

COMITÉ CIENTÍFICO ORPHANET – ESPAÑA

CARDIOLOGÍA

Dra. Esther Zorio Grima

*Servicio de Cardiología
Hospital Universitario y Politécnico La Fe,
Valencia*

Dr. Roberto Barriales Villa

*Unidad de Cardiopatías Familiares
Servicio de Cardiología
Complejo Hospitalario Universitario A
Coruña*

CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Fernando Rueda Nuñez

*Unidad de Cardiología Infantil. Servicio de Pediatría
Complejo Hospitalario Universitario A Coruña*

CIRUGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Juan Antonio Tovar Larrucea

*Departamento de Cirugía Pediátrica
Hospital Universitario La Paz, Madrid*

DERMATOLOGÍA

Dr. Eduardo Nagore Enguádanos

*Servicio de Dermatología
Fundación Instituto Valenciano de
Oncología, Valencia*

Dr. Ramón M. Pujol Vallverdú

*Servei de Dermatología
Parc de Salut Mar, Barcelona*

DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Antonio Torrelo Fernández

*Servicio de Dermatología
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*

ENDOCRINOLOGÍA

Dr. José Ángel Díaz Pérez

*Servicio de Endocrinología
Hospital Clínico San Carlos, Madrid*

Dra. Rosa Burgos Peláez

*Unidad de Soporte Nutricional
Hospital Vall d'Hebron, Barcelona*

Dra. Guiomar Pérez de Nanclares

*Laboratorio de Genética Molecular
Hospital de Txagorritxu, Vitoria*

Dra. Susan Webb

*Servicio de Endocrinología
Hospital Sant Pau, Barcelona*

ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Pablo Lapunzina Badía

*Instituto de Genética Médica y Molecular
Hospital Universitario La Paz, Madrid*

Dr. José Luis Ruibal Francisco

*Servicio de Pediatría
Hospital Infanta Cristina, Parla (Madrid)*

ENFERMEDADES INFECCIOSAS

Dr. Paul Nguewa

*Instituto de Salud Tropical de la Universidad de Navarra (ITSUN), Pamplona
Departamento de Microbiología-Parasitología de la Universidad de Navarra, Pamplona*

ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Dr. Domingo González Lamuño

*Unidad de Metabolismo Infantil
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander*

Dr. Luís Aldámiz Echeverría

*Unidad de Metabolismo – Departamento de Pediatría
Hospital de Cruces, Barakaldo (Bilbao)*

Dr. Ernesto Cortés Castell

*Departamento de Pediatría
U. Miguel Hernández, Elche (Alicante)*

Dra. Pilar Giraldo Castellano

*Unidad de Investigación Traslacional
Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón), Zaragoza*

Dra. Judit García Villoria

*Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular
Hospital Clínic, Barcelona*

EPIDEMIOLOGÍA

Dr. Óscar Zurriaga Llorens

*Área de enfermedades raras
Fundación para el Fomento de la
Investigación Sanitaria y Biomédica de la
Comunitat Valenciana, FISABIO-Salud
Pública, Valencia*

Dra. M^a Carmen Martos Jiménez

*Área de enfermedades raras
Fundación para el Fomento de la
Investigación Sanitaria y Biomédica de la
Comunitat Valenciana, FISABIO-Salud
Pública, Valencia*

GASTROENTEROLOGÍA Y HEPATOLOGÍA

Dr. Fernando Fernández Bañares

*Servicio de Aparato Digestivo
Hospital Universitari Mutua de Terrassa, Terrassa (Barcelona)*

GASTROENTEROLOGÍA Y HEPATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Gerardo Prieto Bozano

*Sección Gastroenterología Pediátrica
Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid*

GENÉTICA Y DISMORFOLOGÍA

Dr. Antonio Pérez-Aytés

*Grupo de Investigación en Neonatología
Instituto de Investigación Sanitaria Hospital
La Fe, Valencia*

Dra. M^a José Trujillo Tiebas

*Departamento de Genética
IIS-Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

Dr. Miguel del Campo Casanelles

*The Center for Better Beginnings
Department of Pediatrics, Division of
Dysmorphology and Teratology
UC San Diego School of Medicine, San
Diego, Estados Unidos*

Dra. M^a Carmen Martos Jiménez

*Área de enfermedades raras
Fundación para el Fomento de la
Investigación Sanitaria y Biomédica de la
Comunitat Valenciana, FISABIO-Salud
Pública, Valencia*

