Carmen Ayuso

Moderadora y coorganizadora de Jornada sobre Situación y Perspectiva de la Genética Clínica en España
Madrid, 19 de enero de 2026

120. **Proyecto IMPaCT-Genómica "Completar/confirmar Título de la ponencia"**

Carmen Ayuso

En la Segunda Reunión de la Red de Enfermedades Raras del CSIC
Madrid, 27 de enero de 2026

121. **Medicina Genómica y ética. Presente y futuro**

Carmen Ayuso

SESIÓN ACADÉMICA - Acto Inaugural del Curso Académico 2026 de la Academia Médico-Quirúrgica Española (AMQE).

Madrid, 18 de febrero 2026.

122. **Investigación y practica clínica: las difusas fronteras de la medicina genómica.**

Carmen Ayuso

Seminario IdISSC – Genómica: Avances en la encrucijada entre la investigación y el diagnostico. HCSC.
Madrid, 18 de febrero 2026.

123. **"Completar/confirmar Título de la ponencia"**

Carmen Ayuso

Curso para oftalmólogos ONCE
Madrid, 27 de febrero 2026

124. **"Completar/confirmar Título de la ponencia"**

Carmen Ayuso

3ª Sesión: Experiencias de Innovación en investigación biomédica.

En la Conmemoración del 20º aniversario de la Catedra de Innovación y Gestión Sanitaria
Madrid, 19 de marzo 2026

125. **"Proyectos estratégicos CIBER: IMPaCT GENÓMICA"**

Carmen Ayuso y Angel Carracedo

Presentación en el comienzo de Neuro & Rare 2026 // CIBERNED-CIBERER Joint Scientific Meeting
El Escorial, Madrid, 24-26 de marzo 2026.

126. **"Completar/confirmar Título de la ponencia"**

Carmen Ayuso

Charla en Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
de Burgos (Creer)
Burgos, 26 de marzo 2026.

127. **"Impact Genómica 2: Enfocado al diagnóstico de enfermedades raras"**

Carmen Ayuso

Sesión 1: Implementación del Programa de Medicina de Precisión en España.
Congreso Interdisciplinar de Genética Humana
Granada, 15 al 17 de abril de 2026

128. **Ejemplos reales en investigación con seres humanos:**

De estudios que enfrentaron dilemas éticos

Sesiones interactivas para resolver casos prácticos

Carmen Ayuso

3ª Edición del curso "Ethics and Research Integrity" Curso ARISTOS.
Online, mayo 2026.

129. **"Completar/confirmar Título de la ponencia"**

Carmen Ayuso

Jornada colaborativa UAM-IIS-FJD
Madrid, 18 de junio de 2026

130. **"Completar/confirmar Título de la ponencia"**

Carmen Ayuso

ProgRET Symposium Seville: Industrial Entrepreneurship
Sevilla, 23 al 26 de noviembre de 2026.

2- EXPERIENCIA DOCENTE

2.1. EXPERIENCIA ACADÉMICA DOCENTE.

•PUESTOS OCUPADOS Y DOCENCIA IMPARTIDA EN NÚMERO DE HORAS EN:

- TITULACIONES OFICIALES UNIVERSITARIAS

- Profª Asociado/a Ciencias Salud 03 09 2021 a 26 05 2025

- ASIGNATURADE DIPLOMATURA (EUEnfermería, FJD, UAM)

- Profesora EU-Enfermería, FJD, UAM.
Asignatura de Fisiología (Tres Clases)
20 CursosAcadémicosininterrumpidos de:2005-2006 a2024-2025.

- COLABORACIONES EN ASIGNATURAS DE LICENCIATURA (Facultad de Medicina, FJD, UAM)

- Profesora Honoraria del Departamento de Anatomía Patológica
Universidad Autónoma de Madrid.
Cursos: 1990-1991, 1991-1992.
- Profesora Honoraria del Departamento de Ginecología.
Universidad Autónoma de Madrid.
Cursos: 2002-2003, 2003-2004, 2004-2005, 2005-2006, 2006-2007.
- Profesora Honoraria del Departamento de Bioquímica.
Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid.
Cursos: 2016-2017, 2017-2018, 2018-2019, 2019-2020, 2020-2021.
- Profesora Honoraria del Departamento de Pediatría.
Universidad Autónoma de Madrid.
Cursos: 1994-1995, 1995-1996, 1996-1997, 1997-1998, 1998-1999, 1999-2000,2001-2002, 2002-2003, 2003-2004, 2004-2005, 2005-2006, 2006-2007, 2007-2008,2009-2010, 2010-2011, 2011-2012, 2012-2013.
- Colaborador Clínico-Docente Vicerrectorado de Ciencias de la Salud.
Departamento de Pediatría, Universidad Autónoma de Madrid.
Cursos: 2002-2003, 2003-2004, 2004-2005, 2005-2006, 2006-2007,2007-2008, 2013-2014,2014-2015,2015-2016, 2016-2017, 2017-2018, 2018-2019, 2019-2020, 2020-2021

- COLABORACIONES EN ASIGNATURAS DE DOCTORADO (en UAM y otras Universidades)

- Facultad de Medicina.
Universidad Complutense de Madrid.
Cursos: 1981-1982, 1982-1983, 1983-1984, 1984-1985, 1985-1986, 1988-1989, 1994-1995, 1996-1997, 1998-1999, 2001-2002.
- Facultad de Medicina.
Universidad Autónoma de Madrid.
Cursos 1982-1983, 1985-1986, 1988-1989, 1991-1992, 1995-1996, 2006-2007, 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011
- Facultad de Medicina
Universidad de Valladolid.
Cursos: 1997-1998, 1998-1999, 1999-2000, 2000-2001, 2001-2002, 2003-2004, 2004-2005, 2005-2006, 2006-2007, 2007-2008, 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011.
- Universidad de Coimbra.
Curso 2002-2003.

TITULACIONES PROPIAS UNIVERSITARIAS (MÁSTER, CURSOS, DIPLOMAS, ETC)

MÁSTERES

- Departamento de de Biología Molecular y el Departamento de Bioquímica, Universidad Autónoma de Madrid. Facultad de Medicina

MÁSTER DE BIOMEDICINA MOLECULAR. Asignatura optativa: "Molecular Genetics of Rare Diseases" (BMM8 32819). Co-directores: Miguel Ángel Fernández Moreno y **Ayuso C. (Prof^a B Perez)**
Cursos de 2016-17-2024-2025.

- Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

MASTER of MOLECULAR BIOMEDICINE, BIOTHECNOLOGY AND MOLECULAR AND CELLULAR BIOLOGY. BM5 Module: Genomics, proteomics and genetic modification.

Pharmacogenetics/Pharmacogenomics.

Cursos: 2013-2014, 2014-2015, 2018-2019, 2019-2020.

- Facultad de Ciencias Experimentales, Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular. Universidad Pablo de Olavide.

MÁSTER DIAGNÓSTICO Y TERAPIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Director: José Antonio Sánchez Alcázar

Módulo I. Nº de créditos para obtener el título: 60 ECTS

Universidad Pablo de Olavide, Sevilla

Cursos: 2009-2010, 2010-2011, 2011-2012, 2012-2013, 2013-2014, 2014-2015, 2015-2016, 2016-2017, 2017-2018.

- Facultad de Psicología. Universidad Autónoma de Madrid.

MASTER DE PSICOFARMALOGIA

Curso 2009-2010.

- Escuela Nacional de Sanidad (ISCIII) y Facultad de Ciencias Experimentales, Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular Universidad de Alcalá UNED.

MÁSTER INTERUNIVERSITARIO Dirección y Gestión de la I+D+I EN CIENCIAS DE LA SALUD

Cursos: 2010-2011, 2011-2012, 2012-2013, 2013-2014, 2014-2015, 2017-2018, 2018-2019, 2019-2020, 2020-2021

- Facultad de Medicina El Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA), de la Universidad de Valladolid.

MÁSTER EN INVESTIGACIÓN EN CIENCIAS DE LA VISIÓN

Curso 2010-2011.

- Universidad de Granada y Escuela Andaluza de Salud Pública.

MÁSTER EXPERTO UNIVERSITARIO EN BIOÉTICA

Coordinador del Máster: Pablo Simón Lorda. Nº de créditos para obtener el título: 30 ECTS

Cursos: 2010-2011, 2011-2012, 2013-2014, 2014-2015, 2015-2016, 2016-2017, 2017-2018, 2018-2019, 2019-2020, 2020-2021, 2021-2022, 2022-2023, 2023-2024, 2024-2025

- Universitat Pompeu Fabra, Institut d'Educació Continua (IDEC).

MÁSTER EN ASESORAMIENTO GENÉTICO.

Curso 2010-2011. Curso 2011-2012

- Universidad de Sevilla.

MÁSTER de REPRODUCCIÓN HUMANA ASISTIDA (I Edición)

Director: Guillermo Antiñolo Gil. Nº de créditos para obtener el título: 62 ECTS

Organizador por Centro de Formación Permanente, de la Universidad de Sevilla

Cursos: 2012-2013,

- Escuela Nacional de Salud (Instituto de Salud Carlos III), el parque científico de Madrid, el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas y el Centro de Supercomputación de Barcelona.

III MÁSTER EN BIOINFORMÁTICA APLICADA A MEDICINA PERSONALIZADA Y SALUD.

Curso: 2020

- Universidad Rey Juan Carlos.

MÁSTER EN GESTIÓN CLÍNICA BASADA EN EL VALOR.

Título propio de la Universidad Rey Juan Carlos. Cátedra Fundación IMAS -URJC en Formación e Investigación para la Mejora de la Asistencia Sanitaria. Reconocimiento del Ministerio de Educación, Cultura y deportes. Curso 2019-2020.

- Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

III MASTER EN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS DE LA USC

Máster Propio de la USC en Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Universidade de Santiago de Compostela. Departamento de Ciencias Forenses, Anatomía Patológica, Ginecología y Obstetricia y Pediatría. Cátedra Institucional de la USC de Enfermedades Metabólicas Hereditarias-SANOFL. Coordinadores Modulo 2: Domingo González Lamuño y Cristóbal Colón Mejeras
Curso 2020-2021; 2021-2022

- Universidad de Valladolid e Instituto de Biología y Genética Molecular - IBGM - Universidad de Valladolid / CSIC.

MÁSTER EN INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA asignatura de Medicina Personalizada: Aplicaciones y perspectivas.
2024, 2025

- Universitat de València Fundació Universidad-Empresa de Valencia ADEIT.

CURSO DIPLOMA EN GENÉTICA MÉDICA

(5ª Edición presencial y 3ª Edición on-line). Nº de créditos para obtener el título: 4.00 créditos
2015

- ADEIT Fundació Universidad-Empresa de la Universitat de València

DIPLOMA DE ESPECIALIZACIÓN EN ASESORAMIENTO GENÉTICO Y GENÓMICA CLÍNICA

Departamento de Pediatría, Obstetricia y Ginecología Organizado
Curso 2022- 2023, 2023-2024

- Universidad de Alcalá de Henares y Aula Genyca.

TÍTULO DE EXPERTO UNIVERSITARIO. DIAGNOSTICO Y ASESORAMIENTO PRENATAL.

2019, 2021, 2022

- UCAM y Genotipia

CURSO EXPERTO UNIVERSITARIO EN GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA

En el Modulo 9: Aspectos Éticos sociales y Legales en la Genética en medicina.

2020, 2022, 2023, 2024

- Universidad Internacional de Andalucía (UNIA).

DIPLOMA DE EXPERTO EN MEDICINA PERSONALIZADA Y DE PRECISIÓN

Programa Andaluz de Formación en Medicina Personalizada y de Precisión (PANMEP),
Módulo I: Medicina Personalizada y de Precisión, una perspectiva de gestión
Módulo VIII: Marco ético, legal y social en medicina personalizada y de precisión
2023, 2024, 2025

-TITULACIONES OFICIALES DE ÁMBITO NO UNIVERSITARIO

CURSO FORMACIÓN Y ACTUALIZACIÓN PARA MIEMBROS DE COMITÉS DE ETICA DE LA INVESTIGACIÓN (CEI) E INVESTIGADORES EN ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES DE LA INVEGACIÓN BIOMÉDICA ANCEI.

Estudios genéticos en investigación. Aspectos técnicos: tipos, objetivos, resultados que se pueden obtener. Consentimiento informado y consejo genético. Terapias avanzadas y Casos prácticos
Cursos: 2019, 2020, 2021, 2022, 2023, 2024, 2025

BIOETICA CLINICA Y PROBLEMAS EN EL ORIGEN DE LA VIDA.

Organizado por el ACIS

Taller de trabajo Exposición y análisis de casos

Santiago de Compostela, 2017, 2019

Ayuso C.

CURSO ACTUALIZACION EN GENÉTICA CLINICA. ON LINE (AEGH)

En el Modulo: Aspectos Éticos-Legales en el Asesoramiento Genético.

Diagnóstico y consejo genético en menores. Consentimiento Informado, información y otros aspectos éticos. On line, 2021.

Ayuso C

CURSO DE GENÉTICA HUMANA Y SUS APLICACIONES.

Ministerio de Educación y Ciencia.

Directora y Profª **Ayuso C.**

Cursos 2001, 2002, 2003, 2005, 2007,

•DIRECCIÓN DE TFG, TFM O PRÁCTICAS EXTERNAS.

DIRECCIÓN DE PROYECTOS FIN DE MÁSTER

- Proyecto: El Consentimiento Informado en Estudios de Genoma Completo. Revisión de la literatura
Marta Mancheño
Facultad de Medicina de la UNIVERSIDAD REY JUAN CARLOS.
08 de Julio de 2011
Calificación: Apto
- Proyecto: Búsqueda de mutaciones en el gen CRB1, en muestras de anoftalmia/microftalmia.
Ana Arteche López
Facultad de Farmacia de la Universidad Complutense de Madrid, Máster en Análisis Sanitarios.
30 de diciembre de 2011
Calificación: Apto
- Proyecto: Implicación de los genes NR2F1 y OPA1 en pacientes con atrofia óptica
María Santamaría Martín
Facultad de Biología, Universidad Complutense de Madrid
Septiembre de 2013 a abril de 2014 y junio de 2014
Calificación: 8.5
- Proyecto: Prácticas Académicas Externas - Memoria Final Fundación Jiménez Díaz Servicio de Genética
Jennifer Ana Pérez Castro
Facultad de Biociencias, Grado en Genética, Universidad Autónoma de Barcelona,
Mayo y julio de 2014
Calificación: 9.5
- Proyecto: Prácticas Académicas Externas - Memoria Final Fundación Jiménez Díaz Servicio de Genética
Javier Torres Marcos
Ingeniería Biomédica de la Universidad Carlos III
Junio a julio de 2014
Calificación: 9.5
- Proyecto: Recomendaciones sobre asesoramiento genético, consentimiento informado, informe clínico y comunicación de hallazgos inesperados para el cumplimiento de la norma UNE-EN-ISO 15189
Sheila Maestro Galilea
Proyecto de Fin de Máster en Análisis Sanitarios (UCM)
Facultad de Biología de la Universidad Complutense de Madrid
2016
Calificación: 9,9 Sobresaliente
- Proyecto: Aproximación genética a las EERR no caracterizadas: Las Distrofias Hereditarias de Retina.
Aroa López Alcojor

Proyecto de Fin de Máster en Biotecnología
Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid.
Septiembre de 2023 a junio de 2024.
Calificación: 7.5

- “Distrofias Hereditarias de la retina asociadas a variantes bialélicas para el gen CRB1: Revisión actualizada sobre correlación genotipo-fenotipo, modelos experimentales y estrategias terapéuticas.”
Cristina Lendínez González
Proyecto de Fin de Máster
Universitat de Valencia
Noviembre de 2024 a noviembre de 2025
Calificación: Pendiente nota

DIRECCIÓN DE DIPLOMAS DE ESTUDIOS AVANZADOS (DEA)

- Proyecto: Estudio del gen rep-1 en 12 familias españolas diagnosticadas clínicamente de Coroideremia.
Doctoranda: María García-Hoyos
Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.
Madrid, Septiembre 2003
Calificación: Sobresaliente
- Proyecto: Caracterización Clínica y Molecular de la Enfermedad de Stargardt y formas asociadas.
Doctoranda: Rosa Riveiro Álvarez
Facultad de Biología, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID
Madrid, Octubre 2004
Calificación: Sobresaliente
- Proyecto: Amaurosis Congénita de Leber (LCA) y Retinosis Pigmentaria precoz: Estudio clínico y genético
Doctoranda: Elena Vallespin
Facultad de Biología, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.
Madrid, Septiembre 2006
Calificación: APTO
- Proyecto: Estudio genético de Distrofias Hereditarias de Retina: búsqueda genómica de nuevos genes y loci.
Doctorando: Diego Cantalapiedra
Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.
Madrid, Septiembre 2006
Calificación: APTO
- Proyecto: Caracterización molecular de Distrofias de Retina: Enfermedad de Stargardt, Distrofia de Conos y Bastones y Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva.
Doctoranda: Jana AGUIRRE
Facultad de Biología, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.
Madrid, Septiembre 2008
Calificación: APTO
- Proyecto: Caracterización Clínica y Genética de Familias Españolas Afectadas de Retinosis Pigmentaria.
Doctoranda: Almudena Ávila Fernández
Facultad de Biología, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.
Madrid, Junio 2009
Calificación: APTO

•PRESENTACIÓN DE CONFERENCIAS Y PONENCIAS EN CURSOS.

1. "Enfermedades Mono y Poligénicas".

Carmen Ayuso

1^{er} Curso Genético Metabólico.

FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ.Madrid, Diciembre 1979.

2. "Antígeno H-Y y Diferenciación Sexual".

Carmen Ayuso

CURSO DE ENDOCRINOLOGÍA.

Escuela Iberoamericana de Endocrinología.Madrid, Octubre 1981.

3. "Diferenciación Sexual Humana".

Carmen Ayuso

CURSO DE ACTUALIZACIÓN MÉDICA.

Colegio de Médicos de Madrid.Madrid, 1982.

4. "Consejo Genético".

Carmen Ayuso

CURSO DE MÉDICOS INSPECTORES SANITARIOS DEL CUERPO SANITARIO DE LA SEGURIDAD SOCIAL.

Colegio Oficial de Médicos de Madrid.Madrid, Diciembre 1982

5. "Consejo Genético".

Carmen Ayuso

CURSO DE ACTUALIZACIÓN EN ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD PARA MATRONAS.

Consejo General de Matronas y de ATS.

Madrid, Febrero 1984.

6. "Significación del Antígeno H-Y".

Carmen Ayuso

CURSO SOBRE GENÉTICA MÉDICA.

Comisión de Investigación del Hospital 1º de Octubre.Madrid, Abril 1986.

7. "Consejo Genético en las Cromosomopatías".

Carmen Ayuso

IV CURSO DE NEONATOLOGÍA PRÁCTICA.

Hospital Central de la Cruz Roja. Servicio de Pediatría.Madrid, Diciembre 1987.

8. "El Consejo Genético con la ayuda de la nueva tecnología genética.

Carmen Ayuso

AVANCES EN GENÉTICA HUMANA.

Curso de Educación Médica Continuada.Madrid, 3 Febrero 1989.

