

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)

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)

Inmaculada Martín Mérida (Bióloga)

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

Secretaria:

Aurora Marín Escrich

Personal de Investigación:

• Doctores

- Berta Almoguera Castillo (Facultativo Juan Rodes JR17/00020)
- Marta Cortón Pérez (CP12/03256)
- Pablo Minguez Paniagua (CP16/00116) (PI18/00579)
- Raquel Romero (F. Ramón Areces)
- Lorena de la Fuente Lorente (CA18/00017)
- Gema Gordo Trujillo (PEJD-2018/BMD-9544)
- Rosario López Rodríguez (INT1800007)
- Esther Lantero Bringas (PEJD-2018/BMD-9544)

• Predoctorales

- Marta del Pozo Valero (F. Conchita Rábago)
- Ionut Florin Iancu (PEJ-2017-AI/BMD-7256)
- Irene Perea Romero (FI17/00192)
- Alejandra Damian Verde (PFI18/00123)
- María Tarilonte Misas (F. Conchita Rábago)
- Perceval Velloso González (CP16/00116)
- Alejandra Tamayo Durán (Pejd-2018-Pre_bmd-9453)

Personal de Gestión de Investigación:

María Dolores Gómez Fernández (Fuam-Isciii)

Lucía Pérez de Ayala López-Cortijo (S2017-Bmd-3721 Rare-genomics-Cm)

Lidia Fernández-Caballero Palomeque (Fuam-Isciii)

• Técnicos de Investigación:

- Andrea Martínez Ramas (Mineco-PTA2016-12698-I)
- Jennifer Moya Vaquero (PEJ-2017-AI/BMD-7256)
- Lorena Ondo Martín (PI16-00425)
- Cristina Villaverde Montero (Genómica IIS-FJD)
- Olga Zurita Muñoz (Ciberer)
- Laura Marzal Gordo (PEJ-2018-TL/BMD-11918)

Personal externo en prácticas o formación:

• Residentes

- Tomás Pérez Gaya (Análisis Clínicos)
- Carla Huarte Fernández (R4 Inmunología)
- Melisse Milano Molina (Bioquímica Clínica)

• Formación Técnicos FP2

- Verónica Cabañas Rubio
- Ángela Castro Refoyo

• TFM

- Gonzalo Núñez Moreno

- Marta Marina Arroyo

- María Torralvo Márquez
- Cristina Rodilla Hernández

• Practicas extracurriculares

- Nuria Mellado González
- Sofía Zdral Noguero

Investigadores Visitantes:

- Carmen Ramos Corrales (Permanente)
- Nelmar Valentina Ortiz Cabrera

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: 940 reg 930 validados
- 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: 145 reg y 138 validados
- Cariotipo en líquido amniótico: 119 reg y validados
- Cariotipo en biopsia corial: 159 reg 167 validados
- Estudio rápido de aneuploidías (FISH / QF-PCR): XXX
- Estudio Molecular fetal: XXX

Diagnóstico Prenatal no invasivo:

- Test Aneuploidias en sangre materna: 515 reg y 508 validados
- Sexo fetal molecular: 18 registrados y 19 validados

- Rh fetal en sangre materna: 2
- Antígeno Kell en sangre materna: 5

Diagnóstico Genético Preimplantatorio:

- Estudios de informatividad citogenéticos: 20
- Estudios de informatividad moleculares: 73
- DGP total: 104 (1 UKNeQas del periodo anterior, 1 Gen-QA Molecular y 2 citogenéticos)
- Citogenético: 23 validados

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)

Servicio certificado para la Norma UNE-EN- ISO 9001:2008 para la Atención de Pacientes en Consultas Genéticas: Consejo Genético, Genética Clínica y Diagnóstico Prenatal. Estudios Citogenéticos y Moleculares.

Labor docente programada

Clases Teóricas Pregrado

• **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, 13 de septiembre de 2019.
- “La célula: Código Genético”. C. Ayuso. Madrid, 13 de septiembre de 2019.
- “Reproducción celular y cáncer”. C. Ayuso. Madrid, 13 de septiembre de 2019.

• **Facultad de Ciencias, UAM. Asignatura Biología Molecular.**

- “Cromosomas: Porque no todo son los genes”. Marta Rodríguez de Alba. Madrid, 30 de octubre de 2019.

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, 18 de enero de 2019.
- “Gen-Ética (II)”. Granada, 18 de enero de 2019.

• **I MASTER EN BIOMEDICINA MOLECULAR**

- Coordinadores: Carmen Ayuso, Miguel Ángel Fernández Moreno. Asignatura: Genética Molecular en Enfermedades Raras. Del 6 de enero al 18 de febrero de 2019.
- “Que son las enfermedades raras, características generales y clasificación”. Carmen Ayuso. Madrid, 8 de enero de 2019.
- “Seminario Practico: Análisis de pedigrís e identificación de patrones hereditarios”. Carmen Ayuso. Madrid, 11 de enero de 2019.
- “Seminario practico de diagnostico y consejo genético”. Fiona Blanco-Kelly. Madrid, 15 de enero de 2019.
- “Visita guiada al Servicio de genética (HU-FJD)”. Carmen Ayuso, Marta Rodríguez de Alba, Ana Bustamante, Irene Perea, Marta Cortón, Pablo Mínguez, Ana Arte-

che y Pilar Santos. Madrid, 28 de enero de 2019.

- “Diagnóstico genético preimplantacional”. Ana Bustamante. Madrid, 1 de febrero de 2019.

• **II MÁSTER EN BIOINFORMÁTICA APLICADA A MEDICINA PERSONALIZADA Y SALUD.**

- En Escuela Nacional de Sanidad – Instituto de Salud Carlos III. MODULO 2: Introducción a la Investigación Clínica Escuela Nacional de Sanidad – ISCIII.
- Tema 5.- “Organización y Función de los Institutos de Investigación Sanitaria”. Carmen Ayuso Madrid, 6 de marzo de 2019.

• **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”. (3ª Edición) ANCEI.**

- MODULO “Novedades en investigación, nuevas terapias”.
- Estudios genéticos en investigación. Aspectos técnicos: tipos, objetivos, resultados que se pueden obtener. Carmen Ayuso.
- Consentimiento informado y consejo genético. Carmen Ayuso.
- Terapias avanzadas: Carmen Ayuso.
- Casos prácticos: Carmen Ayuso. Online, 3 de junio de 2019.

