



Currículum Vitae Dra Carmen Ayuso

TITULACIÓN

LICENCIADA EN MEDICINA Y CIRUGÍA, UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID (1977)

DOCTORA EN MEDICINA Y CIRUGÍA, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID (1985)

EXPERIENCIA

- 1978-1981: Médico Interno Residente de Genética, Fundación Jiménez Díaz (FJD).
- 1984-1994: Adjunto Departamento de Genética, Fundación Jiménez Díaz (FJD)
- Desde 1994: Jefe Asociado del Departamento de Genética, Fundación Jiménez Díaz (FJD)
- Desde Octubre de 2004: Subdirectora de Investigación, Fundación Jiménez Díaz (FJD).
- Co-Directora de la Cátedra de Patrocinio CAPIO-UAM "Medicina Genómica".
- Profesora Titular de la Universidad (Ciencias de la Salud). Acreditada por la Agencia nacional de la Evaluación de la Calidad y Acreditación (ANECA).

INVESTIGACIÓN

Experiencia científica e investigadora

- 1981- 1983 Becaria Predoctoral del Mº Educación

- Doctora en Medicina y Cirugía (UAM) año 1985.
- Desde 1991 Coordinadora del Grupo Español de Investigación sobre Distrofias Hereditarias de Retina (EsRetNet).
- 2002- 2006 Investigadora Principal de Nodo: "Instituto de investigación de enfermedades raras de base genética". (INERGEN) Red de Centros.
- Desde 2006 Investigadora Principal y miembro del Comité Científico y de la Comisión permanente del Consejo Rector de CIBER-ER enfermedades raras ISCIII.
- Desde Octubre de 2004 Subdirectora de Investigación de la Fundación Jiménez Díaz.
- Miembro Investigador e Investigador Principal en 49 proyectos nacionales e Internacionales.
- Miembro del Comité Organizador de 41 reuniones nacionales e internacionales y más de 40 Cursos y Congresos de divulgación científica.
- Directora de 10 tesis doctorales y diversos proyectos fin de carrera.
- Coordinadora del Grupo Español de Investigación sobre Distrofias Hereditarias de Retina (EsRetNet).

Cargos directivos en Comités Científicos:

- Retina International (IRPA)-Scientific and Medical Advisory Board; Comité Científico Asesor (FAARPEE)
- Asesora de la ONCE en el Programa "Prevención'98"
- Comité de Acreditación de Especialistas en Genética Humana. (AEGH)
- Comité de Ética Clínicos y Ensayos (F Jiménez Díaz)(desde 2003)
- Comité de Investigación (F Jiménez Díaz) (desde 2000)
- Subdirectora de Investigación (F Jiménez Díaz. Desde Octubre de 2004)

Cargos directivos en diversos Comités Editoriales:

- Ophthalmic Genetics
- Revista VISION
- Archivos Españoles de Oftalmología

- Anales Españoles de Pediatría
- Progresos en Diagnóstico y Tratamiento Prenatal
- Revisora de las siguientes revistas: IOVS, Molecular Vision, European Journal Human Genetics, Clínica Genética, Journal Medical Genetics, Archivos Españoles de Oftalmología y Medicina Clínica.
- Evaluadora de Proyectos de investigación para diferentes organismos.

PUBLICACIONES

Desde 1979 ha contribuido con más de 330 Ponencias a Congresos y Conferencias y más de 340 Comunicaciones y Mesas Redondas. Ha participado en la elaboración de más de 40 capítulos de libros o libros completos sobre Patología Genética y Diagnóstico Prenatal, Citogenética, Diagnóstico Molecular y Bioética y es autora de más de 300 artículos en revistas de prestigio tanto nacional como internacional.