9. "Biopsia corial frente a líquido amniótico. Resultados Citogenéticos".

Carmen Ayuso

DIAGNÓSTICO PRENATAL.

Curso de Educación Médica Continuada.Madrid, 4 Febrero 1989.

10. "Nuevas aportaciones al diagnóstico genético".

Carmen Ayuso

I CURSO DE NEONATOLOGÍA PRÁCTICA.Madrid, 8 Junio 1989.

11. "Retinosis Pigmentaria. Aspectos Moleculares y Formas Clínicas".

Carmen Ayuso

II CURSO DE AVANCES EN GENÉTICA MOLECULAR.Hospital de Basurto. Bilbao, 30 Marzo 1992.

12. "Análisis Clínico molecular de la patología genética ocular."

Carmen Ayuso

II CURSO DE AVANCES EN GENÉTICA HUMANA.Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca, 9-11 Abril 1992.

13. "Patología Molecular de la Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante"

Carmen Ayuso

CURSO DE POSTGRADO: CONFERENCIA. ASPECTOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA.Hospital San Pablo.Barcelona, 15 de Octubre 1993.

14. "Consejo Genético".

Carmen Ayuso

I CURSO DE ESPECIALIZACIÓN EN GENÉTICA MOLECULAR HUMANA

Departamento de Genética, Facultad de Biología, Universidad Autónoma de Madrid.Madrid, 26 Abril 1996

15. "Consejo Genético en Patologías habituales que causan baja visión"

Carmen Ayuso

CURSO DE RECICLAJE PARA ÓPTICOS-OPTOMETRISTAS DE LA ONCE. Madrid, 22 de Octubre 1996

16. "Consejo Genético".

Carmen Ayuso

CURSO SOBRE GENÉTICA Y EVOLUCIÓN.

Facultad de Biología Animal I (Sección Antropología), Universidad Complutense de Madrid.Madrid, 4 de Noviembre de 1996.

17. "Consejo Genético en Patologías habituales que causan baja visión".

Carmen Ayuso

CURSO PARA OFTALMÓLOGOS SOBRE BAJA VISIÓN. ONCE. Madrid, 29 de Noviembre 1996

18. "Claves Orales de algunas enfermedades genéticas".

Carmen Ayuso

CURSO PARA PEDIATRAS: PROBLEMAS BUCODENTALES EN EL NIÑO.

19. "La Retinosis Pigmentaria: aspectos clínicos y moleculares".

Carmen Ayuso

II CURSO DE ESPECIALIZACIÓN EN GENÉTICA MOLECULAR HUMANA

Departamento de Genética, Facultad de Biología, Universidad Autónoma de Madrid.Madrid, abril 1997

20. Heterogeneidad genética. La Retinosis Pigmentaria como modelo.

Carmen Ayuso

CURSO DE DOCTORADO "GENÉTICA MOLECULAR HUMANA: DEL GENOTIPO AL FENOTIPO".

Departamento de Genética, Facultad de Biología, Universidad Complutense de Madrid.Madrid, abril 1997

21. "Consejo Genético".

Carmen Ayuso

XXIV CONGRESO ESPAÑOL DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

CURSO DE GENÉTICA CLÍNICA PRECONGRESO. Marbella, Junio 1997.

22. "Tratamiento de las enfermedades genéticas".

Carmen Ayuso

CURSO: LA MANIPULACIÓN GENÉTICA HUMANA A DEBATE.Departamento de Sociología II, Facultad de CC. Políticas y Sociología, Universidad Nacional de Educación a Distancia.Ávila, Curso 1996-1997 (4 Julio 1997)

23. "Errores de la diferenciación sexual".

Carmen Ayuso

24. "La consulta de genética"

Carmen Ayuso

25. "Heterogeneidad genética".

Carmen Ayuso

26. “Genes humanos del desarrollo”.
Carmen Ayuso
27. “Terapia Génica”.
Carmen Ayuso
28. “Consejo genético y ética”.
Carmen Ayuso
CURSO DE GENÉTICA HUMANA APLICADA.Ministerio de Educación y Ciencia. Centro de Profesores de Vallecas. Madrid, Noviembre-Diciembre 1997
29. “Epidemiología de la Retinosis Pigmentaria en España”.
Carmen Ayuso
CURSO 3^{er} CICLO IOBA, Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid.Valladolid, 17 Marzo 1998
30. “Clínica y bases moleculares de las RP sindrómicas”.
Carmen Ayuso
CURSO 3^{er} CICLO IOBA, Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid.Valladolid, 17 Marzo 1998
31. “La manipulación genética: el Proyecto Genoma Humano”. PONENCIA
Carmen Ayuso
Mesa Redonda sobre Derecho y Genética.I CURSO SOBRE NUEVAS TENDENCIAS DEL DERECHO Facultad de Derecho, Universidad Complutense de Madrid.Madrid, 3 Abril 1998
32. “Consejo Genético”.
Carmen Ayuso
3^{er} CURSO DE GENÉTICA MOLECULAR HUMANA.
Departamento de Genética, Facultad de Biología, Universidad Autónoma de Madrid.Madrid, 25 Mayo 1998.
33. “Genética de las enfermedades oftalmológicas frecuentes como causa de afiliación”.
Carmen Ayuso
Curso de formación en baja visión para oftalmólogos. ONCE, Madrid, 4 de Septiembre 1998
34. “Consejo Genético”.
Carmen Ayuso
I CURSO TEÓRICO PRÁCTICO DE CITOGENÉTICA APLICADA
AETEL-Centro de Cultivos Celulares “Agustín Bullón”. Madrid, 16 Octubre 1998
35. “Epidemiología de las RP en España”.
Carmen Ayuso
CURSO 3^{er} CICLO IOBA, Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid.Valladolid, 9 Febrero 1999.
36. “Fases del diagnóstico prenatal: Asesoramiento Genético”.
37. “Genética y Factor Femenino”.
38. “Diagnóstico de enfermedades metabólicas”.
Carmen Ayuso
CURSO DE DOCTORADO “Genética Perinatal”.
Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid.18-19 Febrero 1999
39. “Técnicas de estudio genético”.
Carmen Ayuso
CURSO DE DOCTORADO “II Curso de avances en técnicas diagnósticas en Pediatría”.
Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid.Madrid, 2-18 Marzo1999.
40. “Consejo Genético en Genodermatosis”.
Carmen Ayuso
CURSO DE DOCTORADO “Genodermatosis”. Prof. García.
Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid, Real Academia de Medicina.Madrid, 9 Marzo1999.

41. "Penetrancia y Expresividad".
Carmen Ayuso
CURSO DE INTRODUCCIÓN A LA MEDICINA MOLECULAR.Hospital Sant Pau. Barcelona, 11 Marzo1999.
42. "Sorderas hereditarias"
Carmen Ayuso
CURSO SOBRE ORL.Candanchú, 12 Marzo1999.
43. "Biotecnología en Medicina"
Carmen Ayuso
CURSO DE BIOTECNOLOGÍA Y BIOÉTICA
Ministerio de Educación y Ciencia. Centro de Profesores de Latina.Madrid, 16 Marzo 1999.
44. "Malformaciones orales y faciales".
Carmen Ayuso e I. Lorda.
CURSO DE DOCTORADO "Cirugía Máxilo-facial y ORL"Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid. Madrid, 26 Marzo1999.
45. "Consejo Genético".
Carmen Ayuso
CURSO DE ESPECIALIZACIÓN EN GENÉTICA MOLECULAR HUMANA. Universidad Autónoma Madrid, 24 Mayo 1999.
46. "Consejo Genético"
Carmen Ayuso
CURSO DE GENÉTICA MOLECULAR. Barcelona, 25 Mayo 1999.
47. "El genetista en la práctica clínica: la consulta genética. Asesoramiento genético"
Carmen Ayuso
CURSO "Genética en Medicina".Hospital Universitario Arrixaca.Murcia, 3 Junio 1999
48. "Consejo Genético".
Carmen Ayuso
II CURSO TEÓRICO-PRÁCTICO DE CITOGENÉTICA APLICADA.AETEL, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid.Madrid, Octubre 1999
49. "Nuevas Mutaciones en la retinosis pigmentaria. La investigación sobre la RP en España"
Carmen Ayuso
CURSO DE ACTUALIZACIÓN EN DEGENERACIONES Y DISTROFIAS RETINIANAS.Valladolid, 2-3 Junio 2000.
50. "Principios básicos de genética y biología molecular".
Carmen Ayuso
CURSO DE CIENCIAS BÁSICAS EN OFTALMOLOGÍA. IOBA.Valladolid 10-15 Julio 2000.
51. "Genética del ciclo visual"
Carmen Ayuso
CURSO DE CIENCIAS BÁSICAS EN OFTALMOLOGÍA. IOBA.Valladolid 10-15 Julio 2000 y Madrid, 14 Octubre 2000.
52. "Consejo genético".
Carmen Ayuso
III CURSO TEÓRICO PRÁCTICO DE CITOGENÉTICA APLICADA.Madrid, 2-15 Noviembre 2000.
53. "Consejo genético"

Carmen Ayuso

IV CURSO TEÓRICO PRÁCTICO DE CITOGENÉTICA APLICADADA.Madrid, 20 Noviembre- 1 Diciembre 2000.

54. “Genética Molecular en Oftalmología”

Carmen Ayuso

CURSO DE ACTUALIZACIÓN EN TÉCNICAS DIAGNÓSTICAS. Módulo 1º: Genética y Anatomía Patológica. Hospital de Móstoles.Madrid, 11-14 Diciembre 2000

55. “Medicina Predictiva”

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO DE BIOÉTICA.I Bloque de Ciencia Básica: 1- El genoma. Cátedra de Bioética de Unesco.Madrid, 25 Enero 2002.