• **CURSO ON LINE (AEGH) “ACTUALIZACIÓN EN GENÉTICA CLINICA: HABILIDADES PARA EL ASESORAMIENTO GENÉTICO”.**

- MÓDULO: Retinopatías Coordinador: Rosa Riveiro Álvarez. H.U. Fundación Jiménez Díaz, Madrid.
- Congénita de Leber. Carmen Ayuso García. H.U. Fundación Jiménez Díaz, Madrid y Elena Vallespín García. INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid.
- MÓDULO: Diagnóstico Genético Prenatal.
- TEMA 3. Diagnóstico prenatal no invasivo (SRY, RH, enf. monogénicas). Ana Bustamante Aragonés. H.U. Fundación Jiménez Díaz y Javier Fernández Martínez. H. U. 12 octubre.

- **MÓDULO:** Aspectos Ético-Legales en el Asesoramiento Genético.
- **TEMA 3.** Diagnóstico y consejo genéticos en menores. Consentimiento Informado, información y otros aspectos éticos. Carmen Ayuso García. H.U. Fundación Jiménez Díaz y Rafael Dal-Ré Saavedra, Universidad Autónoma Madrid.

• **EXPERTO UNIVERSITARIO EN DIAGNOSTICO Y ASESORAMIENTO PRENATAL. AULA GENYCA – UNIVERSIDAD DE ALCALÁ.**

- Asignatura 1: Técnicas de Diagnostico Prenatal.
 - Análisis de aneuploidías y enfermedades monogénicas en diagnostico prenatal. Ana Bustamante Aragonés.
- Asignatura 3: Asesoramiento Prenatal.
 - Asesoramiento genético en diagnostico prenatal. Carmen Ayuso.
 - Asesoramiento preconcepcional. Isabel Lorda Online, Comienzo 4 de noviembre de 2019.

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. 4. Seminario “Siguiendo a Darwin, recuperando a Lamarck” 5 de noviembre de 2019
 - Cáncer hereditario vs. Cáncer familiar. ¿Existe una personalidad “tipo cáncer”? Rosa Riveiro.

Organización de jornadas y congresos

- **Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid.** Coordinación y organización: Carmen Ayuso. 12 de febrero de 2019.
- **14ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina de precisión. “Big Data: Integración de ómicas, imagen y datos clínicos.”** Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico: C. Ayuso. Vocal del Comité Científico: Almudena Ávila-Fernández HU Fundación Jiménez Díaz, 20 de febrero de 2019.

Sesiones Clínicas del Servicio de Genética

Casos clínicos, revisión de guías y procesos clínicos. Semanales, Jueves o 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

- “Minigenes en aniridia”. María Tarilonte Misas. 25 de enero de 2019.
- Alteraciones en la expresión y fosforilación de FADD en linfomas linfoblásticos de células T” José Luis Marín. 1 de febrero de 2019.
- “Midigenes para el estudio de variantes de splicing en ABCA4” Marta de Pozo. 8 de febrero de 2019.
- “Aspectos clínicos de la enfermedad de Fabry”. Elena Corchete. 15 de febrero de 2019.
- “Ejemplos de enfermedades congénitas en el registro arqueológico. Diagnóstico diferencial.” Nataša Šarkić. 22 de febrero de 2019.
- “Síndromes de sobre crecimiento asociados a PIK3CA”. Gema Gordo. 12 de abril de 2019.
- “Bioinformática estructural: una herramienta para la caracterización de variantes en enfermedad de Gaucher” Raquel Romero. 26 de abril de 2019.
- “g-Myc. Deletion Research” Lucia Pérez de Ayala. Berta Almoquera. 10 de mayo de 2019.
- “Seguridad del paciente”. María Dolores Martín Ríos. 17 de mayo de 2019.
- “Seminario Buenas Prácticas de Pipeteo” Silvia Gómez. 21 de junio de 2019.
- “Desarrollo de una estrategia para la detección de CNVs en análisis de NGS” Gonzalo Núñez Moreno. 8 de julio de 2019.
- “Controles de calidad citogenéticos” Marta Rodríguez de Alba. 12 de julio de 2019.
- “A GATK Customized Pipeline for the Analysis of Rare Diseases” Marius A. Botos. 19 de octubre de 2018.
- “Development of bioinformatics methods for the functional analysis of splicing variants” Lorena de la Fuente. 18 de octubre de 2019.
- “Deciphering the role of post-translational modifications in human diseases”. Perceval Velloso González. 25 de octubre de 2019.
- “RP data base of Retina”. Irene Perea Romero. 8 de noviembre de 2019.
- “Black ABCA4-day: Correlación genotipo-fenotipo en una

cohorte de 506 familias con mutaciones en el gen ABCA4. Ejemplo de investigación traslacional”. Marta del Pozo Valero. 29 de noviembre de 2019.

- “Búsqueda de nuevos genes candidatos en enfermedades genéticas por medio de un algoritmo basado en biología de redes” Pablo A. Mínguez Paniagua. 29 de noviembre de 2019.

Tesis doctorales dirigidas

• Tesis leídas

- “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-Tebas y Prof. Leandro Soriano Guillén. Facultad de Medicina. Departamento de Pediatría/Genética. Universidad Autónoma de Madrid. 2 de septiembre de 2019.

• 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.
- “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 conUSHIB)**”. 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-UNSAAC- 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.

- “**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-Prorrogado 2020) 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.
- “**Desarrollo de algoritmos bioinformáticos basados en redes y Biología de Sistemas para la búsqueda de nuevos genes responsables de enfermedades raras de origen genético**”. ISCIII. (PI18/00579) – (2019-2021) Investigador Principal: 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.
- **“Estudio mediante Exoma completo de casos negativos de ABCA4 con fenotipo ABCA4-like”.** Proyecto ONCE de Investigación 2018. (4019/018) (20/07/2018 - 19/08/2019). Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“Traslación de la investigación a la mejora diagnóstica y terapéutica en enfermedades raras (ER) oftalmogénéticas”.** 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-ISCI3). (01/01/2018-31/12/2018). Coordinador del Proyecto: Ángel Carracedo (U711). Investigadora Principal (U704): Dra. Marta Cortón.
- **“Aproximación al diagnóstico genético de la discapacidad intelectual: identificación de genes implicados, evaluación de los métodos existentes y desarrollo de un algoritmo diagnóstico”** (P118/01098) (2019-2021) Investigador principal: Berta Almoguera Castillo.
- **Retinal Dystrophies: genomic, cellular, functional and bioinformatic approaches to accelerate their diagnosis and treatment and to measure their impact.** (P119/00321) (2020-2022) Investigadora principal y Coordinadora: Carmen Ayuso.
- **EU COST-Action CA18116 – Aniridia: networking to address an unmet medical, scientific, and societal challenge (ANIRIDIA-NET), 2019 – 2023.** Dra. Marta Cortón. Participación como miembro del comité español.

