

6.20. Genética

Personal

Jefe Corporativo del departamento de genética (FDJ y Hospitales públicos Quirónsalud):

Carmen Ayuso García (Médico)

Jefe asociado (diciembre 2018):

M^a José Trujillo Tiebas (Bióloga)

Médicos Adjuntos:

Almudena Ávila Fernández (Bióloga)

Ana Arteché López (Bioquímica)

Fiona Blanco Kelly (Médico)

Ana Bustamante Aragonés (Bióloga)

Isabel Lorda Sánchez (Médico)

Rosa Riveiro Álvarez (Bióloga)

Marta Rodríguez de Alba Freiría (Bióloga)

Elvira Rodríguez Pinilla (Médico)

Carolina Sánchez Jimeno (Bióloga)

Saoud Tahsin Swafiri (Médico)

Técnicos de Laboratorio:

Rocío de Libertad Cardero Merlo

Jesús Gallego Merlo

Inés García Vara

Ascensión Jiménez Pardo

Laura Horcajada Burgos

Fernando Infantes Barbero

Miguel Ángel López Martínez

Camilo Vélez Monsalve

Responsable de Calidad:

Ruth Fernández Sánchez

Auxiliar:

Amelia Cambronero Crespo

Secretaría:

Aurora Marín Escrich

Personal de Investigación:

• Doctores

- Berta Almoguera Castillo (Facultativo) (JR17/00020)
- Inmaculada Martín Mérida (CIBERER)
- Lilian Galbis Martínez (CM16-00126) (hasta septiembre 2018)
- Marta Cortón Pérez (CP12/03256)
- Pablo Minguez Paniagua (CP16/00116)

• Predoctorales

- Marta Del Pozo Valero (F. Conchita Rábago)
- Clara Isabel Gómez Sánchez (CIBERER) (hasta junio 2018)
- Ionut Florin Iancu (PEJ-2017-AI/BMD-7256)
- Igor López Cade (F. Ramón Areces) (hasta abril 2018)
- Irene Perea Romero (FI17/00192)
- María Tarilonte Misas (F. Conchita Rábago)
- Perceval Velloso González (CP16/00116)

Personal de Gestión:

María Dolores Gómez Fernández (FUAM-ISCIll)

Lucía Pérez De Ayala López-Cortijo (S2017-BMD-3721 RA-REGENOMICS-CM)

• Técnicos de Investigación:

- Andrea Martínez Ramas (MINECO-PTA2016-12698-I)
- Jennifer Moya Vaquero (PEJ-2017-AI/BMD-7256)
- Lorena Ondo Martín (PI16-00425)
- Pilar Santos Joven (PIE15/00048)
- Cristina Villaverde Montero (GENÓMICA IIS-FJD)
- Olga Zurita Muñoz (CIBERER)

Personal externo en prácticas o formación:

• Pregrado

- Elena Díaz Fernández (Estudiante 6º Medicina UAM)
- Blanca Rodríguez Alonso (Estudiante 4º Medicina UAM)
- María Pulido Torrente (Rotación Externa)
- Ana Herranz Poza (Biología)

• **Residentes**

- Lorena Robles Fonseca (Bioquímica Clínica)
- Alba De La Mata Sauca (Pediatria)

• **Prácticas Externas UAM**

- Sofia Zdral (Graduada en Biología)

• **Estancias Externas (otros Centros)**

- Fahimeh Beigi (Yazd University, IRAN)

• **Formación Técnicos FP2**

- Río Esteban Barahona (OPESA)

Investigadores Visitantes:

Carmen Ramos Corrales (Permanente)

Nelmar Valentina Ortiz

Labor asistencial

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz HUFJD		Hospital Rey Juan Carlos HRJC	
Primera consultas	2.923	Primera consultas	661
Consultas Sucesiva	2.249	Consultas Sucesiva	356
Total	5.172	Total	1.017

Hospital Universitario Infanta Elena HUIE		Hospital General de Villalba HGV	
Primera consultas	769	Primera consultas	308
Consultas Sucesiva	421	Consultas Sucesiva	151
Total	1.190	Total	459

Total: 7.838

Técnicas Diagnósticas

Diagnóstico Postnatal

- Cariotipo en sangre periférica: 918
- Arrays-CGH: 817 (pre y postnatal)
- Estudio molecular clásico 1912
- Secuenciación masiva: 1617

Diagnóstico Fetal y Prenatal invasivo

- Cariotipo en cultivo de tejidos y restos abortivos: 125
- Cariotipo en líquido amniótico: 139
- Cariotipo en biopsia corial: 177
- Estudio rápido de aneuploidías (FISH / QF-PCR): 107
- Estudio Molecular fetal: 49

Diagnóstico Prenatal no invasivo:

- Test Aneuploidias en sangre materna: 458
- Sexo fetal molecular: 20
- Rh fetal en sangre materna: 3
- Antígeno Kell en sangre materna: 2

Diagnóstico Genético Preimplantatorio:

- Estudios de informatividad citogenéticos: 20
- Estudios de informatividad moleculares: 73
- DGP total: 103
- Citogenético: 25
- Molecular: 78

Personal Facultativo de plantilla en posesión de la **“Acreditación en Genética Humana”**, título concedido por la AEGH (Asociación Española de Genética Humana): Carmen Ayuso, Fiona Blanco, Isabel Lorda, Ana Bustamante, Rosa Riveiro, Almudena Ávila Fernández, Marta Rodríguez de Alba y M^a José Trujillo.

Servicio participante en controles de calidad externos de GenQA 2018 Clinical Genetics online EQAs.

- Clinical Genetics - Cardiovascular Genetics.
- Clinical Genetics - Dysmorphology
- Clinical Genetics - Monogenic Disorders
- Clinical Genetics - Oncogenetics

Laboratorio participante en controles de calidad externos de la:

- European Molecular Quality Network (EMQN)
- Cystic Fibrosis Network (CFNetwork)
- Cytogenetic External Quality Assessment (CEQA)
- United Kingdom National External Quality Assessment Service (UK NEQAS)

Labor docente programada

Clases Teóricas Pregrado

• Facultad de Ciencias, UAM. Asignatura Biología Molecular.

- “Cromosomas: Porque no todo son los genes” Marta Rodríguez de Alba. Madrid, 29 de octubre de 2018.

• Escuela de Enfermería de la Fundación Jiménez Díaz UAM

- 1er Curso Asignatura de Fisiología (Prof. García Cañete, Prof. de Andrés y Prof. C. Ayuso). Lecciones teóricas.
 - “La célula y su función”. C. Ayuso. Madrid, 14 de septiembre de 2018.
 - “La célula: Código Genético”. C. Ayuso. Madrid, 14 de septiembre de 2018.
 - “Reproducción celular y cáncer”. C. Ayuso. Madrid, 14 de septiembre de 2018.
- 2º Curso Asignatura de Bioética “Avances en la Ingeniería Genética” “Problemas Bioéticos”. Madrid, 12 de noviembre de 2018.

Otra Labor Docente

Participación en Másteres y Cursos de postgrado.

• III Máster experto en bioética

- Coordinador docente: Azucena Couceiro Vidal. Módulo III. “Problemas éticos del inicio de la vida”. Universidad de Granada, Granada, Carmen Ayuso.
 - “Gen-Ética (I)” Granada, 12 de enero de 2018.
 - “Gen-Ética (II)” Granada, 12 de enero de 2018.

• XIV Curso de actualización en pediatría de la AEPAP

- “Genética para pediatras”. Marta Rodríguez de Alba. Madrid, 17 de Febrero de 2017.

• 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”. (2ª edición) ancei.

- Estudios genéticos en investigación. Aspectos técnicos: tipos, objetivos, resultados que se pueden obtener. Carmen Ayuso.

Servicio certificado para la Norma UNE-EN- ISO 2001:2015 para la Atención de Pacientes en Consultas Genéticas

Consejo Genético, Genética Clínica y Diagnóstico Prenatal. Estudios Citogenéticos y Moleculares”.