56. “Aspectos éticos y legales de la genética médica”

Carmen Ayuso

I Bloque de Ciencia Básica: 1- El genoma. CURSO DEL DOCTORADO DE BIOÉTICA. Cátedra de Bioética Unesco.Madrid, 26 Enero 2001

57. “Genética Mendeliana y métodos diagnósticos en Genética”.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA HUMANA Y SUS APLICACIONES. Ministerio de Educación y Ciencia.Madrid, 5 Febrero 2001.

58. “Nuevos mecanismos mutacionales: imprinting, heterogeneidad, upd”.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA HUMANA Y SUS APLICACIONES. Ministerio de Educación y Ciencia.Madrid, 7 Febrero 2001.

59. “Consejo genético”.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA HUMANA Y SUS APLICACIONES. Ministerio de Educación y Ciencia.Madrid, 19 Febrero 2001

60. “Terapia Génica”.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA HUMANA Y SUS APLICACIONES. Ministerio de Educación y Ciencia.21 Febrero 2001

61. “Genética y reproducción”

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO sobre Reproducción Humana.Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid.Madrid, 9 Febrero 2001

62. “Principios básicos de Genética y Biología Molecular”.

Carmen Ayuso

CURSO MONOGRÁFICO DOCTORADO “FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN”. IOBA// Facultad de Medicina, Universidad. Valladolid, 11 Diciembre 2001.

63. “Genética del ciclo visual”

Carmen Ayuso

Curso Monográfico Doctorado "Fundamentos de la Visión".IOBA// Facultad de Medicina, Universidad. Valladolid, 11 Diciembre 2001.

64. “Medicina Predictiva”.

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO DE BIOÉTICA.I Bloque de Ciencia Básica: 1- El genoma. Cátedra de Bioética de Unesco.Madrid, 25 Enero 2002.

65. “Aspectos éticos y legales de la genética médica”.

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO DE BIOÉTICA.I Bloque de Ciencia Básica: 1- El genoma. Cátedra de Bioética de Unesco.Madrid, 25 Enero 2002.

66. “Consejo Genético en Genodermatosis”.

Carmen Ayuso

CURSO DE DOCTORADO “GENODERMATOSIS”. Prof. García.

Facultad de Medicina. U.C.M. Real Academia de Medicina.Madrid, 19 Febrero 2002.

67. “Genética y reproducción”.

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO SOBRE REPRODUCCIÓN HUMANA.Facultad de Medicina. Universidad Autónoma Madrid.Madrid, 22 Marzo 2002

68. “Medicina Predictiva”.

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO DE BIOÉTICA PARA IBEROMÉRICA.I Bloque de Ciencia Básica: 1- El genoma Cátedra de Bioética de Unesco.Madrid, 10 Abril 2002.

69. “Aspectos éticos y legales de la genética médica”.

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO DE BIOÉTICA PARA IBEROMÉRICA.I Bloque de Ciencia Básica: 1- El genoma Cátedra de Bioética de Unesco.Madrid, 10 Abril 2002.

70. “Asesoramiento Genético”.

Carmen Ayuso

CURSO PRÁCTICO DE TECNICAS APLICADAS EN EL LABORATORIO: Módulo I.- Citogenética.Madrid, 30 Octubre 2002.

71. “El presente y el futuro de la genética molecular humana”.

Carmen Ayuso

CURSO ENCUENTROS CULTURALES: Una mirada desde el siglo XXI”.

CAP Madrid Norte, Consejería de Educación C Madrid.Madrid, 13 Noviembre 2002.

72. “Introducción a la genética molecular humana”.

Carmen Ayuso

CURSO PRÁCTICO DE TECNICAS APLICADAS EN EL LABORATORIO: Módulo II.-Genética Molecular. Madrid, 18 Noviembre 2002.

73. “Conflictos éticos en el diagnóstico genético”.

AYUSO C, C. RAMOS, I. LORDA.

III CURSO de BIOÉTICA.Segovia, 20 Noviembre 2002.

74. “Ejemplos prácticos de Mutaciones humanas “.

Carmen Ayuso

CURSO PRÁCTICO DE TECNICAS APLICADAS EN EL LABORATORIO: Módulo II.-Genética Molecular.Madrid, 29 Noviembre 2002.

75. “Principios básicos de genética y biología molecular”.

Carmen Ayuso

CURSO DE CIENCIAS BÁSICAS EN OFTALMOLOGÍA. IOBA. Valladolid, 11 Diciembre 2002.

76. “Genética del ciclo visual”.

AYUSO C

CURSO DE CIENCIAS BÁSICAS EN OFTALMOLOGÍA. IOBA.Valladolid, 11 Diciembre 2002

77. “Principios básicos de genética y biología molecular”.

AYUSO C

CURSO DE CIENCIAS BÁSICAS EN OFTALMOLOGÍA.
Universidad de Coímbra.Coímbra, 28 Enero 2003.

78. “Genética del ciclo visual”.

Carmen Ayuso

CURSO DE CIENCIAS BÁSICAS EN OFTALMOLOGÍA.
Universidad de Coímbra.Coímbra, 28 Enero 2003.

79. “Estructura y función de los genes. Organización del genoma humano”

Carmen Ayuso

Curso “GENÉTICA HUMANA” del CAP de Madrid-Norte.Enero 2003

80. “Genética Mendeliana y métodos diagnósticos en Genética”

Carmen Ayuso

Curso “GENÉTICA HUMANA” del CAP de Madrid-Norte.Enero 2003

81. “Nuevos mecanismos mutacionales: udp, imprinting, heterogeneidad”

Carmen Ayuso

Curso “GENÉTICA HUMANA” del CAP de Madrid-Norte.Enero 2003

82. “Consejo genético”

Carmen Ayuso

Curso “GENÉTICA HUMANA” del CAP de Madrid-Norte.Febrero 2003

83. “Terapia Génica”

Carmen Ayuso

Curso “GENÉTICA HUMANA” del CAP de Madrid-Norte.Febrero 2003

84. “Introducción a la nueva genética, Proyecto Genoma Humano, nomenclatura en genética, interpretación de los estudios genéticos”.

Carmen Ayusoy *M. J. TRUJILLO*.

Curso “GENÉTICA PARA PEDIATRAS”.Fundación Jiménez Díaz, Madrid 20 Febrero 2003.

85. “Enfermedades genéticas pediátricas: aproximación diagnóstica”.

Carmen Ayusoy *el. LORDA*.

Curso “GENÉTICA PARA PEDIATRAS”.Fundación Jiménez Díaz, Madrid 20 Febrero 2003

86. “Prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas: Consejo genético, diagnóstico prenatal y farmacogenética”.

Carmen Ayusoy *C RAMOS*.

Curso “GENÉTICA PARA PEDIATRAS”.Fundación Jiménez Díaz, Madrid 20 Febrero 2003.

87. “Consejo Genético prenatal de enfermedades genéticas”.

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO SOBRE GENÉTICA Y DIAGNÓSTICO PRENATAL ULTRASÓNICO.Facultad de Medicina. Universidad Autónoma Madrid, 21 Febrero 2003

88. “Principios básicos de genética y biología molecular”.

89. “Genética del ciclo visual”.

MÓDULO 2.A: GENÉTICA DE LA VISIÓN

Responsable del módulo: **Carmen Ayuso**

Curso de Fundamentos de la Visión. Ciencias básicas en Oftalmología.IOBA, Facultad de Medicina
Valladolid, 12 Diciembre 2003

90. “Prevención y Tratamiento de las enfermedades oculares hereditarias: asesoramiento genético y terapia génica”

Carmen Ayuso

Curso de Oftalmólogos CRE Antonio Vicente Mosquete (ONCE)Madrid, 6 Febrero 2004

91. “Consejo Genético prenatal de enfermedades genéticas”

Carmen Ayuso

Curso del Doctorado sobre Genética y Diagnóstico Prenatal Ultrasónico.
Facultad de Medicina. Universidad Autónoma Madrid
26- 27 Febrero 2004

92. Diagnóstico Genético y molecular

Carmen Ayuso

Curso del Doctorado sobre “Avances de los Procedimientos Diagnósticos en Pediatría”
Facultad de Medicina. Universidad Autónoma Madrid.11- 13 Marzo 2004

93. Consejo Genético

Carmen Ayuso

CURSO PARA TÉCNICOS DE LABORATORIO: MODULO I. Citogenética.Madrid, 15 Marzo 2004.

94. Introducción a la Genética Molecular Humana.

Carmen Ayuso

CURSO PARA TÉCNICOS DE LABORATORIO: MODULO II Genética Molecular.Madrid, 26 Marzo 2004

95. Ejemplos aplicados e interpretación de resultados

Carmen Ayuso

CURSO PARA TÉCNICOS DE LABORATORIO: MODULO II Genética Molecular.Madrid, 26 Marzo 2004

96. Técnicas de Screening en DIAGNÓSTICO Prenatal

Carmen Ayuso

Curso “GENÉTICA para Obstetras y Matronas”.Fundación Jiménez Díaz, Madrid 29 Abril 2004

97. Patrones de herencia mendelianos y no mendelianos. Conceptos básicos. Construcción de Genogramas/pedigrees. Mutaciones dinámicas

Carmen Ayuso

Curso RED INERGEN de GENÉTICA
(ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad, Madrid 29, 30 Noviembre 1 Diciembre 2004)

98. Trastornos oftalmológicos hereditarios

Carmen Ayuso

Curso RED INERGEN de GENÉTICA
(ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad, Madrid 29, 30 Noviembre 1 Diciembre 2004)

99. Curso de Distrofias hereditarias de Retina.

Carmen Ayuso

Congreso de la Sociedad Portuguesa de Oftalmología. Viseu, 2 diciembre 2004.