Publicaciones más relevantes en Libros

- C. Ayuso. "Repercusión del Proyecto genoma humano en la genética clínica". En "El genoma humano: Biogenética y Sociedad" J. F. Tezanos. TEMAS PARA EL DEBATE (33-34): 22-26 (1997).
- C. Ayuso. "El Consejo genético". Capítulo 3: 69-101. En "La manipulación genética humana a debate". M^a Rosario Sanchez Morales (coord). Aula Abierta. UNED. Madrid, Capítulo 3: 69-101 (1998).
- C. Ayuso. "Epidemiología de la retinosis pigmentaria en España". En: "La Retinosis pigmentaria en España: estudio clínico y genético". Editado por ONCE, Coordinación D. Valverde (2001).
- C. Ayuso, I. Lorda & C Ramos. "Organization of Genetic Services: Spain". In: "Genetics and Ethics in Global Perspective". Dorothy Wertz & John C Fletcher (eds) 2004. Kluwer Academic Publishers.
- M. Baiget, F. Palau y V. Volpini y C. Ayuso. "Patología Molecular Hereditaria II. Enfermedades neuromusculares, neurodegenerativas y neurosensoriales". En: "Patología Médica" Capítulo 157: 1235-1251 Edición 2008 Farreras Rozman, Barcelona 2008.

Publicaciones más relevantes en revistas

- S. Jordan, J. Farrar, P. Kenna, M.M. Humphries, D.M. Sheils, R. Kumar-Singh, E. Sharp, C. Ayuso, J. Benitez, & P.Humphries. "Localization of an Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa gene to chromosome 7q". *Nature Genetics* 4: 54- 58, 1993.
- Martinez-Mir, E. Paloma, R. Allikmets, C. Ayuso, T del Río, M Dean, LI Vilageliu, R Gonzalez-Duarte & S Balcells. "Retinitis pigmentosa caused by homozygous mutation in the Stargardt disease gene ABCR". *Nature Genetics* (18): 11-12, 1998.
- JD Eudy, MD Weston, SF Yao, DM Hoover, HL Rehm, MEdmonds, D Yan, Y Ahmad, JJ Cheng, C. Ayuso, C Cremers, S Davenport, C Moller, CB Talmadge, M Tamayo, CC Morton, A Swaroop, WJ Kimberling & J Sumegi. "Mutation of a gene encoding a protein with extracellular matrix motifs in Usher syndrome type IIa. *Science*, 280: 17-21, 1998.
- The Retinoschisis Consortium. Functional implications of the spectrum of mutations found in 234 cases with X-linked juvenile retinoschisis (XLR5)". *Hum Mol Genet* 7 (7): 1185-1192, 1998.
- Rodriguez de Alba M, Palomino P, Jurado A, Sanz R, Ibáñez A, Fernandez-Moya JM, Ayuso C, Diaz Recasens J, Lahoz C, Ramos C. "Prenatal diagnosis on fetal cells obtained from maternal peripheral blood. Report of 66 cases". *Prenat Diagn* 19: 934-940 (1999).
- LM Astuto, M Weston, CC Carney, DM Hoover, CWRJ Cremers, C Moller, RJH Smith, S Pieke-Dahl, J Greenberg, S Jacobson C. Ayuso, JR Heckelively, M Tamayo, MB Gorin, W Reardon, WJ Kimberling. Genetic "Heterogeneity of Usher syndrome type I: mutation and linkage analysis of 155 families". *Am J Hum Genet*. 2000 Dec; 67(6):1569-74.
- María Martínez-Gimeno, María José Gamundi, Imma Hernan, Miquel Maseras, Elena Millá, Carmen Ayuso, Blanca García-Sandoval, Magdalena Beneyto, Concha Vilela, Montserrat Baiget, Guillermo Antiñolo, Miguel Carballo. "Mutations in the Pre-mRNA Splicing-Factor Genes PRPF3, PRPF8, and PRPF31 in Spanish Families with Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa". *IOVS, Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2003 May;44(5):2171-70
- Aherne A, Kennan A, Kenna PF, McNally N, Lloyd DG, Alberts IL, Kiang AS, Humphries MM, AYUSO C, Engel PC, Gu JJ, Mitchell BS, Farrar GJ, Humphries P. "On the molecular pathology of neurodegeneration in

IMPDH1-based retinitis Pigmentosa". *Hum Mol Genet.* 2004 Mar 15;13(6):641-50.