Ensayos clínicos/Estudios observacionales:

- **“A Phase 3 Multicenter, Randomized, Double-Masked Study Comparing the Efficacy and Safety of Emixustat Hydrochloride with Placebo for the treatment of Macular Atrophy Secondary to Stargardt Disease”** (Acucela Inc.). Protocol Number: 4439-301 ClinicalTrials.gov identifier (NCT number): NC T0 3772665. Investigador Principal: B

García Sandoval Miembros del equipo: Marta del Pozo, 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). H2020-SC1-2017-Two-Stage-RTD. Organización coordinadora: Fondazione Telethon. IP: Carmen Ayuso. Equipo investigador: José M^a Millán, Blanca García Sandoval, Almudena Ávila-Fernández, Fiona Blanco Kelly, Marta Cortón Pérez, Ruth Fernández-Sánchez, Lucía Llanos Jiménez, Irene Perea Romero.

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.
- Ayudas para la contratación de investigadores predoctorales e investigadores postdoctorales, cofinanciadas por Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI). (PEJD-2018-POST/BMD-9544). Personal contratado: Gema Gordo Trujillo (01/01/2019 - 31/07/2019).
- Ayudas para la contratación de investigadores predoctorales e investigadores postdoctorales, cofinanciadas por Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI). (PEJD-2018-POST/BMD-9544). Personal contratado: Esther Lantero Bringas (01/10/2019 - 01/03/2020).
- Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio 2018 (desarrollo en 2019) Convocatoria CAM (Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI)) MINECO (PEJ-2018-TL/BMD-11918). Investigadora Principal: Carmen Ayuso. Técnico Contratado: Laura Marzal Gordo.
- Contrato Técnico Especialista asociado a proyecto. Instituto de Salud Carlos III (PIE16/00425) (15/01/2019-31/12/2020). Investigadora Principal: Dra. Carmen Ayuso. Técnico Contratado: Lorena Ondo Martín.
- Contratos predoctorales de formación en investigación en salud (PFIS) (ISCI3) y el Fondo Social Europeo (FSE) (F117/00192) (02/01/2018 - 01/01/2022) Investigador Principal: Dra. Carmen Ayuso. Personal contratado: Irene Perea Romero.
- Contratos predoctorales de formación en investigación en salud (PFIS) (ISCI3) y el Fondo Social Europeo (FSE) (F118/00123) (29/03/2019 – 28/03/2023) Investigador Principal: Dra. Marta Cortón. Personal contratado: Alejandra Damián Verde.

- Ayudante de investigación y técnicos de laboratorio 2018 (desarrollo en 2019) Convocatoria CAM (Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI)) MINECO (PEJ-2018-AI/BMD-7256) (01/03/2019 - 29/02/2020) Investigador Principal: Dra. Marta Cotón. Personal contratado: Alejandra Tamayo Durán.
- 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 Almoguera 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” (01/01/2018-31/12/2019). 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. (01/01/2016-31/12/2019). Personal contratado: María Tarilonte Misas.
- **“Utilidad del Estudio de la inactivación del Cromosoma X: ¿Qué aporta en la clasificación de las variantes?”**. Berta Almoguera Castillo. Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 12 de febrero de 2019.
- **“La investigación en el HUFJD a vista de pájaro”**. Carmen Ayuso. Organizado por el HUFJD. V Taller Teórico-Práctico sobre Metodología e Investigación. Madrid, 13 de febrero de 2019.
- **“Centros de referencia españoles en EERR. Nuevos Hallazgos en el diagnóstico Genético molecular de la Retinitis Pigmentosa (RP) y Síndrome de Usher”**. Carmen Ayuso. V Jornada sobre Enfermedades Raras de la Universidad de Málaga. Málaga, 25 de febrero de 2019.
- **“¿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.
- **“Test genético para el cribado de portadores de enfermedades hereditarias. ¿A quién?”**. Ana Bustamante e Isabel Lorda. III Jornadas Ginecología y Obstetricia para Equipos de Atención Primaria. Madrid, 7 de marzo de 2019.
- **“Introducción y organización”**. Carmen Ayuso. Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Hospital Ramón y Cajal - Madrid, 20 de marzo de 2019.
- **“ENOD en RAREGenomics: cómo proceder. A propósito de la experiencia en la FJD”**. Irene Perea Romero y Beatriz Morte. Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Hospital Ramón y Cajal - Madrid, 20 de marzo de 2019.
- **“Presentación del Grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas”**. Carmen Ayuso. I Reunión Anual de Áreas y Grupos del IIS-FJD Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz Madrid, 26 de marzo de 2019.
- **“Interpretación Avanzada de Datos Transcriptómicos (Análisis de redes)”**. Pablo Mínguez. Máster en Bioinformática Aplicada a Medicina Personalizada y Salud; ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad. Madrid, 26 de marzo de 2019.
- **“Estudio genético y aproximación clínica a la Retinosis Pigmentaria en Ciliopatías.”** Carmen Ayuso. I Simposio Internacional de Ciliopatías y Bardet Biedl. Orense, 28 y 29 de marzo de 2019.
- **“Overview from a Genetic Department in a University Hospital”**. Carmen Ayuso. Onconet Sudoe: Workshop on innovative IT for healthcare. The patient journey: Information Technologies focused on the cancer patient. Madrid, 3 y 4 de abril de 2019.

Ponencias, conferencias y otras reuniones científicas

- **“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.
- **“UsherTher - Consortium Meeting”**. Carmen Ayuso. Organizado por TIGEM. Nápoles, 31 de enero de 2019 – 1 de febrero de 2019.