100. Principios básicos de genética y biología molecular”.

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina.
Valladolid, 14 Diciembre 2004.

101. Genética del ciclo visual

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina.
Valladolid, 14 Diciembre 2004.

102. Estructura y función del material hereditario. Estructura y función de los genes. Bases Celulares y moleculares de las enfermedades hereditarias. Patrones de herencia no mendelianos. Construcción de Pedigrees.

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA Y GENÓMICA. Territorial CAP.Madrid, 18 de Enero 2005

103. Mutaciones dinámicas y enfermedades humanas

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA Y GENÓMICA. Territorial CAP.Madrid, 27 de Enero 2005

104. Nuevos mecanismos mutacionales: udp, imprinting,

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA Y GENÓMICA. Territorial CAP.Madrid, 3 de Febrero 2005

105. Consejo genético: aspectos clínicos

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA Y GENÓMICA. Territorial CAP.Madrid, 8 de Febrero 2005

106. Farmacogenética y Terapia Génica

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA Y GENÓMICA. Territorial CAP.Madrid, 10 de Febrero 2005

107. DIAGNÓSTICO Prenatal de las Enfermedades Genéticas

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO Ginecología y Obstetricia. Madrid, 10 Febrero 2005

108. "Spanish Biomedichal Research and Fundación Jiménez Díaz".

Carmen Ayuso

3rd BIOLEGIS MEETING, Madrid 11 Marzo 2005

109. Terapia génica y Farmacogenética.

Carmen Ayuso

CURSO DE DOCTORADO: Avances Terapéuticos en Pediatría.Madrid, 7 y 8 de abril de 2005

110. Consejo Genético en enfermedades del adulto

Carmen Ayuso

18th Course in MEDICAL GENETICS. Curso híbrido del ESGM

Genética de las enfermedades oculares

Carmen Ayuso

La genética de la enfermedad de Steinert

AYUSO C y M^a José Trujillo. Valladolid 15 al 21 de Mayo de 2005

111. La investigación en la Fundación Jiménez Díaz

Carmen Ayuso

Acto Científico Fin de Curso 2004-2005. EUE Fundación Jiménez Díaz Madrid, 27 Juniode2005.

112. Enfermedades genéticas de la infancia II: El síndrome X frágil y otras causas de retraso mental.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS. ESCUELA NACIONAL DE SANIDAD. Madrid
26 - 30 Septiembre 2005.

113. Consejo genético en relación con el embarazo y reproducción

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS. ESCUELA NACIONAL DE SANIDAD. Madrid
26 - 30 Septiembre 2005.

114. Características generales de las ER oftalmológicas. Tipos y pautas.

Carmen Ayuso

Curso de Actualización de los conocimientos generales de las Enfermedades Raras. Introducción al concepto y problemática de las enfermedades raras (RED REPIER). ESCUELA NACIONAL DE SANIDAD.
Madrid 3 - 5 Octubre 2005.

115. Patrones de herencia mendelianos y no mendelianos. Conceptos básicos. Construcción de Genogramas/pedigrees. Mutaciones dinámicas

Carmen Ayuso

Curso RED INERGEN de GENÉTICA. ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad, Madrid 2-4 Noviembre 2005

116. Trastornos oftalmológicos hereditarios

Carmen Ayuso

Curso RED INERGEN de GENÉTICA. ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad, Madrid 2-4 Noviembre 2005

117. Principios básicos de genética y biología molecular.

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 13 Diciembre 2005.

118. Genética del ciclo visual

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 13 Diciembre 2005

119. Genética de la retinosis pigmentaria.

Carmen Ayuso

Curso del doctorado BASES GENÉTICO-MOLECULARES DE LA AUDICIÓN Y LA VISIÓN

DIRECTORES: Isabel Varela-Nieto, Pedro de la Villa y Felipe Moreno

Departamento de Bioquímica. Facultad de Medicina. UAM. 30 de Enero 2006

120. Asesoramiento genético.

Carmen Ayuso

2º CURSO DE GENÉTICA HUMANA.

Directores: Julio Escribano y José Fernández Piqueras. Sociedad Española de Genética (SEG).

Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid. 4 de febrero de 2006.

121. Consejo Genético CitoGenético

Carmen Ayuso

CURSO DE TECNICOS DE LABORATORIO:

TECNICAS APLICADAS EN EL LABORATORIO: Módulo I.- Citogenética. Aetel, FJD, Madrid, 6-10 Marzo 2006

122. Consejo Genético y Ejemplos Prácticos

Carmen Ayuso

CURSO DE TECNICOS DE LABORATORIO:

TECNICAS APLICADAS EN EL LABORATORIO: Módulo II.- Genética Molecular. Aetel, FJD, Madrid, 13-17 Marzo 2006

123. DIAGNÓSTICO Prenatal de las Enfermedades Genéticas

Carmen Ayuso

CURSO DEL DOCTORADO Ginecología y Obstetricia. Madrid, 17 Marzo 2006

124. Consejo Genético en las enfermedades del adulto

Carmen Ayuso

19th COURSE IN MEDICAL GENETICS. 2º Curso híbrido de la European School of Genetic Medicine

Valladolid 24-28 Abril 2006

125. Genética de las enfermedades oculares

Carmen Ayuso

19th COURSE IN MEDICAL GENETICS. 2º Curso híbrido de la European School of Genetic Medicine

Valladolid 27 Abril 2006

126. Terapia génica. Consejo genético

Carmen Ayuso

XXII CURSO MONOGRAFICO DE PEDIATRIA. Madrid, 12 de Mayo 2006

127. The genetics of macular dystrophies

Carmen Ayuso

6th EURETINA Congress, Lisbon 4 de febrero de 2006.

128. Consejo Genético. Ejemplos aplicados.

Carmen Ayuso

CURSOS DE FORMACIÓN PARA PERSONAL DE LA FJD

Curso de Técnicas Citogenéticas para enfermeras y especialistas. Madrid, FJD-Mayo 2006.

129. Investigación en la Fundación Jiménez Díaz

Carmen Ayuso

CURSO TEÓRICO-PRÁCTICO OBLIGATORIO DE PREPARACIÓN PARA LA INTEGRACIÓN DE LOS MIR 2006. FJD, Madrid 29 mayo 2006

130. La investigación en la FJD.

Carmen Ayuso

CURSOS DE LA GRANDA, "DE CAJAL A LA CIENCIA ACTUAL". La Granda 1 de Agosto 2006

131. Enfermedades genéticas de la infancia II: El síndrome X frágil y otras causas de retraso mental.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS

Escuela Nacional de Sanidad, Madrid 25-29 de Septiembre 2006

132. Consejo genético en relación con el embarazo y reproducción.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS

Escuela Nacional de Sanidad, Madrid 25-29 de Septiembre 2006

133. Distrofias de Retina.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA

Badajoz, 29-30 de NOVIEMBRE 2006

134. Principios básicos de genética y biología molecular.

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 12 Diciembre 2006.

135. "Genética del ciclo visual"

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 12 Diciembre 2006

136. Estructura y función del material hereditario. Estructura y función de los genes. Bases Celulares y moleculares de las enfermedades hereditarias. Patrones de herencia no mendelianos. Construcción de Pedigrees.

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA. Territorial CAP. Madrid, 12 de febrero 2007

137. Mutaciones dinámicas y enfermedades humanas

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA. Territorial CAP. Madrid, 19 de febrero 2007

138. Nuevos mecanismos mutacionales: udp, imprinting,

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA. Territorial CAP.Madrid, 21 de Febrero 2007

139. Consejo genético: aspectos clínicos

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA. Territorial CAP.Madrid, 26 de Febrero 2007

140. Farmacogenética y Terapia Génica

Carmen Ayuso

Curso de GENÉTICA HUMANA. Territorial CAP. Madrid, 28 de Febrero 2007

141. S. Kabuki

Carmen Ayuso

CURSO DE MICROARRAYS: Cytochip – Blue-Genome. 8 de Marzo 2007

142. Diagnóstico Prenatal de las Enfermedades Genéticas

Carmen Ayuso

CURSO DE DOCTORADO GENÉTICA Y DIAGNÓSTICO PRENATAL ULTRASÓNICO. 15-16 de Marzo 2007

143. Consejo genético: Ejemplos prácticos

Carmen Ayuso

Curso Superior Consejo Genético

CEU Universidad Madrid. Madrid, 19 Abril 2007

144. Consejo genético en enfermedades del adulto

Carmen Ayuso

20th Course in MEDICAL GENETICS. Curso híbrido del ESGM

Genética de las enfermedades oculares.Valladolid, 5 al 11 de Mayo de2007

145. Principios básicos de genética y biología molecular.

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 13 Diciembre 2007.

146. Genética del ciclo visual

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 13 Diciembre 2007

147. Enfermedades genéticas de la infancia II: El síndrome X frágil y otras causas de retraso mental.

Carmen Ayuso

Escuela Nacional de Sanidad

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS.Madrid, 4-8 de Febrero de 2008

148. Consejo genético en relación con el embarazo y reproducción.

Carmen Ayuso

Escuela Nacional de Sanidad

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS.Madrid, 4-8 de Febrero de 2008

149. Estudios genéticos en niños. Planteamientos éticos.

Carmen Ayuso

CURSO DE DOCTORADO ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES EN PEDIATRÍA

Directoras: Prof. M. Ruiz Moreno y Dra. A. Leal. Servicio de Pediatría. FJD-Capio.