- Consentimiento informado y consejo genético. Carmen Ayuso.

- Terapias avanzadas: Carmen Ayuso.

- Casos prácticos: Carmen Ayuso.

- Módulo 6 “Novedades en investigación, nuevas terapias” (11 horas) Online, 14 de mayo - 3 de junio de 2018.

• Curso on line (aegh) “actualización en genética clínica: habilidades para el asesoramiento genético”. 1ª edición

- Módulo: Aspectos Ético-Legales en el Asesoramiento Genético.

- Tema 2: Diagnóstico y consejo genético en menores. Consentimiento Informado, información y otros aspectos éticos. Carmen Ayuso y Rafael Dal-Ré.

- Módulo: Enfermedades por Expansión de Zonas Repetitivas de ADN. Coordinador: María José Trujillo Tiebas. H.U. Fundación Jiménez Díaz.

- Tema 1. Enfermedad de Huntington. María Antonia Ramos Arroyo. Complejo Hospitalario de Navarra. Jesús Gallego Merlo. H.U. Fundación Jiménez Díaz.

- Módulo: Diagnóstico Genético Prenatal. Coordinador: María del Carmen Cotarelo Pérez. H.U. Clínico San Carlos.

- Tema 2: Diagnóstico genético prenatal (II): Estudios moleculares (estudios moleculares). Concepción Villarroel. H.U. Ramón y Cajal. Marta Rodríguez de Alba. H.U. Fundación Jiménez Díaz.

- Tema 3: Diagnóstico prenatal no invasivo (SRY, RH, enf. monogénicas). Ana Bustamante Aragonés. H.U. Fundación Jiménez Díaz. Javier Fernández Martínez. H.U. 12 octubre.

Organización de cursos propios

• Seminarios y Jornada Interdisciplinares en Medicina Evolucionista: Noveno ciclo Coordinadores: María José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschner y José Luis Gómez Pérez.

- Seminario “La plasticidad neuronal: Un motor de evolución” 8 de mayo de 2018.

- Seminario “Aplicaciones clínicas de la Medicina Evolucionista” 5 de junio de 2018.

- Seminario “Causalidad en Medicina y Biología” 2 de octubre de 2018.
- Seminario “Mitocondria “ M^a José Trujillo Tiebas. 30 de octubre de 2018.
- Seminario “Genética de la Obesidad” M^a José Trujillo Tiebas y Almudena Ávila Fernández. 4 de diciembre de 2018.
- Seminario “ (EPI) genética, ¿es reversible? El ejemplo de la pubertad. N. Valentina Ortiz Cabrera. 4 de diciembre de 2018.

Organización de jornadas y congresos

- **13^a Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada. “Medicina Genómica en patología cardiovascular y neurodegeneración”.** Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico: C. Ayuso. Vocal del Comité Científico: Rosa Riveiro Vocal del Comité Organizador: Rosa Riveiro. HU Fundación Jiménez Díaz, 22 de febrero de 2018.
- **Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid.** Coordinación: Carmen Ayuso. 26 de febrero de 2018.
- **Día del DNA: Cómo pueda ayudar la genética clínica en tu especialidad.** Coordinación Almudena Ávila, M^a Jose Trujillo y Carmen Ayuso. HU Fundación Jiménez Díaz, 26 de abril de 2018.

Parte 1 Para qué sirven los estudios genéticos en Atención Primaria.

- Enfermedades genéticas del adulto. Dra. Isabel Lorda.
- Enfermedades genéticas en pediatría. Dra. Elvira Rodríguez Pinilla.

Parte 2 Cuándo pedir un estudio genético. Interpretación de los resultados.

- Estudios de secuenciación masiva. Dra. Ana Arteché/ Dra. Almudena Ávila
- CGH array. Dra. Marta Rodríguez de Alba
- Estudios dirigidos y familiares. Dra. Ana Bustamante/ Dra. María Trujillo-Tiebas.

Parte 3 Cómo hacer el seguimiento después de un estudio genético.

- Asesoramiento genético y asesoramiento médico Dra. Carmen Ayuso.

- **CNAG-CIBERER Symposium on Genomic Medicine Applied to Rare Diseases.** Coordinación: Carmen Ayuso y Ivo Gut . HU Fundación Jiménez Díaz. 5 de julio de 2018.

- **Genética para médicos de Atención Primaria y Residentes.** Coordinación: Carmen Ayuso, Saoud T. Swafiri y Jesús Fernández.

- Introducción a los estudios para el diagnóstico genético. Dra. Carmen Ayuso.
- Aproximación al diagnóstico genético de las alteraciones del neurodesarrollo. Dra Berta Almoguera y Dra. Carolina Sánchez.
- Estudios dirigidos y familiares. Dra. Ana Bustamante.
- Estudios genéticos y Atención Primaria Dr. Saoud T. Swafiri.
- Estudios de secuenciación masiva. Dra. Ana Arteché.
- Enfermedades genéticas del adulto. Dra. Elvira R. Pinilla.
- Cómo hacer el seguimiento después de un estudio genético.
- Asesoramiento genético y asesoramiento médico. Dra. Carmen Ayuso y Dr. Saoud T. Swafiri.
- Hospital General de Villalba, 14 de noviembre de 2018.

Sesiones Clínicas del Servicio de Genética

Casos clínicos, revisión de guías y procesos clínicos. Semanales, viernes de 8:30 a 9:30.

- **Sesiones inter-Servicios, con Servicios de:**

- Dermatología.
- Ginecología (Unidad de FIV, mensuales) Obstetricia (Unidad DP, mensuales).
- Nefrología (mensuales).
- Oncología y Anatomía Patológica de Cáncer Hereditario (mensuales).
- Neurología (Unidad de trastornos movimiento, mensuales).
- Oftalmología (Unidad de retinopatías hereditarias semanales).
- ORL.
- Pediatría (Neuropediatría: mensuales; Endocrinología).

Seminarios del Servicio de Genética

- “Evaluación del perfil inmunitario postrasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos, en pacientes en remisión completa de larga duración”. Ana Arteché. 15 de enero de 2018.
- Consejo Genético: una nueva perspectiva” Naoko Nakagawa. 19 de enero de 2018.
- Presentación del IIS-FJD y del departamento de genética del HU-FJD: una visión integradora. Carmen Ayuso. 19 de enero de 2018.

- “Bioinformáticos RAREGenomics”. Pablo A. Mínguez. 6 de febrero de 2018.
- “ABCA4 en distrofias de retina”. Marta del Pozo. 2 de marzo de 2018.
- “La depleción de los macrófagos perivasculares cerebrales regula la neuroinflamación inducida por estrés agudo en ratas”. Irene Perea Romero. 9 de marzo de 2018.
- “Implicación de variantes sinónimas en de PAX6 en Aniridia mediante estudio genético y funcional”. Marta Cortón. 23 de marzo de 2018.
- “Síndrome de Usher”. Liliana Galbis. 5 de abril de 2018.
- “Evaluation of a genetic condition in patients with RP in Iran”. Fahimeh Beigi. 20 de abril de 2018.
- “Orphanet”. Clara Gómez. 4 de mayo de 2018.
- “Minado de datos de la historia clínica electrónica para estudios genéticos”. Berta Almoguera. 18 de mayo de 2018.
- “Estudio de splicing alternativo y variantes sin clasificar en genes de susceptibilidad al cáncer de mama y ovario: implicaciones clínicas.” Irene López Perolio. 25 de mayo de 2018.
- “Heterogeneidad clínica y genética de PROM1 en Distrofias de Retina”. Marta del Pozo. 22 de junio de 2018.
- “Caso Clínico: identificación de una nueva variante en “homocigosis” en el gen NDUFS4” Adrian Gonzalez Quintana. 29 de junio de 2018.
- “Aplicación de la técnica ARRAY CGH al estudio de fetos con parámetros ecográficos alterados” Ana Herranz Poza. 5 de octubre de 2018.
- “A GATK Customized Pipeline for the Analysis of Rare Diseases” Marius A. Botos. 19 de octubre de 2018.
- “Afasias primarias progresivas hereditarias” Elena Díaz. 26 de octubre de 2018.
- “Síndrome de Buschke-Ollendorff, raro, benigno, pero de interés óseo” M^a José Trujillo-Tiebas y Sofía Zdrá. 26 de octubre de 2018.
- “Detección de reordenamiento estructural complejo en el cromosoma X” Carolina Sánchez Jimeno. 26 de octubre de 2018.
- “Trastornos de la biogénesis peroxisomal: PEX6 y el desequilibrio de la expresión alélica” Irene Perea Romero. 16 de noviembre de 2018.
- “Déficit de alfa 1 antitripsina. Puesta al día”. Beatriz Martínez Delgado. 30 de noviembre de 2018.
- “De la mutación al mecanismo molecular: dos casos prácticos en linfangiomatosis” Álvaro Gutiérrez. 23 de noviembre de 2018.