- **“Taller Genética de la aniridia”.** Marta Cortón. XIX Encuentro de familias con Aniridia. Asociación Española de Aniridia. San Lorenzo del Escorial, 6 de abril de 2019.
- **“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 Fé. Valencia. 10 de abril de 2019
- **“Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético”.** Carmen Ayuso. Curso Experto Universitario en Genética Médica. Valencia. 11 de abril de 2019.
- **“¿Cómo saber si tengo una enfermedad genética?”.** M^a José Trujillo-Tiebas. Día Mundial del ADN con la colaboración de la Asociación Española de Genética Humana AEGH. Madrid, 27 de abril de 2019. Overcoming the challenges of international collaboration in ocular research.
- **“Presentation from Madrid group to ERDC”.** Carmen Ayuso. ERDC Annual Meeting. Congress International the Association for Research in Vision and Ophthalmology ARVO. Vancouver, Canadá, 1 de mayo de 2019.
- **“Spanish Retinal Dystrophies: a 28 years road”.** Carmen Ayuso. Congress International the Association for Research in Vision and Ophthalmology ARVO. Vancouver, Canadá, 1 de mayo de 2019
- **“Bioinformatics in a clinical setting”.** Pablo Mínguez. Máster en Biología Computacional, Universidad Politécnica de Madrid. Madrid, 8 de mayo de 2019.
- **“Introducción y moderación: Symposium Cardiología molecular y muerte súbita: del síntoma a los genes”.** Carmen Ayuso. Lección Conmemorativa Jiménez Díaz. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid. 16 de mayo de 2019.
- **“Cardiopatías familiares: perspectiva del genetista”.** Rosa Riveiro. Symposium Cardiología molecular y muerte súbita: del síntoma a los genes. Lección Conmemorativa Jiménez Díaz. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid. 16 de mayo de 2019.
- **“Introducción y organización”.** Carmen Ayuso. Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Hospital Universitario La Paz, Madrid. 23 de mayo de 2018.
- **“Selección de pacientes no diagnosticados para estudios de “gene discovery” con WES”.** Berta Almoguera Castillo. Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 23 de mayo de 2019.
- **“De la Genética a la Genómica, impacto en la medicina del s. XXI”.** Carmen Ayuso. 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.
- **“Investigación en la Fundación Jiménez Díaz”.** Carmen Ayuso. XIV Jornadas de Integración para Nuevos Residentes Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 29 de mayo de 2019 .
- **“Datos asociados a las muestras. Datos del genoma. Retorno de la información al donante-sujeto fuente/familia”.** Carmen Ayuso. 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.
- **“Diagnóstico Genético Preimplantacional en portadoras de Hemofilia”.** Ana Bustamante Aragonés. Mesa Redonda: Portadoras de Hemofilia y otros déficits raros de la coagulación. III Jornadas Científicas sobre Hemofilia: Abordaje Multidisciplinar. Hospital Universitario La Paz. Madrid, 17 de junio de 2019.
- **“Medicina Genómica ¿Dónde Estamos?”.** Carmen Ayuso. Seminario Organizado por I+12. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid, 21 de junio de 2019.
- **“Investigación e Innovación en Quironsalud”.** Carmen Ayuso. I Jornada de Investigación e Innovación Quironsalud. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 2 de julio de 2019.
- **“Diagnóstico genético de enfermedades raras neurosensoriales y neurológicas por medio de un algoritmo basado en biología de redes”.** Pablo Mínguez. 10^a Jornada RAREGenomics, Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid. Madrid, 11 de julio de 2019.
- **“Pathogenic RCF1 repeat expansion: a frequent cause of late-onset ataxia in Spanish population”.** Almudena Ávila. 6th International Meeting on Spatic Paraperesis and Ataxia SPATAX. Niza, 19-22 de septiembre de 2019.
- **“Presentación de la jornada sobre Enfermedades Raras”.** Carmen Ayuso. Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid Madrid, 26 de septiembre de 2019.
- **Pathogenic RCF1 repeat expansion: a frequent cause of lateonset ataxia in Spanish population”.** Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid Madrid, 26 de septiembre de 2019.

- **“La genética en la Aniridia: ¿Qué hay de nuevo? ¿Qué ayuda a mejorar a nuestros pacientes?” Reunión Satélite “La Aniridia: sus problemas y sus soluciones”.** Marta Cortón. 95 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Madrid, 26 de septiembre de 2019.
- **“Las enfermedades raras. Un reto para todos”.** Carmen Ayuso. La Fundación Tecnología y Salud y FENIN. Premios Tecnología y Salud 2019. Madrid, 2 de octubre de 2019.
- **“Bioinformatics to look for new targets”.** Pablo Mínguez. Australian oncologists preceptorship. IIS-Fundación Jiménez Díaz (Madrid). 3/10/2019. Madrid, 3 de octubre de 2019.
- **“Genética y obesidad ¿existe una predisposición irremediable?”.** Carmen Ayuso. Curso Obesidad y Mujer. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 4 de octubre de 2019.
- **“Retos de la Medicina genómica en la práctica clínica”.** Carmen Ayuso. IX Ciclo de seminarios de Investigación. Hospital de Ciudad Real. Ciudad Real, 9 de octubre de 2019.
- **“Usher Syndromes: From Genes to Therapies”.** Carmen Ayuso. Meeting for European Association for Vision and Eye Research (EVER). Niza. Francia, 17-19 de octubre de 2019.
- **“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.
- **“Presentación: Desafíos actuales de las enfermedades raras” y “Como integrar asistencia e investigación genética en un Instituto de Investigación Sanitaria”.** Carmen Ayuso. Jornada Bianaual de Encuentro de Mujeres Genetistas Organiza el IIS-FJD. Toledo, 24 de octubre de 2019.
- **“El Instituto de investigación de Fundación Jiménez Díaz”.** Carmen Ayuso. 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.
- **“Análisis Genéticos: Definiciones, requisitos de información al paciente y consentimiento”.** Carmen Ayuso. I Taller Teórico-práctico Investigación: Datos, Muestras biológicas y Análisis genéticos. HU-FJD, Madrid, 30 de octubre de 2019.
- **“Available datasets for structural variants”.** Pablo Mínguez. TransBioNet 4th meeting. INCLIVA. Valencia, 21 de noviembre de 2019.
- **“Investigación del Trastorno Límite de Personalidad ¿Qué nos dice la Genética?”.** M^a José Trujillo-Tebas. Jornadas Técnicas: Trastorno Límite de la personalidad Fundación AMAI TLP. Madrid, 25 de noviembre de 2019.
- **“Estudio molecular de pacientes con Distrofia Macular: nuevos hallazgos en el espectro fenotípico del gen PROM1”.** Marta del Pozo Valero. 4º Ciclo de Seminarios de Investigación predoctoral en el IIS-FJD. Madrid, 26 de noviembre de 2019.
- **“Deciphering the role of Post-Translational Modifications in Human Genetic Diseases”.** Perceval Velloso González. 4º Ciclo de Seminarios de Investigación predoctoral en el IIS-FJD. Madrid, 26 de noviembre de 2019.
- **“Mesa redonda: Genes y Genomas”.** Moderadora: Carmen Ayuso. 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.
- **“Epidermólisis Bullosa y Planificación Familiar”.** M^a José Trujillo-Tebas. Encuentro Nacional de familias con Piel de Mariposa. Madrid, 30 de noviembre de 2019.
- **“Búsqueda de nuevos genes candidatos en enfermedades genéticas por medio de un algoritmo basado en biología de redes”.** Pablo Mínguez. Reunión científica del programa de Patología Neurosensorial. CIBERER. Barcelona, 3 de diciembre de 2019.
- **“Correlación genotipo-fenotipo en una cohorte de 506 familias con mutaciones en el gen ABCA4. Ejemplo de investigación traslacional”.** Marta del Pozo. Reunión científica del programa de Patología Neurosensorial. CIBERER. Barcelona, 3 de diciembre de 2019.
- **“La Medicina Evolucionista a través del progreso y nuestra experiencia”.** M^a José Trujillo-Tebas. Jornada MedEvo. Madrid, HU-La Princesa, 3 de diciembre de 2019.
- **“Presentación de la 3ª Jornada sobre Integridad Científica: Ciencia Abierta, conflicto de intereses y prevención del plagio”.** Carmen Ayuso. Madrid, 4 de diciembre de 2019.
- **“Presentación de la jornada sobre Enfermedades Raras”.** Carmen Ayuso. Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Hospital Universitario Doce de Octubre. Madrid, 12 de diciembre de 2019.
- **“Deciphering the role of Post-Translational modifications in Human Genetic Diseases”.** Jornada sobre Enfermedades Raras Neurológicas de la Comunidad de Madrid RAREGENOMICS. Hospital Universitario Doce de Octubre. Madrid, 12 de diciembre de 2019.
- **“Bienvenida e Introducción”.** Carmen Ayuso. 4ª Jornada: Acercando la ciencia a las escuelas: Las nuevas terapias frente al cáncer. IIS-FJD y Farmaindustria Madrid. Madrid, 13 de diciembre de 2019.
- **“Secuenciación masiva: Visión desde un Servicio de Genética Hospitalaria”.** Carmen Ayuso. Jornada Workshop sobre Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica. Madrid, 17 de diciembre de 2019.