Departamento de Pediatría de la Universidad Autónoma de Madrid. 7 y 8 de febrero de 2008

150. La utilidad de la farmacogenética en reumatología: El ejemplo del Metotrexate y la Azatioprina.

Carmen Ayuso

Simposium Internacional de Inflamación y Enfermedades Reumáticas

CURSO DE FORMACIÓN CONTINUADA ESPECIALIZADO. Avilés (Asturias) 7 y 8 de marzo del 2008.

151. “Diagnóstico prenatal de las Enfermedades Genéticas.”

Carmen Ayuso

CURSO DE DOCTORADO: “GENÉTICA Y DIAGNÓSTICO PRENATAL ULTRASÓNICO.” UAM

Director: Prof. Díaz Recasens

Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. Abril 2008. Madrid, 3-4 Abril

152. Consejo genético en enfermedades del adulto

Carmen Ayuso

21th Course in MEDICAL GENETICS. Curso híbrido del ESGM Valladolid. Valladolid 7 de Mayo 2008

153. Genética de las enfermedades oculares

Carmen Ayuso

21th Course in MEDICAL GENETICS. Curso híbrido del ESGM Valladolid. Valladolid 7 de Mayo 2008

154. Consejo Genético y cuestiones éticas

Carmen Ayuso

Curso “Avances en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades genéticas y en técnicas de reproducción asistida” XXI Congreso Nacional AETEL, Sevilla 29, 30 y 31 de Mayo de 2008.

155. Principios básicos de genética y biología molecular.

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. MÓDULO 2: GENÉTICA Y BIOQUÍMICA DE LA VISIÓN. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 16 de Diciembre de 2008

156. Genética del ciclo visual

Carmen Ayuso

CURSO DE FUNDAMENTOS DE LA VISIÓN. Ciencias básicas en Oftalmología. MÓDULO 2: GENÉTICA Y BIOQUÍMICA DE LA VISIÓN. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 16 de Diciembre de 2008

157. Enfermedades genéticas de la infancia II: El síndrome X frágil y otras causas de retraso mental.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS. Escuela Nacional de Sanidad. Madrid, 2-6 de Febrero de 2009 (3/02/09)

158. Consejo genético en relación con el embarazo y reproducción.

Carmen Ayuso

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS. Escuela Nacional de Sanidad. Madrid, 2-6 de Febrero de 2009 (06/02/09)

159. Diagnóstico prenatal de las Enfermedades Genéticas.

Carmen Ayuso

CURSO DE DOCTORADO: “DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES CONGÉNITAS” Director: Prof. Díaz Recasens. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. Madrid, 12 y 13 de Marzo de 2009

160. Visita acompañada al área de investigación

Carmen Ayuso

IV CURSO TEÓRICO-PRÁCTICO DE PREPARACIÓN PARA LA INTEGRACIÓN DE LOS MIR 2009
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 25 de mayo de 2009

161. Introducción y moderación.

Carmen Ayuso

Curso de Actualización en “Investigación sobre Enfermedades Raras: Distrofias de Retina”. Madrid, 13-14 de octubre de 2010

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

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

Jose M^a Millán y **Carmen Ayuso**. Centro de Congresos de Estoril, Portugal, 7 de abril de 2011

163. “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

164. 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

165. “Consejo Genético”.

Isabel Lorda y **Carmen Ayuso**

Curso “Avances en Diagnóstico Genético”.

Organizado por la Cátedra de Patrocinio HU-FJD, UAM “Medicina Genómica”. Madrid, 18 de octubre de 2011

166. “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

167. “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

168. “Consejo Genético”.

En el Curso de Pediatría “Avances en Diagnóstico Genético” 2^a Edición

Carmen Ayuso e Isabel Lorda.

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

Madrid, 21 de febrero de 2012

169. “Cómo preparar un informe genético”.

En el Curso de Pediatría “Avances en Diagnóstico Genético” 2^a Edición

Carmen Ayuso e Isabel Lorda.

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

170. “Introducción a la Genética Médica”.

Carmen Ayuso

Curso de pregraduados para la Universidad Europea de Madrid

Organizado por la Universidad Europea de Madrid y Servicio de Genética de la FJD. Madrid, 20 de junio de 2012

171. “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 III (ISCIII), Instituto de Formación 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?uj=3002&jpj=plan=61AR&any=2012-13&lan=es&tipo=ACA>

172. "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

173. "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

174. "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

175. "Diagnóstico Genético y Enfermedades Raras".

Carmen Ayuso

Curso sobre "Enfermedades Raras". Organizado por la Universidad Rey Juan Carlos. Universidad Rey Juan Carlos, Madrid, 29 de septiembre de 2015

176. "Investigación en enfermedades raras: problemas éticos y limitaciones "

Carmen Ayuso

Curso sobre ensayos funcionales en modelos alternativos al ratón en Investigación Biomédica Organizado por el H Ramón y Cajal y CIBERER. Madrid, 28 de Octubre de 2015

177. "Nuevas tecnologías genómicas: cómo aplicarlas a la práctica clínica".

Carmen Ayuso

Curso de especialista universitario en reproducción asistida

Organizado por el Instituto Extremeño de reproducción asistida. Badajoz, 27 de abril de 2016

178. "Inauguración" y "Aplicaciones de la Farmacogenética a la práctica clínica. Preparación de informes"

Carmen Ayuso

4ª Edición Curso teórico-práctico de Farmacogenética. Fundación Jiménez Díaz, 25 de mayo de 2016

179. "Introducción a la medicina personalizada"

Ayuso C.

Curso Avanzado en medicina personalizada. Barcelona, 8 de junio de 2016

180. "Pero doctor... ¿qué tiene realmente mi hijo? El diagnóstico molecular. Nuevas tecnologías y viejos problemas"

Carmen Ayuso

Mesa Redonda "Los actores inmediatos"

XXXV Curso de Verano de la Universidad del País Vasco "Las Enfermedades Raras: un reto global para el sistema sanitario". San Sebastián, 23 de junio de 2016

181. "Aspectos Bioéticos de NGS en Clínica e Investigación"

Carmen Ayuso

Curso de Formación Continuada Hospital 12 de Octubre. Madrid, 18 de octubre de 2016

182. "Nuevas tecnologías genómicas: cómo aplicarlas a la práctica clínica"

Carmen Ayuso

XXXIX Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) y Curso de actualización sobre la investigación de los defectos congénitos Fundación 1000 sobre defectos congénitos. Ciudad Real, 21 de octubre de 2016

183. Investigación en enfermedades raras: problemas éticos y limitaciones

Carmen Ayuso

2ª Edición del curso sobre Ensayos Funcionales en modelos alternativos al ratón en investigación Biomédica.
Hospital Ramon y Cajal, Madrid 27 de Octubre de 2016

184. "Neuropatías ópticas hereditarias. Bases Genéticas" X Curso de Actualización en Neuro-Oftalmología

Carmen Ayuso.Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid, 17 y 18 de Febrero de 2017.

185. "Avances en Genética Reproductiva" Curso de Especialista Universitario en Reproducción Asistida (CEURA).

Carmen Ayuso

Instituto Extremeño de Reproducción Asistida. Badajoz, 5 de mayo de 2017

186. "Investigación en el Hospital Universitario". Curso de Integración para residentes.

Carmen Ayuso

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 29 de mayo de 2017

187. "Aspectos Éticos de los Estudios Genómicos"

Carmen Ayuso

Curso de Genómica en la Práctica Clínica

Hospital Doce de Octubre. Madrid, 6 al 20 de noviembre de 2017

188. "Estudios genéticos en investigación. Aspectos técnicos: tipos, objetivos, resultados que se pueden obtener"

"Consentimiento informado y consejo genético"

"Terapias avanzadas y Casos prácticos"

Carmen Ayuso

Curso "Formación y Actualización para miembros de Comités de Ética de la Investigación (CEI) e Investigadores en Aspectos éticos y legales de la investigación biomédica" ANCEI. On line, 14 de mayo de 2018.

189. "Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético"

Carmen Ayuso

Curso Experto Universitario en Genética Médica. Valencia. 11 de abril de 2019.

190. "Genética y obesidad ¿existe una predisposición irremediable?"

Carmen Ayuso

Curso Obesidad y Mujer.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 4 de octubre de 2019.

191. "Aspectos Éticos de los Estudios Genómicos"

Carmen Ayuso

Curso de Genómica en la Práctica Clínica

Hospital Doce de Octubre. Madrid, 21 al 23 de octubre de 2019

192. "Asesoramiento genético"

Carmen Ayuso

Curso de Oftalmogenética: Entender la genética a través de casos clínicos.

Organizado por Hospital Universitario La Paz, Hospital de Cantoblanco, Hospital Carlos III, IdiPAZ e INGEMM. Madrid, 10 de enero de 2020

193. "Prevención: Consejo genético. Terapias en DHR: Ensayos clínicos y tratamientos aprobados"

Carmen Ayuso

Curso Básico de Distrofias Hereditarias de Retina (DHR)

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 7 de febrero de 2020

194. "Instituto de Investigación Sanitaria FJD"

Carmen Ayuso

XV Curso de Integración de Nuevos Residentes

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Virtual, 25 de septiembre de 2020

195. “Nuevas Herramientas en la Investigación Genética”

Carmen Ayuso

Curso de formación del Profesorado. CIB Margarita Salas. Centro territorial de innovación y formación.

Consejería de Educación, Universidades, Ciencia y Portavocía de Madrid. Madrid, 1 de febrero de 2022

196. “Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos.”.

Carmen Ayuso

Curso Ética e Integridad en la Investigación 1ª Edición Madrid, Centro Superior de Investigaciones

Científicas CSIC, 24 de mayo de 2022

197. “El Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz”

Carmen Ayuso

Curso de Integración de Residentes 2022. HU-FJD; Madrid, 31 de mayo de 2022

198. “Bienvenida e introducción”.