- Juan Martínez L. de Letona, AYUSO C, Martín M, Arenas J. "Leber Hereditary Optic Neuropathy and Hypertrophic Cardiomyopathy". *Heart On Line* (3 March 2004).
- P Amati-Bonneau, A Guichet, A Olichon, A Chevrollier, F Viala, S Miot, C Ayuso, S Odent, C Arrouet, C Verny, MN Calmels, G Simard, P Belenguer, J Wang, JL Puel, C Hamel, Y Malthièry, D Bonneau, G Lenaers, P Reynier. "OPA1 R445H Mutation in Optic Atrophy Associated with Sensorineural Deafness". *Ann Neurol.* 2005 Dec; 58(6): 958-63.
- Thompson DA, , Janecke AR, Feathers KL, Hubner CA, McHenry CL, Stockton DW, Rammesmayer G, Lupski JR, Antinolo G, Ayuso C, Baiget M, Gouras P, Heckenlively JR, den Hollander A, Jacobson SG, Lewis RA, Sieving PA, Wissinger B, Yzer S, Zrenner E, Utermann G, Gal A. "Retinal degeneration associated with RDH12 mutations results from decreased 11-cis retinal synthesis due to disruption of the visual cycle". *Hum Mol Genet.* 2005 14: 3865-3875.
- Diego-Alvarez D, Ramos-Corrales C, Garcia-Hoyos M, Bustamante-Aragones A, Cantalapiedra D, Diaz-Recasens J, Vallespin-Garcia E, AYUSO C, Lorda-Sanchez I. "Double trisomy in spontaneous miscarriages: cytogenetic and molecular approach". *Hum Reprod.* 2006 Apr;21(4):958-66.
- García-Hoyos M, Garcia-Sandoval B, Cantalapiedra D, Riveiro R, Lorda-Sánchez I, Trujillo-Tiebas MJ, Millan J, Baiget M, Ramos C, AYUSO C. "Mutational screening of the RP2 and the RPGR genes in Spanish families with X-Linked Retinitis Pigmentosa". *IOVS, Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2006 Sep;47 (9) :3777-82.
- D Valverde, R Riveiro-Alvarez, M Baiget, M Carballo, G Antiñolo, JM Millán, B Garcia Sandoval, C AYUSO. "Spectrum of the ABCA4 gene mutations implicated in severe retinopathies from Spanish patients". *IOVS, Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2007 Mar; 48 (3):985-90.
- Lawrence C. S. Tam, Anna-Sophia Kiang, Avril Kennan, Paul F. Kenna, Naomi Chadderton, Marius Ader, Arpad Palfi, Aileen Aherne, Matthew Campbell, Alison Reynolds, Alex McKee, Marian M. Humphries, Carmen Ayuso, Jane Farrar and Pete Humphries. "Therapeutic benefit derived from RNAi-mediated ablation of IMPDH1 transcripts in a murine

model of autosomal dominant retinitis pigmentosa (RP10)". *Hum Mol Genet.* 2008 Jul 15;17(14):2084-100. Epub 2008 Apr 1.

- Garcia-Hoyos M, MJ Trujillo, Lorda-Sanchez I, Gómez-Garre P, Cantalapiedra D, Bustamante A, Diego-Alvarez D, Gallego-Merlo J, C Villaverde, Ramos C, Ayuso C. "New type of mutations in three choroideremia Spanish families". *IOVS, Invest Ophthalmol Vis Sci.* 49(4):1315-21 (2008).
- A Avila-Fernandez, R Riveiro-Alvarez, E Vallespin, R Wilke, I Tapias, D Cantalapiedra, J Aguirre-Lamban, A Gimenez, MJ Trujillo-Tiebas, C Ayuso. "CERKL mutations and associated phenotypes in seven Spanish families with autosomal recessive retinitis Pigmentosa". *IOVS, Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2008 Jun;49(6):2709-13.
- Benko S, Fantes JA, Amiel J, Kleinjan DJ, Thomas S, Ramsay J, Jamshidi N, Essafi A, Heaney S, Gordon CT, McBride D, Golzio C, Fisher M, Perry P, Abadie V, Ayuso C, Holder-Espinasse M, Kilpatrick N, Lees MM, Picard A, Temple IK, Thomas P, Vazquez MP, Vekemans M, Crollius HR, Hastie ND, Munnich A, Etchevers HC, Pelet A, Farlie PG, Fitzpatrick DR, Lyonnet S. "Disruptions of highly conserved, very distant regulatory elements on either side of the SRY-related HMG-box 9 (SOX9) gene are associated with Pierre Robin sequence". *Nature Genetics.* 2009 Mar;41(3):359-64.