Tesis doctorales dirigidas

• Tesis leídas

- “Implementación de la secuenciación masiva para la elaboración de nuevos algoritmos diagnósticos e identificación de nuevos mecanismos genéticos en Distrofias de Retina”. Doctoranda: Inmaculada Martín Mérida. Directores de tesis: Carmen Ayuso y Marta Cortón. Facultad de Medicina. Departamento de Bioquímica. Universidad Autónoma de Madrid. Madrid, 19 de marzo de 2018.

• Tesis en curso

- “Caracterización clínica y molecular de Distrofias Maculares de Retina utilizando nuevas técnicas de secuenciación masiva”.

Doctoranda: Marta del Pozo Valero. Director de tesis: Carmen Ayuso. Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

- “Correlación genotipo-fenotipo en distrofias hereditarias de la retina con mutaciones definidas”. Doctoranda: María Isabel López Molina. Directores de tesis: Carmen Ayuso y Blanca García-Sandoval. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

- “Estudio Molecular de la Aniridia y otras Malformaciones Oculares Congénitas: búsqueda de nuevos mecanismos genéticos mediante secuenciación masiva”.

Doctoranda: María Tarilonte Misas. Directores de tesis: Marta Cortón y Carmen Ayuso. Facultad de Ciencias. Programa de Doctorado en Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

- “Distrofias de retina sindrómicas. Aspectos clínicos y moleculares”.

Doctoranda: Irene Perea Romero. Director de tesis: Carmen Ayuso. Facultad de Medicina. Departamento de Bioquímica. Universidad Autónoma de Madrid.

- “Estudio de la base molecular de los trastornos del inicio de la Pubertad”.

Doctorando: Nelmar Valentina Ortiz Cabrera. Director/es de Tesis: Dra. María José Trujillo-Tiebas y Prof. Leandro Soriano Guillén. Facultad de Medicina. Departamento de Pediatría/Genética. Universidad Autónoma de Madrid.

- “Caracterización molecular, epidemiológica y funcional de variantes de significado incierto (VUS) de distrofias de retina, mediante el empleo de métodos bioinformáticos y de Biología de Sistemas”.

Doctorando: Ionut-Florin Iancu. Director de Tesis: Dra. Carmen Ayuso y Dr. Pablo Mínguez. Facultad de Medicina. Departamento de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

- “Estudio del papel de las modificaciones de las proteínas en enfermedades genéticas”.

Doctorando: Perceval Velloso González. Director de

Tesis: Dr. Pablo Mínguez Paniagua. Facultad de Medicina Departamento de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

Proyección científica

Proyectos de Investigación

- **“Whole Exome Sequencing Call: “Eye Rare WES”**. Centro Nacional de Análisis Genómicos (CNAG) 2016 – 2019 BB-MRI-LPC Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“Clinical trial of gene therapy with dual AAV vectors for retinitis pigmentosa in patients with Usher syndrome type IB (UshTher-Un ensayo clínico de terapia génica para retinitis pigmentosa con vectores AAV dual en pacientes con USH1B) “EU Project 754848**. (2018- 2021) Principal Investigator: Dra. Carmen Ayuso.
- **“Etiología genética y Factores asociados de las anomalías congénitas e hipotonía en recién nacidos en Altura”** CUSCO 2017-2019 087-2017-FONDECYT- (CONCYTEC-UN-SAAC- FONDECYT) Perú. IP: Evelina Andrea Rondón. IP en FJD, Madrid: Dra. Carmen Ayuso. CIBERER (CIBER de Enfermedades Raras). (FIS: CB06/07/0036) (2006- Actualidad). Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“mRNA engineered mesenchymal stromal cells: a second generation of cell therapy for inflammatory diseases”**. Subprograma: Proyecto Integrado IIS Project Call del ISCIII (PIE15/00048) (2016-2019). Investigador Principal y Coordinador: Dr. García Olmo. Investigadora responsable WP7: Dra. Carmen Ayuso.
- **“Genómica, estudios preclínicos y clínicos como herramienta para la medicina personalizada en Distrofias de Retina”**. Subprograma: Proyecto de Investigación en Salud (AES 2016) del ISCIII (PI16/00425) (2017-2019) Investigadora Principal y Coordinadora Dra. Carmen Ayuso.
- **“Dissecting the role of protein post-translational modifications in human diseases”**. ISCIII (CP16/00116). (2017-2019) Investigador Principal: Dr.Pablo Mínguez.
- **“Estudios clínicos, genómicos y experimentales para la caracterización de las bases moleculares de la aniridia y microftalmia”**. Subprograma: Proyecto de Investigación en Salud (AES 2017) del ISCIII (PI17/01164) (2018-2020). Investigadora Principal: Dra.Marta Cortón.
- **“Red de Recursos Genómicos, Funcionales, Clínicos y Terapéuticos para el Estudio de las Enfermedades Raras Neurológicas RAREGENOMICS-CM”**. Consejería de Educación, Juventud y Deporte de la Comunidad de Madrid. (2018-2021) (B2017/BMD3721). Investigadora Principal y Coordinadora Dra. Carmen Ayuso.
- **“Implicación del gen USH2A en la patogénesis de la ARRP y el USH2. Papel de la mutación p.C759F”**. Fundaluce 2015 (4019/011) (21/10/2016- 20/10/2019). Investigadora Principal Dra.Carmen Ayuso.
- **“A knowledge-based pipeline to increase the diagnosis rate of Rare Diseases using deep sequencing”**. Fundación Ramón Areces (2017-2020) (4019/012). Investigadora Principal: Dra. Carmen Ayuso.
- **“Distrofias de retina asociadas al gen ABCA4. Búsqueda de mecanismos etiopatogénicos en pacientes con un solo alelo mutante”** Proyecto ONCE de Investigación 2017. (4019/016) (01/09/2017-31/08/2018). Investigadora Principal Dra.Carmen Ayuso.
- **“Estudio mediante Exoma completo de casos negativos de ABCA4 con fenotipo ABCA4-like”**. Proyecto ONCE de Investigación 2018. (4019/018) (20/07/2018 - 19/07/2019). Investigadora Principal Dra.Carmen Ayuso.
- **“Traslación de la investigación a la mejora diagnóstica y terapéutica en enfermedades raras (ER) oftalmogénicas”**. Premio Fenin a la Innovación Tecnológica Sanitaria 2018 (01/11/2018-31/12/2020). Investigador principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“Diagnóstico genético y posible tratamiento del albinismo”**. Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2017 ER18P5AC704 (CIBERER-ISCIII).(01/01/2018-31/12/2018).Coordinador del Proyecto: Ángel Carracedo (U711). Investigadora Principal (U704): Dra.Marta Cortón.
- **“Caracterización genética de la aniridia en España mediante estudios genómicos y experimentales”** III Convocatoria de ayudas a la investigación de la Fundación FEDER para la investigación en Enfermedades Raras. Investigadora Principal: Marta Cortón. (01/01/2018-31/12/2018).