- **Neurodesarrollo y Discapacidad Intelectual.** “Indicaciones actuales”. Isabel Lorda. “Aplicaciones y Resultados de la NGS”. Berta Almoguera. Jornada Workshop sobre Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica. Madrid, 17 de diciembre de 2019.
- **Enfermedades Oftalmogénicas.** “Cambio actual en el Algoritmo diagnóstico” Fiona Blanco-Kelly. “Aplicaciones y Resultados de la NGS”. Almudena Ávila. Jornada Workshop sobre Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica. Madrid, 17 de diciembre de 2019.
- **Diagnóstico Prenatal en la era de la Secuenciación Masiva.** “Evolución en el DP desde la NGS” Marta Rodríguez de Alba. “Aplicaciones y Resultados de la NGS. El cambio de paradigma en las Displasias Oseas” M^a José Trujillo Tiebas. Jornada Workshop sobre Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica. Madrid, 17 de diciembre de 2019.

Comunicaciones a congresos

• XII REUNIÓN ANUAL CIBERER. 12 al 14 de marzo de 2019, El Escorial, Madrid.

- “Potentially pathogenic CDON variants associates with congenital kidney malformations”. Bovolenta P., Gallardo VE, Martin-Bermejo MJ, Cardozo MJ, Ayuso C, Cortón Pérez M; Fernández-Jaén A. Comunicación oral.
- “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. Comunicación oral.
- “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, Martín MA, e investigadores de la red RARE-Genomics. Poster 24.
- “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, Carmen Ayuso, Elena Aller, José M. Millán. Poster 27.

• II CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA. Madrid, 3 al 5 de abril de 2019.

- Caracterización molecular de 877 casos esporádicos españoles con retinosis pigmentaria. Inmaculada Martín-Mérida; Almudena Ávila-Fernández; Marta Del Pozo-Valero; Fiona Blanco-Kelly; Olga Zurita; Raquel Pérez-Carro; Rosa Riveiro- Alvarez; Ana Arteché; M^a José Trujillo-Tiebas; Saoud Tahsin-Swafiri; Elvira Rodríguez-Pinilla; Isabel Lorda-Sanchez; Blanca García-Sandoval; Marta Cortón; Carmen Ayuso. Poster: P0055.

- Identificación y caracterización funcional de variantes no codificantes de PAX6 como causa de aniridia María Tarilonte Misas; Julie Plaisancié; Patricia Ramos; Jennifer Moya; Cristina Villaverde; Saoud T. Swafiri; Fiona Blanco-Kelly; Carmen Ayuso; Nicolás Chassaing; Patrick Calvas; Marta Cortón. Comunicación Oral: C0080.
- Nuevos hallazgos en el espectro fenotípico de distrofias de retina asociadas a PROM1. Marta Del Pozo Valero; Inmaculada Martín Mérida; Belén Jiménez Rolando; Ana Arteché López; Almudena Ávila Fernández; Fiona Blanco Kelly; Rosa Riveiro Álvarez; Caroline Van Cauwenbergh; Elfride De Baere; Carlo Rivolta; Blanca García Sandoval; Marta Cortón; Carmen Ayuso. Poster: P0113.
- Implicación del tipo de mutación en MYO7A en la clínica y progresión del síndrome de Usher: estudio en una cohorte de 62 pacientes. Liliana Galbis Martínez; Irene Perea Romero; Almudena Ávila Fernández; Carla Fuster García; Gema García García; Olga Zurita Muñoz; Fiona Blanco Kelly; Blanca García Sandoval; José M. Millán; Carmen Ayuso García. Poster: P0134.
- Red para el estudio de Enfermedades Raras Neurológicas en la Comunidad de Madrid (RAREGENOMICS): Presentación y Resultados del 1er año. Carmen Ayuso García; Pablo Mínguez; Miguel Ángel Moreno; María Palomares; Rafael Garesse; Esther Gallardo; Belén Pérez; Miguel Ángel Martín; Raregenomics Red para el Estudio de Enfermedades Raras Neurológicas en la Comunidad de Madrid. Poster: C0150.
- 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 Freiría; Almudena Ávila Fernández; Ana Arteché López; Camilo Vélez Monsalve; Luz Rodríguez ; Concepción Linares ; Marta Gago García; Isabel Galán Carrillo; Belén Acevedo Martín; Corazón Hernández; Carmen Ayuso García; María José Trujillo Tiebas. Comunicación: C0176.
- Implementación en la práctica clínica de un panel de nefropatías especialmente diseñado para el estudio de los genes PKD1 y PKD2. Ana Arteché 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 Tebas; Carmen Ayuso García; Isabel Lorda Sánchez. Poster: P0196.
- Aproximación al diagnóstico genético de neuropatías hereditarias sensitivo motoras tras veinte años de experiencia en nuestro centro. Almudena Ávila Fernández; Ana Arteché López; Camilo Vélez Monsalve; Ana Bustamante Aragonés; Jesús Gallego Merlo; Miguel ángel López Martínez; Rosa Riveiro Álvarez; Isabel Lorda Sánchez; Carmen Ayuso; María José Trujillo Tebas. Poster: P0262.