Carmen Ayuso

Curso de Genética Humana. Madrid, FJD, 5 de julio de 2022

199. “La medicina genómica, una revolución necesaria”

Carmen Ayuso

Lección magistral en la apertura del Curso Universidad Europea de Canarias. Tenerife, 19 de octubre de 2022

200. “Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos”

Carmen Ayuso

En la 2ª Edición del Curso “Ética e Integridad en la Investigación”

Organiza Consejo Superior de Investigaciones Científicas. Comité de Ética. Madrid, 22 de noviembre de 2022

201. “Diagnóstico genético de enfermedades raras”

Carmen Ayuso

Las enfermedades raras: minoritarias cada una de ellas pero afectan a millones de personas. Curso UIMP verano 2023 – Palacio de la Magdalena. Santander, 3 al 5 de julio de 2023.

202. “Conocimiento básicos sobre estudios genéticos de investigación. Fundamentos éticos de aplicación” y “Taller de ejemplos prácticos”

Carmen Ayuso

Curso Teórico-Practico de Investigación genética para CEIMs. On-line, 12 de marzo de 2024

203. “Retorno de la información: Hallazgos incidentales” y “Resolución de dudas, discusión y conclusiones”

Carmen Ayuso

Curso Teórico-Practico de Investigación genética para CEIMs. On-line, 13 de marzo de 2024

204. “Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos”

Carmen Ayuso

En el Curso “Ética e integridad en la investigación” en el Consejo Superior de Investigaciones Científicas

CSIC. Madrid, 22 de mayo de 2024

205. “Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos”

Carmen Ayuso

En el Curso “Ética e integridad en la investigación” en el Consejo Superior de Investigaciones Científicas

CSIC. Madrid, 9 de octubre de 2024

206. “¿Qué es la medicina personalizada?¿Cómo se aplica la genética a la gestión clínica?”

Carmen Ayuso

Curso de Gestión para Clínicos.*Modulo II*: En Digitalización. Medicina personalizada. Las nuevas fronteras de la medicina. Organizado por el ICOMEM y la Fundación Instituto para la Mejora de la Asistencia Sanitaria (IMAS). On-line, 2024-2025

207. “Introducción a las enfermedades raras”

Carmen Ayuso

Curso de genética clínica y enfermedades raras en adulto y edad pediátrica.
Madrid, Hospital Universitario General del Vallalba, 29 de enero de 2025.

208. “Interpretación del informe genético”

Carmen Ayuso

Curso de genética clínica y enfermedades raras en adulto y edad pediátrica.Madrid, Hospital Universitario General de Vallalba, 29 de enero de 2025

209. Investigación con la participación de seres humanos, sus muestras biológicas y/o sus datos.

Carmen Ayuso

Curso Ética e integridad en la investigación. Plan de formación CSIC 2025.Madrid, 21 de mayo de 2025

210. Asesoramiento genético y derechos de pacientes y familiares y bioética en pruebas genéticas

Carmen Ayuso

En el curso de Genética aplicada al diagnóstico in vitro de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios AEMPS.Madrid, 18 de junio de 2025

3 - OTROS MÉRITOS

3.1. MÉRITOS Y COMPETENCIAS DE LIDERAZGO

- Subdirectora de investigación HU Fundación Jiménez Díaz (2004- actualidad)
- Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.(2009-act)
- Coordinación de Proyectos Nacionales e Internacionales (ver apartado 1.1.Méritos propios de la actividad investigadora), entre otros RareGenomics, EsRetNet, PI06/0027E, PI19/00321 y PI22/00321)

• DIRECCIÓN DE TESIS DOCTORALES.

1. Trujillo Tiebas MJ. Estudio genético en familias españolas afectadas de retinopatías hereditarias: Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante (ADRP), Distrofia Macular Autosómica Dominante (ADDM) y Coroideremia (CHM) [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid; 1998.

Madrid, noviembre 1998

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad

2. García Sandoval B. Estudio clínico y genético de las retinosis pigmentarias autosómicas dominantes y ligadas al sexo [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid; 2002.

Madrid, julio 2002

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad

3. Almela Cortés R. Síndrome de Usher: Aspectos clínicos, diagnósticos, y terapéuticos [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid; 2004.

Madrid, 30 septiembre 2004

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad

4. García-Hoyos M. Caracterización clínica y molecular de las retinopatías periférica ligadas al cromosoma X (Retinosis Pigmentaria ligada al sexo y coroideremia) [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid; 2005.

Madrid, 23 septiembre 2005

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad

5. Riveiro Álvarez R. Caracterización Clínica y Molecular de las distrofias vítreo-retinianas (Enfermedad de Norrie y VREF) y formas maculares (Retinosquiasis y Enfermedad de Stargardt) [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid; 2006.

Madrid, 21 noviembre 2006

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad

6. Vallespín García E. Amaurosis Congénita de Leber (LCA) y Retinosis Pigmentaria precoz: Estudio clínico y genético [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid; 2008.

Madrid, 13 marzo 2008

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

Premio Extraordinario de doctorado de la Facultad de Biología de la Universidad Autónoma de Madrid 2008 y Premio Accésit de Investigación Biomédica Clínica de la V Convocatoria de Premios para Investigadores de la Fundación Jiménez Díaz a la mejor tesis doctoral dirigida en 2008.

7. AquirreLambán J. Caracterización de las retinopatías causadas por mutaciones en el gen ABCR [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid; 2009.

Madrid, 17 diciembre 2009

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

8. Ávila Fernández A. Caracterización genética de Distrofias Hereditarias de Retina autosómicas recesivas [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid; 2011.

Madrid, 14 abril 2011

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

1^{er} Premio de Investigación Biomédica Clínica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz a la mejor tesis doctoral dirigida en 2011.

Premio Alberto Rábano 2011 de la Fundación Romanillos.

9. Almoguera Castillo B. Utilidad de la farmacogenética para predecir la eficacia y la seguridad de risperidona y otros antipsicóticos atípicos [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid; 2011.

Madrid, 13 mayo 2011

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

2^o Premio de Investigación Biomédica Clínica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz a la mejor tesis doctoral dirigida en 2011.

10. Cantalapiedra de la Fuente D. Estudio genético de distrofias hereditarias de retina: desarrollo de una estrategia combinada para el diagnóstico de las formas recesivas y esporádicas de retinosis pigmentaria [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología Universidad Autónoma de Madrid, 2015.

Madrid, 21 diciembre 2015

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

11. Tatu S.D. Estudio de Distrofias de Retina autosómicas recesivas y otras DR: a) caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología, Universidad Autónoma de Madrid, 2016. Madrid, 27 de enero de 2016

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

12. Pérez Carro R. Implementación de las técnicas de secuenciación masiva para la elaboración de nuevos algoritmos diagnósticos e identificación de nuevos genes en Distrofias de Retina [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología, Universidad Autónoma de Madrid, 2017.

Madrid, 19 de mayo de 2017

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

13. Gómez Sánchez C.I. Genética y Farmacogenética del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) en niños de la población española [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid, 2017.

Madrid, 8 de septiembre de 2017

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

14. Fernández San José P. Caracterización clínica y genética de familias españolas con retinosis pigmentaria autosómica dominante mediante secuenciación masiva y otras técnicas de diagnóstico molecular [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Medicina, Departamento de Bioquímica, Universidad Autónoma de Madrid, 2017. Madrid, 18 de septiembre de 2017

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

15. Martín Mérida I. Implementación de la secuenciación masiva para la elaboración de nuevos algoritmos diagnósticos e identificación de nuevos mecanismos genéticos en Distrofias de Retina. Madrid, Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid, 2017.

Directores de tesis: Carmen Ayuso y Marta Cortón

Madrid, 19 de marzo de 2018

Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.

1er Premio en reconocimiento a la actividad investigadora reflejada en la presentación de tesis doctoral el año 2018. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz e Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 13 de febrero de 2019.

16. Tarilonte Misas M. Estudio Molecular de la Aniridia y otras Malformaciones Oculares Congénitas: búsqueda de nuevos mecanismos genéticos mediante secuenciación masiva
Directores de tesis: Marta Cortón y Carmen Ayuso.
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.
Madrid, 16 de enero de 2020
Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad.
17. del Pozo Valero M. Estudio Clínico y molecular de las Distrofias Hereditarias de Retina asociadas a ABCA4 y PROM1
Directora de tesis: Carmen Ayuso
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.
Madrid, 22 de octubre de 2020. On line.
Premio Extraordinario de doctorado por la UAM 2022
Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad
18. Perea Romero I. Enfermedades hereditarias de la retina sincrónicas; Aspectos clínicos y moleculares
Directora de tesis: Carmen Ayuso
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.
Madrid, 22 de junio de 2022
Premio Extraordinario de doctorado por la UAM 2023
Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad
19. Iancu IF. Desarrollo de métodos bioinformáticos para la priorización de variantes y genes en casos no resueltos de distrofias hereditarias de retina.
Directores de tesis: Carmen Ayuso y Pablo Mínguez
Facultad de Medicina. Departamento de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.
Madrid, 18 de julio de 2022
Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad
Obtiene un Accésit ex aequo en la Categoría de Investigación Experimental, 20 enero de 2023.
20. Cristina Rodilla Hernández "Distrofias Hereditarias de Retina: Estrategias de secuenciación de Lecturas largas u nuevas correlaciones genotipo-fenotipo". Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.
Directores de tesis: Carmen Ayuso y Marta Cortón
Facultad de Medicina. Departamento de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.
Madrid, 11 de febrero de 2026
Calificación: Sobresaliente cum laude por unanimidad

Tesis en Curso

21. Lidia Fernandez-Caballero Palomeque "Estudio de nuevos mecanismos moleculares que expliquen las causas hereditarias "perdidas" en distrofias de retina con herencia autosómica dominante y ligada al cromosoma X". Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.
22. Cristina Lendinez Gonzalez "Caracterización clínica y molecular de patologías retinianas causantes de ceguera en niños mediante análisis genómico y modelización funcional". Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.
23. Aroa López Alcojor "Descubrimiento y caracterización genómicas de las distrofias hereditarias de retina, aplicando herramientas de secuenciación genómicas de secuencias cortas y largas y algoritmos bioinformáticos y de IA" Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

• RECONOCIMIENTOS Y RESPONSABILIDAD EN ORGANIZACIONES CIENTÍFICAS Y EN COMITÉS CIENTÍFICOS Y TÉCNICOS.