Ensayos clínicos/Estudios observacionales:

- **“Evolución natural de la enfermedad de Stargardt de Inicio Temprano”** (Sanofi-Aventis). EO 43/2016. Investigador Principal: Dr. Jiménez Alfaro. Equipo Investigador: Dras. C. Ayuso y R. Riveiro.

- **“A prospective, multicenter, longitudinal, observational Natural History Study to Evaluate Disease Progression in Subjects with Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa (adRP) with misfolded Rod Opsin Mutations. Program: SHP630 adRP (Shire).”** Protocol Number: SHP630-001. Investigador Principal: B. García Sandoval. Equipo Investigador: Drs C. Ayuso y A. Ávila.

Recursos Humanos

- Contrato Miguel Servet 2016 CP16/00116 (01/01/2017-31/12/2021) Investigador Principal Dr. Pablo A. Mínguez Paniagua.
- Contrato Miguel Servet 2017 CPII17/00006 (01/02/2018 - 31/12/2020) Investigadora Principal Dra. Marta Cortón Pérez.
- Contratos «RIO HORTEGA». ISCIII CM16/00126 (01/01/2017 - 14/09/2018). Investigadora Principal: Dra. Carmen Ayuso. Investigadora Contratada: Liliana Galbis Martínez.
- Contrato Técnico Especialista asociado a proyecto. Instituto de Salud Carlos III (PIE15/00048) (08/01/2018 - 07/10/2018). Investigadora Principal: Dra. Carmen Ayuso. Técnico Contratado: Pilar Santos Joven.
- Contrato Técnico Especialista asociado a proyecto. Instituto de Salud Carlos III (PIE16/00425) (15/01/2018-31/12/2018). Investigadora Principal: Dra. Carmen Ayuso. Técnico Contratado: Lorena Ondo Martín.
- Contratos predoctorales de formación en investigación en salud (PFIS) (ISCIII) y el Fondo Social Europeo (FSE) (FI17/00192) (02/01/2018 - 01/01/2022) Investigador Principal: Dra. Carmen Ayuso. Personal contratado: Irene Perea Romero.
- Contratos Juan Rodés. Agencia financiadora: ISCIII y el Fondo Social Europeo (FSE) Acción Estratégica 2013-2016 (JR17/00020) (02/01/2018 - 01/01/2022) Investigador Principal: Dra. Ayuso. Personal contratado: Dra. Berta Almuquera Castillo.
- Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio 2017 (desarrollo en 2018) Convocatoria CAM (Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI)) MINECO (PEJ-2017-AI/BMD-7256) (01/03/2018 - 29/02/2020). Investigador Principal: Dra. Carmen Ayuso. Personal contratado: Ionut-Florin Iancu.
- Técnico de apoyo a la investigación de 2017 (desarrollo en 2018) MINECO (PTA-2016-12698-I) (02/01/2018 - 01/01/2021) Investigador Principal: Dra. Carmen Ayuso. Personal contratado: Andrea Martínez Ramas.
- Ayuda para la contratación de Técnico de laboratorio del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de

Empleo Juvenil (YEI) de la convocatoria 2017 CAM (PEJ-2017-AI/BMD-7256). (01/03/2018 - 29/02/2020). Investigador Principal: Dra. Marta Cortón. Personal contratado: Jennifer Moya Vaquero.

- Ayuda predoctoral Fundación Conchita Rábago para proyecto “Genómica, estudios preclínicos y clínicos como herramienta para la medicina personalizada en Distrofias de Retina” (01/01/2017-31/12/2018). Personal contratado: Marta del Pozo.
- Ayuda predoctoral Fundación Conchita Rábago para proyecto “Estudio molecular de la aniridia y otras malformaciones oculares congénitas: Búsqueda de nuevos mecanismos genéticos mediante secuenciación masiva. (01/01/2016-31/12/2018). Personal contratado: María Tarilonte Misas.

Ponencias, conferencias y otras reuniones científicas

- **“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 enero 2018.
- **“Ponencia de estudio sobre genómica”.** Carmen Ayuso. Comisión de Sanidad y Servicios Sociales, XII Legislatura. Comparecencia en el Senado. Madrid, 9 de enero de 2018.
- **“ERDC Report from Madrid”** Carmen Ayuso. ERDC Meeting y Symposium. Les Diablerets, Suiza 1 y 2 de febrero de 2018.
- **“La investigación en el HU-FJD a vista de pájaro”.** Carmen Ayuso. IV taller teórico-práctico sobre metodología de la investigación. Madrid, HUFJD 14 de febrero de 2018.
- **“Diagnostico en DNA fetal circulante en sangre materna: ¿Aplicable ya en displasias óseas?”** Ana Bustamante. 3ª Jornada avances en Diagnostico y Tratamiento de Displasias óseas y Anomalías esqueléticas en la infancia. Valencia, 24 de febrero de 2018.
- **“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 RAREGENOMICS. Madrid, IIS-FJD 26 de febrero de 2018.
- **“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. Mesa redonda. Carmen Ayuso. XI Reunión Anual CIBERER. Castelldefels, Barcelona 12 al 14 de marzo de 2018.

- **“Muchas variantes patogénicas en un mismo caso de retinosis pigmentaria. Cuál es la culpable y como informar”.** María José Trujillo y Marta del Pozo. 2ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid. Madrid, IRyC 16 de marzo de 2018.
- **“Reunión pacientes Ensayo Clínico Usher” Carmen Ayuso. Jornada para pacientes “Usher Tipo 1”** Asocide. HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 20 de marzo de 2018.
- **“Los Investigadores Clínicos en la práctica clínica”** Carmen Ayuso. La Investigación en la Práctica Clínica. Encuentros ISCIII. Instituto de Salud Carlos III. Madrid, 6 de abril de 2018.
- **“Los Institutos de Investigación sanitaria y la Medicina Genómica”** Carmen Ayuso. Máster en Bioinformática aplicada a medicina Personalizada y Salud. Madrid, 9 de abril de 2018.
- **“El profesor Jiménez Díaz y su impacto en la medicina clínica”** Sesiones Científicas en torno a la figura del Prof. Carlos Jiménez Díaz. Carmen Ayuso. 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.
- **“Medical Genomics today: Expectation & Needs”** Carmen Ayuso. The Impact of Genomics Data on Health: The Role of the European Genome-Phenome Archive (EGA) CRG Barcelona, 13 de abril de 2018.
- **“Las Displasias esqueléticas a la luz de las nuevas Tecnologías”** Mª José Trujillo-Tiebas. I Congreso Internacional Avances en la Investigación y de la Práctica Clínica en Enfermedades Cardiovasculares y Metabólicas. Quito, 19 de abril de 2018.
- **“Diagnóstico Genético Preimplantacional”** Ana Bustamante. XXIII Congreso Nacional sobre Osteogénesis Imperfecta de AHUCE. Madrid, 20 al 22 de abril de 2018.
- **“Bases de la Medicina Evolucionista”** Mª José Trujillo-Tiebas. Sociedad Ecuatoriana de Genética Humana y Centro de Investigación Genética y Genómica de la Universidad Tecnológica Equinoccial. Quito, 25 de abril de 2018.
- **“Cómo hacer el seguimiento después de un estudio genético”** Carmen Ayuso. Jornada Como puede ayudar la genética a tú especialidad. Día Internacional del ADN. Madrid, 26 de abril de 2018.
- **“Pescando genes”** Carmen Ayuso. Diálogos con la Cultura. Facultad de Medicina UAM. Madrid, 27 de abril de 2018.
- **“De la Genética a la Genómica. Evolución de los servicios de Genética Asistenciales”** Carmen Ayuso. NIMGenetics. Parque Científico UAM, Madrid. 4 de mayo de 2018.
- **“Conceptos básicos de genética en enfermedades poco frecuentes”** Carmen Ayuso. Enfermedades poco frecuentes. Curso Básico. 1ª Edición. Mayo, 8 de mayo de 2018.
- **“Consejo Genético”.** Carmen Ayuso. Fundación Oír es Clave. Madrid, 18 de mayo de 2018.
- **“Curso Formación Oftalmólogos”** Carmen Ayuso. Organización Nacional de Ciegos de España ONCE. Madrid, 22 de mayo de 2018.
- **“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.
- **“Del exoma al tratamiento personalizado: A propósito de un caso con variante en el gen GRIN2B”.** Dres. Isabel Lorda, Ana Arteché y Berta Almoguera. 3ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Madrid, IDIPAZ 24 de mayo de 2018.
- **“Curso de Integración de Residentes”** Carmen Ayuso. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 28 de mayo de 2018.
- **“Genetic Counselling in Retinal Dystrophies in the Age of Therapeutic Promise”** Carmen Ayuso. ISGEDR Symposium. Therapies for Inherited Retinal Diseases: Update and Perspectives. 36th World Ophthalmology Congress. Barcelona 16-19th June 2018. Atención multidisciplinar e Investigación en la discapacidad ligada a causas genéticas. Carmen Ayuso.
- **“Plan de Atención Integral a Pacientes con Discapacidad”** Salón de Actos de la Fundación ONCE. Madrid, 21 de junio de 2018.
- **“Visión y genoma. Avances para nuestro día a día”** Carmen Ayuso. Acto de Clausura del Curso. Escuela Universitaria De Fisioterapia Uam Once. Madrid, 27 de junio de 2018.
- **“Symposium: Hot Topic - Genetics. From Bench to the Bedside”** Carmen Ayuso. 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.
- **“Presentation: 8th CNAG-CIBERER Symposium on Genomic Medicine applied to Rare Diseases”** Carmen Ayuso. 8th CNAG-CIBERER Symposium on Genomic Medicine applied to Rare Diseases. Madrid, 5 de julio de 2018.
- **“Papel patogénico y correlación genotipo-fenotipo de la mutación p.Cys759Phe en el gen USH2A”** Lilián Galbis