- 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 Tashin Swafiri; Elvira Rodríguez Pinilla; Fernando Infantes Barbero; Laura Horcajada Burgos; Víctor Soto Insuga; Rebeca Losada; María Rodrigo; Elena Martínez Cayuelas; Marta Rodríguez De Alba Freiría; Carmen Ayuso. Poster: P0296.
- Caracterización genética de pacientes con aniridia congénita y otras anomalías iridianas. Fiona Blanco-Kelly; María Tarilonte; Cristina Villaverde; Ana Arteché; Almudena Ávila-Fernández; Jennifer Moya; Saoud Tahsin Swafiri; Isabel Lorda Sánchez; María José Trujillo Tebas; Carmen Ayuso; Marta Cortón. Poster: P0351.
- **18TH INTERNATIONAL CONFERENCE PREIMPLANTATION GENETICS – PGDIS. Geneve, Switzerland, 15-18 April 2019.**
 - “A New age in PGT-M: A Decade’s experience and new challenges to deal with”. Ana Bustamante-Aragonés, Jesús Gallego Merlo, Isabel Lorda, Marta Rodríguez de Alba Almudena Ávila, Ana Arteché, Camilo Vélez, Luz Rodríguez, Concepción Linares, Marta Gago, Isabel Galán, Belén Acebedo-Martín, Corazón Hernández, Carmen Ayuso, M^a José Trujillo. Poster.
- **XLII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGIA PEDIATRICA. Oviedo, 23 al 25 de mayo de 2019.**
 - “Haploinsuficiencia del gen sox5 como causa de discapacidad intelectual”. María Prados Álvarez, Saoud Tahsin Swafiri, Juan Pedro Navarro, María Pérez, Almudena Lagares, Esther Llorente, Enrique La Orden. Poster: P-075.
 - “Inactivación del cromosoma X en Encefalopatías Epilépticas”. Rebeca Losada Del Pozo, María Rodrigo Moreno, Isabel Lorda Sánchez, Berta Almoguera Castillo, Fiona Blanco Kelly, Víctor Soto Insuga, Rosa Guerrero López, Elena Martínez Cayuelas, Beatriz Moreno Vinues Poster: P-073.
- **XXIX CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ANATOMÍA PATOLÓGICA, XXIV CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE CITOLOGÍA Y V CONGRESO NACIONAL DEL SOCIEDAD ESPAÑOLA DE PATOLOGÍA FORENSE. Granada, 24 de mayo de 2019.**
 - “Firma molecular en linfomas de célula t intestinales”. Rebeca Manso Alonso, Marta Rodríguez Moreno, María Rodríguez Remírez, Nerea Carvajal, Cristina Chamizo, Pablo Mínguez, Miguel Ángel Piris, Socorro María Rodríguez Pinilla. Comunicación oral.
- **EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE (ESHG) 2019. Gothenburg, 15-18 June 2019.**
 - “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. Arteché, A. Avila-Fernandez, J. Moya, I. Lorda, M. Trujillo-Tebas, C. Ayuso, M. Cortón. The role of next-generation sequencing in the differential diagnosis of congenital iris anomalies. Poster.
 - “New insights into the phenotypic spectrum of prom1-associated retinopathy”. Marta Del Pozo Valero, Inmaculada Martín Mérida, Belén Jiménez Rolando, Ana Arteché López, Almudena Ávila Fernández, Fiona Blanco Kelly, Rosa Riveiro Álvarez, Caroline Van Cauwenbergh, Elfride De Baere, Carlo Rivolta, Blanca García Sandoval, Marta Cortón, Carmen Ayuso. Poster.
- **52º CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUMOLOGÍA Y CIRUGÍA TORÁCICA (SEPAR) Santiago de Compostela, 13 al 16 de junio de 2019.**
 - “Predictores de mortalidad en la unidad de cuidados intermedios respiratorios mediante inteligencia artificial”. Sara B Heili Frades Zimmermann, Pablo Mínguez, Ignacio Mahillo-Fernández, Luis Jiménez Hiscock, Arnoldo Santos, Daniel Heili Frades, María Del Pilar Carballosa De Miguel, Itziar Fernández Ormaechea, Laura Álvarez Suárez, Alba Naya, Nicolás González Mangado, Germán Peces-Barba. Poster.
- **GENETICS OF OCULAR DEVELOPMENT MEETING (GOOD). Oxford, 5-6th September 2019.**
 - “Genomics Lansdcape in Spanish patients with Anophthalmia/Microphthalmia by NGS. Alejandra Damián. Comunicación oral.
 - “PAX6 non-coding mutations”. Marta Cortón. Comunicación Oral.
- **6TH EYE GENETICS. Bertinoro, 21 al 24 de septiembre de 2019.**
 - “Splicing mutations in PROM1”. Marta del Pozo Valero. Comunicación oral.
 - “Anophthalmia/microphthalmia: Genomic landscape and a case analysed by NGS”. Alejandra Damian Verde. Comunicación oral.
- **XXVII CONGRESO DE NEONATOLOGÍA Y MEDICINA PERINATAL Y VII CONGRESO DE ENFERMERIA NEONATAL. Madrid, 2 al 4 de octubre de 2019.**
 - “Anquilobléfaron filiforme congénito: no sólo una malformación local”. Natalia Casillas, Tamara Carrizosa, Rebeca Losada, Isabel Lorda, Ignacio Tapias, Ana María Angulo.
- **II BIOINFOCAM, CENTRO DE BIOLOGÍA GENÓMICA DE PLANTAS (CBGP-UPM). Madrid, 16 de octubre de 2019.**
 - Deciphering the role of post-translational modifications in human diseases. Perceval Velloso y Pablo Mínguez. Poster.

• **XIII CONGRESO NACIONAL DEL LABORATORIO CLÍNICO 2019. 23 al 25 de octubre, Sevilla.**

- Simposio 9 Itinerario 1: La genómica en la medicina de las 5 p: Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional. “Medicina poblacional: utilidad de los biorepositorios en la medicina genómica. Proyecto eMERGE”. Berta Almoguera. Comunicación Oral.
- Simposio 9 Itinerario 1: La genómica en la medicina de las 5 p: Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional. “El diagnóstico molecular personalizado prenatal no invasivo”. Ana Bustamante. Comunicación Oral.

Publicaciones

• **Libros (Guías de práctica clínica y otros).**

- 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.
- Medicina Evolucionista: Aportaciones pluridisciplinares. Volumen 5. Editores: Alvaro Dascher, José Luis Gómez Pérez y María José Trujillo-Tiebas. Editor: Independently published (28 de agosto de 2019). ISBN-10: 1086811399. ISBN-13: 978-1086811391.
- Del Puerto-Nevado, Mínguez P, García-Foncillas J. Bioinformática, inteligencia artificial y sistemas cognitivos en medicina. Monografía: e-salud y cambio del modelo sanitario. Colección de Bioética y Derecho Sanitario. Fundación Merck Salud. 2019; En prensa.