MIEMBRO DE COMITES EN ORGANIZACIONES CIENTÍFICAS

1. Miembro del Comité Científico asesor de la F.A.A.R.P.E.E. (Desde 1996- actualidad)
2. Asesora de la ONCE en el Programa Prevención'98 (1998)
3. Miembro del Comité Científico-Médico Asesor (CCMA) Fundación Retina España (Junio 2008)
4. Representante del comité médico asesor de F.A.A.R.P.E.E. ante Retina International. (Desde 2000-2020)
5. Miembro del Comité Científico Externo de Retina International (2021-actualidad)
6. Miembro de la Junta Facultativa de la Fundación Jiménez Díaz. (Diciembre 1997-2000)
7. Experta asesora de la Agencia Nacional del Medicamento. (2000)
8. Miembro de la Comisión de Investigación de la Fundación Jiménez Díaz (2000-act)
9. Miembro de la Comisión de Genética para la creación del Instituto de Investigación Sanitaria de la Facultad de Medicina de la UAM (Junio 2003-2005)
10. Miembro del Comité Técnico del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). (Diciembre 2003- 2006)
11. 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-)
12. 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-act)
13. Miembro del Comité Científico del Plan Estratégico de investigación Quironsalud (2017)
14. Miembro experto/colaborador en la elaboración de preguntas de examen de Evaluación Clínico Objetivo Estructurado (ECO) (2019- 2020)
15. Miembro del Comité Científico del Congreso Sociedad Española de Genética SEG (2020-2021)
16. Miembro de la Comisión de Dirección del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Enero 2006 - Mayo 2016)
17. Coordinadora del Programa de Patología Neurosensorial del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Enero 2006 - Mayo 2016)
18. Evaluadora del programa ATM CATALYST de Biocat (2025)

MIEMBRO DE COMITES CIENTIFICOS EXTERNOS DE IIS ACREDITADOS Y OTROS ORGANISMOS DE INVESTIGACION

1. Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Sanitaria IDIS (IIS-Santiago de Compostela) (2008-act).
2. Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Sanitaria del H12 de Octubre (I+12) (2014-act)
3. Miembro del SAB Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Sanitaria Vall d'Hebron (VHIR) (2015-act)
4. Miembro del Comité Científico externo del Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (IBSGranada) (Mayo 2020-act)
5. Miembro del Patronato de la Fundación de la Comunidad Valenciana Centro de Investigación Príncipe Felipe (FCIPF) (desde 2019)
6. Miembro del Consejo Asesor Científico (SAB) del Proyecto Genoma de Galicia (2024-act)

MIEMBRO DE COMITES CIENTIFICOS de Fundaciones

1. Patronato Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz (2004-act)
2. Miembro Comité de la Federación Española de Empresas de Tecnología Sanitaria FENIN (2018-act)
3. Miembro del Consejo Científico Asesor de la Fundación Lilly (2018-Act)
4. Miembro del Consejo Científico Asesor Fundación Francisco SoriaMelguizo (2020-2024)

CARGOS DIRECTIVOS EN SOCIEDADES CIENTÍFICAS

1. Secretaria de la Asociación Española para el Estudio de la Genética Humana.(AEGH) (1983-1987)
2. Coordinadora Regional de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP) (1991- 1996)
3. Miembro del Comité de Acreditación de Especialistas en Genética Humana (AEGH) (2000)
4. Miembro de la comisión de calidad de la AEGH (Área de Genética Molecular) (2006)
5. Spanish EMQN partner, representing Spain AEGH (Julio 2008-2015)
6. Representante de la AEGH en el comité sobre Enfermedades Raras (Instituto Carlos III) (Junio 2000-diciembre 2003)

3.2. OTRAS TITULACIONES DISTINTAS A LAS REQUERIDAS EN LA CONVOCATORIA:

•CURSOS DE FORMACIÓN RECIBIDOS (DOCENCIA E INVESTIGACIÓN)

1. Curso “La nueva Genética y Política de Salud”. En la Escuela Nacional de Sanidad. 27 de septiembre al 1 de octubre de 1993.
2. Ley 41/2002. Aspectos relacionados con la Documentación Clínica. Organizado por la FJD en colaboración con la Agencia Laín Entralgo para la Formación, Investigación y Estudios Sanitarios de la Comunidad de Madrid, el 15 de junio y 14 de julio de 2004.
3. Curso de mutagénesis dirigida y expresión transitoria in vitro. Organizado por la Red Española de Distrofias Hereditarias de Retina (EsReTNet) en el Hospital de Terrasa 27 y 28 de octubre de 2004.
4. Jornada de actualización en Distrofias Hereditarias de Retina. En el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau 29 de octubre de 2004.
5. Consejo Genético en cáncer familiar. En la Agencia Laín Entralgo para la Formación, Investigación y Estudios Sanitarios de la Comunidad de Madrid, los días 15, 16 y 17 de febrero de 2005.
6. Jornada Utilización de muestras Biológicas en Investigación Biomédica, en el Ministerio de Sanidad y Consumo, el 22 de mayo de 2006.
7. Bioética 4x4. Curso de Formación de Formadores. Fundación Ciencias de la Salud, del 5 al 9 de junio de 2006.
8. Exploring the clinical application of arrayCGH, organizado por BlueGnome y la Fundación Jiménez Díaz, el 8 de marzo de 2007.
9. II Curso de Formación para Miembros de Comités Éticos de Investigación Clínica. Organizado por el Centro Coordinador Comités Éticos de Ensayos Clínicos, los días 7 y 8 de junio de 2007.
10. Gestión de la Calidad en los laboratorios. Organizado por la Fundación Jiménez Díaz, los días 22, 29 de febrero y 7 de marzo de 2008.
11. Jornada sobre la Investigación con Medicamentos en el Sistema Nacional de Salud. Organizado por la Agencia Española de medicamentos y productos sanitarios, el 9 de julio de 2009.
12. Programa de alta dirección en Instituciones Sanitarias. IESE; Universidad de Navarra y Fundación Lilly. Máster. 2013.

3.3. EXPERIENCIA PROFESIONAL

TRAYECTORIA ASISTENCIAL

- Médico residente Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz (1978-1981)
- Becaria del Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz (1981-1983)
- Especialista en Medicina Interna
- Médico contratado del Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz (1984-1989)
- Médico adjunto del Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz (1989-1994)
- Médico Jefe Asociado del Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz (1994-2010)
- Médico Jefe del Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz (2010- actualidad)
- Médico Jefe del Departamento de Genética red 4H: HURJC, HUIE, HGV (2017- actualidad)

MIEMBRO DE COMITES DE BIOÉTICA

1. Miembro del Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) de la Fundación Jiménez Díaz (1990, y desde enero 2003 a enero 2014).
2. Miembro del Comité de Bioética de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid (2004-2006)

3. Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación del Instituto de Salud Carlos III (proyectos) (sept 2005).
4. Miembro del Comité de Bioética Instituto de Salud Carlos III (2005-2007)
5. Miembro del Comité de Bioética y Bienestar Animal del Instituto de Salud Carlos III (abril 2005-2007).
6. Miembro del Comité de Bioética de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid (septiembre 2004- enero 2006).
7. Miembro del Consejo Asesor de la Cátedra de Bioética y Biojurídica de la UNESCO (2005-2012).
8. Miembro del Comité de Bioética de España (2008-2012)
9. Miembro del Comité de Buen Gobierno de FEDER (2019-actualidad).
10. Miembro del grupo de expertos de Ética e Integridad científica del programa Ciencia con y para la Sociedad de Horizonte 2020 (SwafS-Ética). (Marzo a Diciembre 2016).
11. Miembro del Comité de Ética del CSIC (2017- act.)
12. Miembro del Eje de Ética e Integridad del Programa ImpaCT, ISCIII (2020-act.)

MIEMBRO DE LA REAL ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA, en Genética Humana.

Académica Correspondiente por la Real Academia Nacional de Medicina de España. (2022-)

MIEMBRO DE COMISIONES EN EL MINISTERIO DE SANIDAD

1. Miembro de la Comisión de Reproducción Humana Asistida (2010- act.).
2. Asesora externa de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida con participación en grupo de trabajo: Asesores externos para la evaluación clínica de las enfermedades susceptibles de Diagnóstico Genético Preimplantacional (2017-Actualidad).
3. Asesora externa de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida con participación en grupo de trabajo: GT para la elaboración de recomendaciones y criterios en relación con el estudio de los donantes de células reproductoras (2019-Actualidad).
4. 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).
5. 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).
6. 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).
7. Miembro del Comité Asesor de la Cartera Común de Servicios en el Área de Genética desde 2022 y según Orden SND/606/2024, BOE num.147, de 18 de junio de 2024 (2022-act).

MIEMBRO DE COMISIONES EN CONSEJERIAS de la COMUNIDAD de MADRID

1. Miembro Grupo Personas. Consejería Sanidad. Subdirección de Investigación (Octubre 2016-).
2. Miembro de la Mesa de Trabajo Ciencia, Sociedad y Educación de la Consejería de Educación Juventud y Deporte, (2016-2017).