Martínez, Fiona Blanco-Kelly, Carmen Ayuso y cols. 4ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Madrid, Facultad de Medicina UAM 12 de julio de 2018.

- **“Improving molecular diagnosis of aniridia and WAGR syndrome using customized targeted array based CGH”** 4th European Conference on Aniridia.
- **“Aniridia, iris and cornea developmental anomalies”** Marta Cortón. Paris (Francia) 26 de agosto de 2018.
- **“Cuando la última pieza del puzzle no encaja: a propósito de un caso con variantes en el gen CPS1”** Almudena Ávila-Fernández.
- **“Rare. Eye-FJD. Proyectos y actividades que desarrolla”.** Carmen Ayuso. 5ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS Madrid, UAM 26 de septiembre de 2018.
- Aportaciones a la innovación en ER desde un servicio clínico y traslacional. Carmen Ayuso. Jornada sobre **“Innovaciones para el diagnóstico y la terapia de enfermedades raras”** InnoUAM-Enfermedades raras. Campus UAM+CSIC Departamento de Medicina. Madrid, 27 de septiembre de 2018.
- **“Distrofias de Retina: Un ejemplo de investigación colaborativa y exitosa en España”** Carmen Ayuso. I Congreso Nacional Retina RETIMURMurcia, 5 y 6 de octubre de 2018.
- **“Síndrome de Buschke-Ollendorff, raro, benigno, pero de interés óseo”** Isabel Lorda, M^a José Trujillo-Tiebas y Sofía Zdral. XV Jornada Interhospitalaria de Madrid - HU-HM Sanchinarro. 19 de octubre 2018.
- **“Detección de reordenamiento estructural complejo en el cromosoma X”** Carolina Sánchez Jimeno. XV Jornada Interhospitalaria de Madrid - HU-HM Sanchinarro. 19 de octubre 2018.
- **“Trabajo en red para avanzar en el acceso al tratamiento”** Carmen Ayuso. I Simposium Labor Investigadora en Enfermedades Raras – FEDER. Barcelona, 25 de octubre de 2018.
- **“Caracterización genética de la Aniridia en España mediante estudios genómicos y experimentales”** Marta Cortón. I Simposium Labor Investigadora en Enfermedades Raras – FEDER. Barcelona, 25 de octubre de 2018.
- **“Session II: Speech by highlevel scientific researchers. Rare Diseases”** Carmen Ayuso. 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.
- **“Estrategias de Medicina Personalizada en el Sector Público”** Carmen Ayuso. EY y la Asociación Salud Digital.

Primera jornada del ciclo de eventos Rethink the Future. Madrid, 14 de noviembre de 2018.

- 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”** para la Asociación Retina Madrid. Carmen Ayuso. Madrid, 14 de noviembre de 2018.
- **“Raregenomics una aproximación al estudio colaborativo de las enfermedades raras”** Carmen Ayuso. XI Congreso Internacional de Enfermedades Raras – Dgenes. Murcia, 16 y 17 de noviembre de 2018.
- **“La genómica en Medicina Interna.”** Carmen Ayuso. Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) – VI Congreso Ibérico de Medicina Interna y XXXIII Congreso de la Sociedad Castellanoleonésa-Cántabra de Medicina Interna. Burgos, 21 al 23 de noviembre de 2018.
- **“Estudios Clínicos en Enfermedades raras” “Farmacogenética: Variabilidad genética”** Carmen Ayuso. 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.
- **“Ética de la Investigación”** Carmen Ayuso. Mesa Redonda en el Congreso Escuela Internacional de Doctorado. Universidad Rey Juan Carlos. Madrid, 27 de noviembre de 2018.
- **“Investigación en Enfermedades Raras”** Carmen Ayuso. Mesa Redonda celebración del X Aniversario de la Fundación Isabel Gemio. Caixa Forum. Madrid, 27 de noviembre de 2018.
- **“Unidades mixtas cardio-genética: medicina del siglo XXI: visión del genetista”** Rosa Riveiro. XII Curso de Fisiopatología Cardiovascular. Del sintoma a los genes. Madrid, CNIC 30 de noviembre de 2018.
- **“El paciente, protagonista en la Investigación”** Carmen Ayuso. VI Jornada somos Pacientes. Farmaindustria. Madrid, 11 de diciembre de 2018.
- **“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.
- **“ Síndrome de Kearns Sayre? Un caso sin resolver”** Marta Cortón, Carmen Ayuso, Almudena Avila, Cristina Villaverde, et al.
- **“Presentación: Genética Molecular de Enfermedades Raras, Máster de Biomedicina Molecular (UAM)”** Carmen Ayuso y Miguel Ángel Fernández. 6ª Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid.

Madrid, RAREGENOMICS Madrid, H12 de octubre 13 de diciembre 2018.

Comunicaciones a congresos

• 2º Ciclo De Seminarios De Investigación Predoctoral En el IIS-FJD

- “Análisis del gen PRPF31 en pacientes españoles con retinosis pigmentaria autosómica dominante (adRP)” Inmaculada Martín Mérida (co-directoras: Carmen Ayuso y Marta Cortón) Aula Magna del IIS-FJD. 15 de enero 2018. XI REUNION ANUAL CIBERER Castelldefels, 12-14 de marzo de 2018.
- “Identification and functional Characterization of non-coding variants that activate exonic cryptic-splicing sites in PAX6 as Cause of Aniridia”. Tarilonte T, Ramos P, Villaverde C, Gener B, Swafiri ST, Blanco-Kelly F, Trujillo MJ, Ayuso C, Cortón M Comunicación Oral.
- “Actualización de la Iniciativa de Diagnostico Genético de Albinismo”. Fernández A, Torres M, Cortón M, Trujillo MJ, Ayuso C, Sobrino B, Carracedo A, Montoliu L. Comunicación Oral.
- “Generalized Lymphatic anomaly is caused by somatic activating PIK3CA Mutations”. Rodríguez-Laguna L, Agra N, Ibáñez K, Bustamante A, Ayuso C, Lapunzina P, Dellinger MT, Martínez-Glez V. Comunicación Oral.
- “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. Comunicación Oral.
- “Genotype-Phenotype correlation in patients with PROM1 mutations”. del Pozo-Valero M, Martín-Mérida MI, Arteché-López A, Jiménez-Rolando B, Cortón M, Ávila-Fernández A, García-Sandoval B, Ayuso C. Poster 44. Annual meeting of association for research in vision and ophthalmology arvo.
- “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, April 29 - May 3, 2018 in Honolulu, Hawaii. Poster 5407. 9th European Conference On Rare Diseases & Orphan Products (Ecrd).
- “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 Arteché, Inmaculada Martín-Mérida, Almudena Ávila, Carmen Ayuso. 12 al 18 de mayo 2018 Viena. Poster P36. 4th european conference on aniridia: Aniridia, iris and cornea developmental anomalies. Paris, 25 - 26 de agosto 2018.