• **Revistas científicas**

- 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. Ene 2019; 34:101341.* doi: 10.1016/j.scr.2018.11.003. PMID: 30612079. IF(2018): 3,929 5-Year Impact Factor (2018): 4,176 Q1 (34:162) *Biotechnology & Applied Microbiology - Scie.*
- Del Puerto-Nevado L, Mínguez P, Corton M, Solanes-Casado S, Prieto I, Mas S, Sanz AB, González-Alonso P, Villaverde C, Portal-Núñez S, Aguilera O, Gómez-Guerrero C, Esbrit P, Vivanco F, González N, Ayuso C, Ortiz A, Rojo F, Egido J, Álvarez-Llamas G, García-Foncillas J; DiabetesCancerConnect Consortium. Molecular evidence of field cancerization initiated by diabetes in colon cancer patients. *Mol Oncol. 2019 Jan 9.* doi: 10.1002/1878-

0261.12438. PMID: 30628165 [PubMed - as supplied by publisher] ISSN: 1574-7891. IF (2018): 5,962 5-Year Impact Factor (2018): 5,497 Q1 (34:229) *Oncology.*

- 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. 216 (2):407-418.* pii: jem.20181353. doi: 10.1084/jem.20181353. 2019 feb 4. PMID: 30591517. IF (2018): 10,892 5-Year Impact Factor (2018): 11,897 Q1 D1 (9:158) *Immunology.*
- Martín-Merida I; Avila-Fernandez A, del Pozo-Valero M, Blanco-Kelly F, Zurita O, Perez-Carro R, Aguilera-García D, Riveiro-Álvarez R, Arteche A; Trujillo-Tebas MJ, Tahsin-Swafiri S, Rodríguez-Pinilla E, Lorda-Sánchez I, García-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. <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2019.03.018>. IF (2018): 7,732 5-Year Impact Factor (2018): 7,840 Q1 D1 (3:59) *Ophthalmology.*
- 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. 2019 Mar;74(3):507-517.* doi: 10.1111/all.13570. Epub 2018 Oct 11. PMID: 30040124. IF (2018): 6,771 5-Year Impact Factor (2018): 7,074 Q1 (25:158) *Immunology.* PMID: 30040124.
- Martín-Lorenzo M, Martínez PJ, Baldan-Martín M, López JA, Mínguez P, Santiago-Hernández A, Vázquez J, Segura J, Ruiz-Hurtado G, Vivanco F, Barderas MG, Ruilope LM, Álvarez-Llamas G. Urine Haptoglobin and Haptoglobin-Related Protein Predict Response to Spironolactone in Patients With Resistant Hypertension. *Hypertension. 2019 Apr;73(4):794-802.* doi: 10.1161/HYPERTENSIONAHA.118.12242. PMID: 30712426. IF (2018): 7,017 5-Year Impact Factor (2018): 6,786 D1 Q1 (3:65) *Peripheral Vascular Disease.*
- Almoguera B, Vazquez L, Mentch F, March ME, Connolly JJ, Peissig PL, Linneman JG, Plaza-Serón MDC, Pino-Yanes M, Burchard EG, Brilliant M, Sleiman P, Hakonarson H. Novel locus for atopic dermatitis in African Americans and replication in European Americans. *J Allergy Clin Immunol. 2019 Mar;143(3):1229-1231.*doi: 10.1016/j.jaci.2018.10.038.. PMID: 30414857. IF (2018): 14,110 5-Year Impact Factor (2018): 13,316 Q1 D1 (6:158) *Immunology.*
- 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, Jiménez 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(2018): 8,683 5-Year Impact Factor (2018): 9,827 Q1 D1 (12:174) *Genetics & Heredity.*
- Ugarte-Cámara M, Fernández-Prado R, Lorda I, Rossello G, González-Enguita C, Cannata-Ortiz P, Ortiz A. Positive/retained SDHB immunostaining in renal cell carcinomas associated to germline SDHB-deficiency: case report. *Diagn Pathol.* 2019 May 15; 14(1):42. doi: 10.1186/s13000-019-0812-6. IF (2018): 2,528 5-Year Impact Factor (2018): 2,211 Q (2018) Q1 (28:76) *Pathology.*
 - del Pozo-Valero M; Martín-Merida I; Jiménez Rolando B; Blanco-Kelly F; Arteché A; Ávila-Fernández A; Riveiro-Alvárez R; de-Baere E; Rivolta C; García-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. PMID: 31129250 ISSN: 2090-004X. IF (2018): 4,483 5-Year Impact Factor (2018): 4,602 Q1 (6:59) *Ophthalmology.*
 - Ribes Hernández P, Granados Molina 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).* 2019 May; 90(5):315-316. doi: 10.1016/j.anpedi.2018.05.005. PMID: 29887368. IF (2018): 1,166 5-Year Impact Factor (2018): 1,035 Q3 (92:125) *Pediatrics.*
 - Del Puerto-Nevado L, Santiago-Hernández A, Solanes-Casado S, González N, Ricote M, Corton M, Prieto I, Mas S, Sanz AB, Aguilera O, Gómez-Guerrero C, Ayuso C, Ortiz A, Rojo F, Egido J, García-Foncillas J, Mínguez P, Álvarez-Llamas G. Diabetes promotes carcinogenesis in colon mucosa mediated by mitochondrial dysfunction. *Mol Oncol.* 2019 Jun 14. 10.1002/1878-0261.12531. Epub ahead of print. PMID: 31199051. IF (2018): 5,962 5-Year Impact Factor (2018): 5,497 Q1 (34:229) *Oncology.*
 - Glessner JT, Li J, Desai A, Palmer M, Kim D, Lucas AM, Chang X, Connolly JJ, Almoguera B, Harley JB, Jarvik GP, Ritchie MD, Sleiman PMA, Roden DM, Crosslin D, Hakonarson H. CNV Association of Diverse Clinical Phenotypes from eMERGE reveals novel disease biology underlying cardiovascular disease. *Int J Cardiol.* 2019 Jul 19. pii: S0167-5273(19)30191-3. PMID: 31447229. IF (2018): 3,471 5-Year Impact Factor (2018): 4,008 Q1 (48:136) *Cardiac and Cardiovascular Systems.*
 - eMERGE Consortium. Harmonizing Clinical Sequencing and Interpretation for the eMERGE III Network. *Am J Hum Genet.* 2019 Sep 5;105(3):588-605. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.07.018. Epub 2019 Aug 22. PMID: 31447099. IF (2018): 9,924 5-Year Impact Factor (2018): 9,968 Q1 D1 (9:174) *Genetics and Heredity.*
 - Felden J, Baumann B, Ali M, Audo I, Ayuso C, Bocquet B, Casteels I, García-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): 11451155. doi:10.1002/humu.23768. PMID: 31058429 ISSN: 1574-7891. IF (2018): 4,453 5-Year Impact Factor (2018): 5,002 Q1 (33:174) *Genetics & Heredity.*
 - Fadaie Z, Khan M, Del Pozo-Valero M, Cornelis SS, Ayuso C, Cremers FPM, Roosing S, The Abca Study Group. Identification of splice defects due to noncanonical splice site or deep-intronic variants in ABCA4. *Hum Mutat.* 2019 Aug 9. doi: 10.1002/humu.23890. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 31397521. IF (2018): 4,453 5-Year Impact Factor (2018): 5,002 Q1 (33:174) *Genetics & Heredity.*
 - Cerrada V, García-López M, Moreno-Izquierdo A, Villaverde C, Zurita O, Martín Mérida MI, Arenas J, Ayuso C, Gallardo E. Derivation of a human DOA iPSC line, IISH-DOi006-A, with a mutation in the ACO2 gene: c. 1999G>A; p. Glu667Lys. *Stem Cell Res.* 2019 Aug 29; 40:101566. Doi: 10.1016/j.scr.2019.101566[Epub ahead of print] Pubmed. PMID: 31509793. <https://doi.org/10.1016/j.scr.2019.101566>. IF(2018): 3,929 5-Year Impact Factor (2018): 4,176 Q1 (34:162) *Biotechnology & Applied Microbiology - Scie.*
 - Almoguera B, McGinnis E, Abrams D, Vazquez L, Cederquist A, Sleiman PM, Dlugos D, Hakonarson H; eMERGE Epilepsy Research Group. Drug-resistant epilepsy classified by a phenotyping algorithm associates with NTRK2. *Acta Neurol Scand.* 2019 Sep;140(3):169-176. PMID: 31070779. IF (2018): 2,852 5-Year Impact Factor (2018): 2,852 Q2 (86:199) *Clinical Neurology.*
 - 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 (2018): 5,207 5-Year Impact Factor (2018): 4,622 Q1 (24:174) *Genetics & Heredity.*
 - Dal-Ré R, Ayuso C. Reasons and time to retraction of genetics articles (1970–2018). *J Med Genet* 2019; 0:1–7. doi:10.1136/jmedgenet-2019-106137. <http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2019-106137> IF (2018): 5,899 5-Year Impact Factor (2018): 5,928 Q (2017) Q1 (18:171) *Genetics & Heredity.*