- “Functional splicing assays using in vitro minigenes to assess variants of uncertain significance in PAX6.” Maria Tarilonte. American society of human genetics (ASHG) 16 al 20 de octubre 2018 San Diego - USA.

- “Biallelic mutations to RAX2 cause autosomal recessive inherited retinal disease” Stijn Van de Sompele, Claire Smith, Marianthi Karali, Marta Cortón, 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 Coppieters, Carmen Ayuso, Chris F Inglehearn, Sandro Banfi, Elfride De Baere. Comunicación 1219T. JBI 2018 - XIV Symposium On Bioinformatics 14 al 16 de noviembre 2018, Granada.

- “Resources for the functional characterization of post-translational modifications” Pablo Mínguez Paniagua, Perceval Velloso González Poster 117. Reunion del programa neurosensorial de ciberer- cbms0, Madrid 21 de noviembre 2018.

- “Caracterización molecular de familias esporádicas españolas con retinosis pigmentaria”. Inmaculada Martín-Merida.

- “Mosaicismo parental como causa de la variabilidad fenotípica en aniridia”. Maria Tarilonte. 3er Ciclo de seminarios de investigación predoctoral en el IIS-FJD.

- “Estudios de nuevos mecanismos genéticos causantes de aniridia” Maria Tarilonte (co-directoras Marta Cortón y Carmen Ayuso) Aula Magna del IIS-FJD. 23 de noviembre 2018.

Publicaciones

• Libros (Guías de práctica clínica y otros).

- Medicina Evolucionista: Aportaciones pluridisciplinares. Volumen 4 Editores: Alvaro Dascher, José Luis Gómez Pérez y María José Trujillo-Tiebas. ISBN-10: 1986667316 ISBN-13: 978-1986667319.

• Capítulos de libro

- 50 años de la Facultad de Medicina de UAM Capitulo 5. Investigación Biomédica. “El Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz” por Carmen Ayuso. Comisión editora: Valentín Cuervas-Mons Martínez, Antonio García García, Juan García Puig, José María Pajares García, Vicente Pastor y Aldeguer, José Antonio Rodríguez Montes, José Antonio Usandizaga Beguiristáin, Juan Antonio Vargas Núñez. Depósito legal: M-29686-2018.

• Revistas científicas

- Ceroni F, Aguilera-García 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.* 2018 Feb 20. doi: 10.1007/s00439-018-1875-2. [Epub ahead of print] PMID:29464339 IF (2017): 3,930 5 - Year Impact Factor (2017): 4,422 Q (2017) Q1 (43:171) *Genetics & Heredity.*
- Zazo Seco C, Plaisancié J, Lupasco T, Michot C, Pechmeja J, Delanne J, Cottureau E, Ayuso C, Corton M, Calvas P, Ragge N, Chassaing N. Identification of PITX3 mutations in individuals with various ocular developmental defects. *Ophthalmic Genet.* 2018 Jun;39(3): 314320. doi:10.1080/13816810.2018.1430243. Epub 2018 Feb 6. PMID: 29405783. IF(2017): 1,574 5-Year Impact Factor (2017): 1,466 Q (2017) Q3 (40:59) *Ophthalmology.*
 - Rodríguez-Laguna L, Ibáñez K, Gordo G, García-Minaur S, Santos-Simarro F, Agra N, Vallespín E, Fernández-Montañón 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. [Epub ahead of print] PMID: 29446767. IF (2017): 9,937 5-Year Impact Factor (2017): 7,875 Q (2017) Q1 (8:171) *D1 Genetics & Heredity.*
 - 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 (2017): 0,601 5-Year Impact Factor (2017): 0,615 Q (2017) Q4 (191:197) *Clinical Neurology.*
 - 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. Genetic diagnosis of epidermolysis bullosa: recommendations from an expert Spanish research group. *Actas Dermosifiliogr.* 2018Mar;109(2): 104122. doi:10.1016/j.ad.2017.08.008 Epub 2017 Nov 26. English, Spanish. PMID:29180129.
 - Pereda A, Garin I; Spanish Network for Imprinting Disorders, Perez de Nanclares G3. Collaborators (57) Anda E, Berrade S, Ramos-Arroyo MA, Rodríguez Erdozain R, Vicente A, Rodríguez-López R, Moreno A, Guitart M, Oancea-Ionescu R, Perez Rodriguez O, Molinos Castro S, Meriño E, Salvador-Sanchis JL, López Mondejar P, Zapico M, Palomo E, Rozas Moreno P, Aleixandre-Blanquer F, Argente Oliver J, Martos G, Pozo J, Rubio-Cabezas O, Bilbao Gasso L, Marti G, Martorell L, Cardona R, Suarez L, Zambudio Sert S, Obon M, Sanchis Calvo A, Moreno Macian F, Cruz-Rojo J, Garzon Lorenzo L, Sánchez Del Pozo J, Riaño I, Lahera Vargas M, Blanco-Kelly F, Lorda Sanchez MI, Soriano Guillen L, Tahsin Swafiri S, Azriel A, Lecumberri B, Moreno JC, García Nieto V, García Diaz J, Marín Iglesias R, Martín Fuentes M, Casteras A, Clemente León M, Ballesta-Martínez M, Sánchez Soler MJ, González Meneses A, Lopez López J, García Barcina MJ, Gener B, Llano I, Bonet Alcaina M. What to consider when pseudohypoparathyroidism is ruled out: iPPSD and differential diagnosis. *BMC Med Genet.* 2018 Mar 2;19(1):32. doi: 10.1186/s12881-018-0530-z. PMID:29499646. IF (2017): 1,913 5 - Year Impact Factor (2017): 2,168 Q (2017) Q3 (119:171) *Genetics & Heredity.*
 - 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(2017): 4,122 5-Year Impact Factor (2017): 4,609 Q (2017) Q1 (12:64) *Multidisciplinary Sciences.*
 - 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(2017): 3,902 5-Year Impact Factor (2017): 4,127 Q1 (34:161) *Biotechnology & Applied Microbiology - Scie.*
 - Martín-Mérida I, Aguilera-García D, Fernández-San José P, Blanco-Kelly F, Zurita O, Almoguera B, García-Sandoval B, Ávila-Fernández A, Arteché 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. ISSN: 0146-0404. PMID: 29847639. IF (2017): 3,388 5-Year Impact Factor (2017): 3,731 Q (2017) Q1 (9:59) *Ophthalmology.*
 - Pérez-Carro R, Blanco-Kelly F, Galbis-Martínez L, García-García G, Aller E, García-Sandoval B, Mínguez PA, Corton M, Mahillo-Fernández I, Martín-Mérida I, Avila-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 (2017): 2,766 5-Year Impact Factor (2017): 3,352 Q (2017) Q1 (15:64) *Multidisciplinary Sciences.*
 - 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.* 2018 Jul 4. doi: 10.1007/s00439-018-1896-x. [Epub ahead of print]. PMID: 29974297. IF (2017): 3,930 5 - Year Impact Factor (2017): 4,422 Q (2017) Q1 (43:171) Genetics & Heredity.
- Soto JL, Blanco I, Díez O, García Planells J, Lorda I, Matthijs G, Robledo M, Souche E, Lázaro C. Consensus document on the implementation of next generation sequencing in the genetic diagnosis of hereditary cancer. *Med Clin (Barc).* 2018 Jul 23;151(2):80. e1-80. e10. doi: 10.1016/j.medcli.2017.12.010. Epub 2018 Feb 10. PMID: 29439875. IF (2017): 1,168 5 - Year Impact Factor (2017): 1,120 Q (2017) Q3 (94:155).
 - Rodrigo-Muñoz JM, Cañas JA, Sastre B, Rego N, Greif G, Rial M, Mínguez P, Mahillo-Fernández I, Fernández-Nieto M, Mora I, Barranco P, Quirce S, Sastre J, Del Pozo V. Asthma diagnosis using integrated analysis of eosinophil microRNAs. *Allergy.* 2018 Jul 24. doi: 10.1111/all.13570. [Epub ahead of print]. PMID:30040124IF (2017): 6,048 5-Year Impact Factor (2017) 6,549 D1 Q1 (25:155) Immunology.
 - 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(2017): 3,902 5-Year Impact Factor (2017): 4,127 Q1 (34:161) Biotechnology & Applied Microbiology - Scie.
 - Gray KJ, Kovacheva VP, Mirzakhani H, Bjonnes AC, Almoguera B, DeWan AT, Triche EW, Saftlas AF, Hoh J, Bodian DL, Klein E, Huddleston KC, Ingles SA, Lockwood CJ, Hakonarson H, McElrath TF, Murray JC, Wilson ML, Norwitz ER, Karumanchi SA, Bateman BT, Keating BJ, Saxena R. Gene-Centric Analysis of Preeclampsia Identifies Maternal Association at PLEKHG1. *Hypertension.* 2018 Aug;72(2):408-416. doi: 10.1161/HYPERTENSIONAHA.117.10688. Epub 2018 Jul 2. PMID: 29967039. IF (2017): 6,823 5 -Year Impact Factor (2017): 6,739 Q (2017) Q1 (3:65) D1 Peripheal Vascular Disease.
 - Tarilonte M, Morin M, Ramos P, Galdos M, Blanco-Kelly F, Villaverde C, Rey D, Gema 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. *Genet* doi: 10.3389/fgene.2018.00479 Received: 10 Aug 2018; Accepted: 26 Sep 2018. PMID:3009671. IF (2017): 4,151 -Q(2017) Q1 (36:171) Genetics & Heredity.
 - Berta Almoguera, Lyam Vazquez, Frank Mentch, Michael E. March, John J Connolly, Peggy L Peissig, James G Linne-man, María del Carmen Plaza-Serón, Maria Pino-Yanes, Esteban G. Burchard, Murray Brilliant, Patrick Sleiman, Hakon Hakonarson. Identification of a novel locus for atopic dermatitis in African Americans and replication in individuals of European ancestry. *J Allergy Clin Immunol.* Aceptado en Journal of Allergy and Clinical Immunology. IF (2017): 13,258 5 -Year Impact Factor (2017): 12,704 Q(2017) Q1 (1:27) D1 Allergy.
 - Plaisancié J, Tarilonte M, Ramos P, Jeanton-Scaramouche C, Gaston V, DollfusH, Aguilera D, Kaplan J, Fares-Taie L, Blanco-Kelly F, Villaverde C, FrancannetC, Goldenberg A, Arroyo I, Rozet JM, Ayuso C, Chassaing N, Calvas P, Corton M. Implication of non-coding PAX6 mutations in aniridia. *Hum Genet.* 2018Oct;137(10):831-846. doi: 10.1007/s00439-018-1940-x. Epub 2018 Oct 5. PMID: 30291432. IF (2017): 3,930 5 - Year Impact Factor (2017): 4,422 Q (2017) Q1 (43:171) Genetics & Heredity
 - 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(2017): 3,902 5-Year Impact Factor (2017): 4,127 Q1 (34:161) Biotechnology & Applied Microbiology - Scie.
 - Van de Sompele S, Smith C, Karali M, Corton M, Ayuso C, Inglehearn C, Banfi S, De Baere E, 21 co-authors. Biallelic sequence and structural variants in RAX2 are a novel cause for autosomal recessive inherited retinal disease. *Genet Med.* 2018 Oct 31. doi: 10.1038/s41436-018-0345-5. [Epub ahead of print]. PMID: 30377383. IF(2017): 9,937 5-Year Impact Factor (2017): 7,875 Q (2017) Q1 (8:171) Genetics & Heredity.
 - 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(2017): 4,122 5-Year Impact Factor (2017): 4,609 Q1 (12:64) Multidisciplinary Sciences.
 - Rodríguez-Laguna L, Agra N, Ibáñez K, Oliva-Molina G, Gordo G, Khurana N3, 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, López-Gutiérrez JC, Dellinger MT, Martínez-Glez V. Somatic activating mutations in PIK3CA cause generalized lymphatic anomaly. *J Exp Med.* 2018 Dec 27. pii: jem.20181353. doi: 10.1084/jem.20181353. [Epub ahead of print] PMID:30591517 IF(2017): 10,790 5-Year Impact Factor (2017): 11,929 Q1 D1 (8:155) Inmunology.

- 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. Aceptado en Stem Cell Res. 2018 Nov 16;34:101341. doi: 10.1016/j.scr.2018.11.003. [Epub ahead of print] PMID: 30612079. IF(2017): 3,902 5-Year Impact Factor (2017): 4,127 Q1 (34:161) Biotechnology & Applied Microbiology - Scie.
- Del Puerto Nevado L, Mínguez Paniagua PA, Cortón M, Solanes Casado S, Prieto Muñoz I, Mas Fontao S, Sanz Bartolomé AB, González Alonso P, Villaverde Montero C, Portal Núñez S, Aguilera Martínez O Gómez Guerrero Carmen, Esbrit P, Vivanco Martínez F, González N, Ayuso García C, Ortiz Arduan A, Rojo Todo F, Egido de los Ríos J, Álvarez Llamas G, García-Foncillas J. Molecular evidences of field cancerization initiated by diabetes in colon cancer patients. Aceptado en Molecular Oncology.
- Belmonte C, Ochoa D, Román M, Saiz Rodríguez M, Wojnicz A, Gómez Sánchez CI, Martín-Vílchez S, Abad-Santos F. Influence of CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5 and ABCB1 Polymorphisms on Pharmacokinetics and Safety of Aripiprazole in Healthy Volunteers. Basic Clin Pharmacol Toxicol. 2018 Jun;122(6):596-605. PMID: 29325225. IF(2017): 2,659 5-Year Impact Factor- 2,701 - Q (2017) Q2 (120:261) Pharmacology & Pharmacy
- Ribes Hernández P, Granados Molina A, García Pérez A, Tahsin Swafiri S, Pérez Carbajo E. A renal hyperechogenicity study: from the phenotype to the genotype in the mutation of hepatocyte nuclear factor-1 beta gene. An Pediatr (Barc). 2018 Jun 7. PMID: 29887368. IF(2017): 1,318 5-Year Impact Factor- 1,047 - Q (2017) Q3 (83:124) Pediatrics.
- **Total impact factor:** 112,147 (IF de 2017).

Honores y distinciones

Carmen Ayuso

Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz.

Coordinadora Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos, FIS, ISCIII.

Premio Nacional de Genética 2017.

Acreditación ANECA como Profesor Titular Universitario, Ciencias de la Salud.

Acreditación ANECA como Profesor Ayudante doctor y Profesor Contratado doctor para Universidad Pública y Contratado en Universidad Privada.