- Erkilic N, Gatinois V, Torriano S, Bouret P, Sanjurjo-Soriano C, Luca V Damodar K, Cereso N, Puecherty 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. *Células*. 11 Septiembre 2019; 8(9). piiE1068. doi:10.3390/celdas 8091068. PMID: 31514470 (-in process). IF(2018): 36,216 5-Year Impact Factor (2018): 36,430 Q1 (1:298) D1 Biochemistry & Molecular Biology. <http://www.mdpi.com/journal/cells>
- 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 Sep 17. pii:S1934-5909(19)30351-0. doi: 10.1016/j.stem.2019.08.016. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 31543367. IF(2018): 21,464 5-Year Impact Factor (2018): 23,247 Q1 D1 (1:26) Cell & Tissue Engineering; Q1 D1 (6:193) Cell Biology.
- Weisschuh N, Sturm M, Baumann B, Audo I, Ayuso C, Bocquet B, Branham K, Brooks BP, Catalá-Mora J, Giorda R, Heckenlively JR, Hufnagel RB, Jacobson SG, Kellner U, Kitsiou-Tzeli S, Matet A, Sampol LM, Meunier I, Rudolph G, Sharon D, Stingl K, Streubel B, Varsányi B, Wissinger B, Kohl S. Deep-intronic variants in CNGB3 cause achromatopsia by pseudoexon activation. *Hum Mutat*. 2019 Sep 23. doi:10.1002/humu.23920. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 31544997. IF (2018): 4,453 5-Year Impact Factor (2018): 5,002 Q1 (33:174) Genetics & Heredity.
- Méndez-Barbero N, Gutiérrez-Muñoz C, Madrigal-Matute J, Mínguez P, Egido J, Michel JB, Martín-Ventura JL, Esteban V, Blanco-Colio LM. A major role of TWEAK/Fn14 axis as a therapeutic target for post-angioplasty restenosis. *EBioMedicine*. 2019;46:274-289. PMID: 31395500; PMCID: PMC6712059. IF: 6,680 D1, Q1 (11:136) Medicine, Research & Experimental.
- 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. PMID: 31725169. IF (2018): 3,812 5-Year Impact Factor (2018): 3,718 Q (2018) Q1 (9:59) Ophthalmology.
- Heili-Frades S, Mínguez P, Mahillo-Fernández I, Jiménez-Hiscock L, Santos A, Heili-Frades D, Carballosa de Miguel MP, Fernández-Ormaechea I, Álvarez-Suárez L, Naya-Prieto, A González-Mangado N, Peces-Barba Romero G. Patient Management Assisted by A Neural Network Reduces Mortality In An Intermediate Care Unit. *Arch Bronconeumol*. 2019 Nov; In press. IF (2018): 4,214; 5-Year Impact Factor (2018): 2,976 Q1 (15:63) Respiratory System.
- Martínez-Romero MC, Ballesta-Martínez MJ, López-González V, Sánchez-Soler MJ, Serrano-Antón AT, Barreda-Sánchez M, Rodríguez-Peña L, Martínez-Menchón MT, Frías-Iniesta J, Sánchez-Pedreño P, Carbonell-Meseguer P, Glover-López G, Guillén-Navarro E; GIEDE (Spanish multidisciplinary research group for ectodermal dysplasia). EDA, EDAR, EDARADD and WNT10A allelic variants in patients with ectodermal derivative impairment in the Spanish population. *Orphanet J Rare Dis*. 2019 Dec 3;14(1):281. doi: 10.1186/s13023-019-1251-x. PMID: 31796081. IF (2018): 3.687 5-Year Impact Factor (2018): 4,299 Q (2018) Q2 (48:174) Genetics & Heredity.
- García-García G, Sánchez-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; Ávila-Fernández A; Corton M, Blanco-Kelly F, Hakonarson H, Millán JM, C Ayuso. Exome sequencing identifies PEX6 mutations in three cases diagnosed with RP and hearing impairment. *Mol Vision*. Accepted.

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 WG2 del Initiative +1 Million of Genomes.

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.

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

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

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

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.

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 (GIS) Institut des Maladies Rares Retina France, MIUR (Italian Ministry of Education, University and Research y AFM-Telethon).

Miembro del Editorial Board of Scientific Report.

Miembro del Comité Científico de VISION.

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.

• 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.

Asesora Externa de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.

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 Preimplantacional 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).

EU COST-Action CA18116 – Aniridia: networking to address an unmet medical, scientific, and societal challenge (ANIRIDIA-NET), 2019 – 2023. Participación como miembro del comité español.

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).

EU COST-Action CA18116 – Aniridia: networking to address an unmet medical, scientific, and societal challenge (ANIRIDIA-NET), 2019 – 2023. Participación como miembro del comité español.