Profesora honoraria del Departamento de Fisiología y del Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid. Cursos 2016 al 2019.

Codirectora de la Cátedra de Patrocinio "Medicina Genómica" HU-FJD-UAM.

Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).

Miembro del grupo de expertos de Ética e Integridad científica del programa "Ciencia con y para la Sociedad" de Horizonte 2020 (SwafS-Ética).

Miembro del grupo de trabajo "Personas" de la Dirección General de Investigación de la Consejería de Sanidad.

Miembro del Comité Científico del Plan Estratégico de investigación Quironsalud (Febrero 2017).

Colaboración en la elaboración del Plan Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación 2017-2020 para el Ministerio de Economía y Competitividad.

Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS).

Miembro del Scientific Advisory Board del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).

Miembro del Comité Científico Externo de Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre.

Presidenta del Comité Científico Externo FARPE, Retina España, Fundaluce.

Miembro del Consejo Asesor de ANASBABI.

Evaluadora de Proyectos de investigación para diferentes organismos (The French National Research Agency (ANR) and the French Institute for Research on Rare Diseases (GI-SInstitut des Maladies Rares Retina France, MIUR (Italian Ministry of Education, University and Research y AFM-Telthon).

Revisora de las siguientes revistas: American Journal of Human Genetics, Anales de Pediatría.

Archivos Españoles de Oftalmología, BCM, European Journal Human Genetics, Hum Mol Genet, Human Genetics, Human Mutation, IOVS, Journal Medical Genetics, Medicina Clínica, Molecular Vision, Pharmacogenomics, Plos Genetics, Plos One.

Miembro del Editorial Board of Scientific Report.

Miembro del Comité Científico de VISION.

Asesora externa de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida. (2017- actualidad).

Miembro del Comité de Ética del Consejo Superior Investigaciones Científicas. (CSIC).

Patrono del Centro de Investigación Príncipe Felipe de la Comunidad Valenciana (2018 - actualidad).

• Premios

- Premio “25 embajadores de la Sanidad española”.
- Diario Medico. (2018).
- Premio nacional “Innovación y Salud” Fenin. (2018).

Almudena Ávila Fernández

Acreditación profesional en Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la Comisión de Recursos Pedagógicos de la AEGH. (2015-2018).

Miembro del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid. (COBCM).

Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Molecular Vision y Ophthalmology.

Ana Arteche López

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la Sociedad Española de Química Clínica. (SEQC).

Miembro de la Asociación Española de Biopatología Médica.

Miembro del Colegio Oficial de Biólogos.

Fiona Blanco Kelly

Acreditación profesional en Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la European Society of Human Genetics. (ESHG).

Miembro de la Asociación Española de Biopatología Médica.

Miembro de la Sociedad Española de Química Clínica.

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Revisor de artículos para las siguientes revistas científicas: Molecular Vision, The Journal of Rheumatology, Circulation, Cardiovascular Genetics e International Journal of Medical Genetics, Journal of Rheumatology, Journal of Gastroenterology, Pancreatology and Liver disorders.

Honorary Consultant en Moorfield’s Eye Hospital, Londres, UK. Hasta Julio 2017.

Honorary Research Associate en Institute of Ophthalmology, University College London, Londres, UK.

Honorary Research Associate en Institute of Ophthalmology, University College London, Londres, UK. Miembro del CIBERER.

Ana Bustamante Aragonés

Acreditación profesional en Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la Comisión de Diagnóstico Genético Preimplantacional de la AEGH (2013-2017).

Miembro de European Huntington Disease Network. (EHDN).

Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Evaluador de proyectos de investigación internacionales (Italian Cystic Fibrosis Research Foundation, National Health Laboratory Service Research Trust Grants (South África).

Evaluador externo para el programa de financiación holandés “Programme Pregnancy and birth The Netherlands Organization of Health, Research and Development”.

Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Clinical Genetics, Prenatal Diagnosis, Experimental Dermatology, Journal of Postgraduate Medicine.

Evaluadora de proyectos de Genética para el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid, para los premios al Mejor Proyecto Fin de Carrera.

Isabel Lorda

Acreditación profesional en Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Miembro de la European Cytogenetics Association (ECA).

Coordinadora Hospitalaria de Cáncer Hereditario Familiar por la Comunidad de Madrid.

Rosa Riveiro Álvarez

Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Miembro del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBCM).

Miembro del “Editorial Board of World Journal of Ophthalmology” (WJO).

Evaluadora de artículos científicos en revistas con índice de impacto: Molecular Vision, Clinical and Experimental Ophthalmology, Journal of Optometry, Acta Ophthalmológica, Ophthalmics Genetics, Clinical Ophthalmology.

Marta Rodríguez de Alba Freiría

Acreditación profesional en Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

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

Miembro de la European Cytogenetics Association. (ECA).

Miembro de la European Society of Human Genetics. (ESHG).

Miembro del Comité Evaluador del control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética. (GenQA).

Miembro del Grupo Asesor Científico del control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética. (GenQA).

Clínico colaborador docente de la Facultad de Biología de la Universidad Autónoma de Madrid.

Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Molecular Cytogenetics.

Carolina Sánchez Jimeno

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

Miembro del Colegio Oficial de Biólogos.

Miembro del Comité de Diagnóstico Genético Preimplantación de la Asociación Española de Genética Humana. (A.E.G.H.) (2017- Actualidad).

María José Trujillo Tiebas

Acreditación profesional en Genética Humana. (AEGH).

Certificación profesional como Analista en el área de la Genética Clínica.

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

Miembro de European Huntington Disease Network. (EHDN).

Miembro de la ESHG (Sociedad Europea de Genética Humana).

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

Miembro de la Sociedad Española de Biología Evolutiva.

Miembro de la Sociedad Española de Genética. (SEG).

Miembro de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.

Miembro de la Sociedad Española de Asesoramiento Genético. (SEAGEN).

Profesor colaborador del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Profesor colaborador de la Universidad Alfonso X el Sabio.

Miembro del listado oficial de Peritos del COBCM desde 2009.

Miembro de la Comisión de Calidad de la AEGH. (2013-2016)

Miembro de la Comisión de Recursos Pedagógicos de la AEGH (2013-2016).

Miembro del Comité Científico de Orphanet España.

Responsable de Calidad y Seguridad del Paciente del Servicio de Genética FJD.

Evaluadora de proyectos de Genética para el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid, para los premios al Mejor Proyecto Fin de Carrera.

Evaluadora de proyectos de Genética en calidad de experto. Ministerio de Ciencia e Innovación.

Evaluadora de proyectos de enfermedades raras Fundación Gent x Gent. (Agència Valenciana D'avaluació I Prospectiva).

Ruth Fernández Sánchez

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

Comisión de Calidad de la AEGH. (2015-2018).

Asesor en la elaboración del Estándar para Genética Humana de la Asociación Española de Genética Humana.

Fernando Infantes Barbero

Miembro de la International Federation of Biomedical Laboratory Science.

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

Miembro de la European Association for Professions in Biomedical Science.

Secretario del Comité de Acreditación de Laboratorios de Diagnóstico Prenatal en España.

Miembro del Comité Científico de la revista AETEL.

Marta Cortón Pérez

Acreditación profesional en Genética Humana. (AEGH).

Miembro de la European Society of Human Genetics. (ESHG).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana. (AEGH).

Miembro de Association for Research in Vision and Ophthalmology. (ARVO).

Miembro de la American Society of Human Genetics. (ASHG).

Evaluadora de Proyectos para el ISCIII. (Programa Miguel Servet).

Evaluadora de proyectos de investigación del Ministerio de Economía y Competitividad.

Evaluadora de proyectos para Moorfields Eye Hospital NHS Foundation Trust.

Revisora de artículos para diversas revistas científicas: European Journal of Human Genetics, Molecular Vision, Ophthalmology, BMC Genomics, Plos One.

Miembro de European Association for Vision and Eye Research. (EVER).

Evaluadora de la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva. (ANEP).