GINECOLOGÍA Y REPRODUCCIÓN

Dr. Ramiro Quiroga

*Unidad de Reproducción Asistida
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

HEMATOLOGÍA

Dr. Joan-Lluis Vives Corrons

*Unidad de Eritropatología
Hospital Clinic i Provincial de Barcelona*

Dra. Pilar Giraldo Castellano

*Unidad de Investigación Traslacional
Instituto de Investigación Sanitaria Aragón
(IIS Aragón), Zaragoza*

Dra. Mayka Sánchez Fernández

*Universitat Internacional de Catalunya (UIC), Departamento de Ciencias Básicas, Grupo Iron
Metabolism: Regulation and Diseases, Sant Cugat del Vallés, Barcelona
Bloodgenetics S.L., Esplugues de Llobregat, Barcelona*

HEMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dra. Cristina Díaz de Heredia Rubio

*Servicio de Hematología y Oncología
Pediátrica
Hospital Vall d'Hebron, Barcelona*

Dra. Mayka Sánchez Fernández

*Universitat Internacional de Catalunya
(UIC), Departamento de Ciencias Básicas,
Grupo Iron Metabolism: Regulation and
Diseases, Sant Cugat del Vallés, Barcelona
Bloodgenetics S.L., Esplugues de Llobregat,
Barcelona*

INMUNOLOGÍA

Dr. Marcos López Hoyos

*Servicio de Inmunología
Hospital Universitario Marqués de
Valdecilla-IDIVAL, Santander*

Dr. Manuel Santamaría Ossorio

*Servicio de Inmunología
Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba*

Dr. Ignacio J. Molina Pineda de las Infantas

*Instituto de Biopatología y Medicina Regenerativa
Universidad de Granada, Granada*

MEDICINA DE FAMILIA Y COMUNITARIA

Dr. Miguel García Ribes

*Médico de familia, Cantabria
Coordinador del Grupo de Trabajo SEMFyC
sobre "Genética Clínica y ER"*

Dr. Álvaro Pérez Martín

*Médico de familia Cs Centro Santander
Coordinador del Grupo de Trabajo de
Enfermedades Raras de SEMERGEN*

Dra. Gema Esteban Bueno

*Médico de Familia. Unidad de Gestión
Clínica, Garrucha. Área de Gestión Sanitaria
Norte, Almería
Miembro del Grupo de Trabajo SEMFyC
sobre "Genética Clínica y ER"*

Dr. Alfredo Rosado Bartolomé

*Médico de Familia, Centro de Salud Mar
Báltico
Dirección Asistencial Este
Servicio Madrileño de Salud*

MEDICINA INTERNA

Dr. Juan de Dios García Díaz

*Unidad de Genética Clínica y Consejo
Genético. Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Príncipe de Asturias,
Alcalá de Henares (Madrid)*

Dr. José María Mesa Latorre

*Unidad de Genética Clínica y Consejo
Genético. Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Príncipe de Asturias,
Alcalá de Henares (Madrid)*

NEFROLOGÍA

Dra. Gema Ariceta Iraola

Servicio de Nefrología

*Hospital Universitario Materno Infantil Vall
d'Hebron, Barcelona*

Dra. Roser Torra Balcells

Servicio de Nefrología

Fundació Puigvert, Barcelona

NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Guillem Pintos Morell

*Servicio de Pediatría - Sección de Nefrología
Pediátrica, Genética y Metabolismo*

*Hospital Universitari Germans Trias i Pujol,
Badalona (Barcelona)*

Dra. Gema Ariceta Iraola

Servicio de Nefrología

*Hospital Universitario Materno Infantil Vall
d'Hebron, Barcelona*

NEONATOLOGÍA

Dr. Antonio Pérez-Aytés

Grupo de Investigación en Neonatología

Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe, Valencia

NEUMOLOGÍA

Dr. Antonio Román Broto

Servicio de Neumología

*Hospital Universitario Vall d'Hebron,
Barcelona*

Dr. Julio Ancochea Bermúdez

Servicio de Neumología

*Hospital Universitario de la Princesa,
Madrid*

NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dra. Amparo Escribano

Unidad de Neumología pediátrica y fibrosis quística

Hospital Clínico Universitario de Valencia

NEUROLOGÍA

Dr. Adolfo López de Munain Arregui

*Área de Neurociencias
Instituto Biodonostia, San Sebastián*

Dra. María Eugenia Boscá Blasco

*Sección de Neurología
Hospital Arnau de Vilanova, Valencia*

Dr. Jon Infante Ceberio

*Servicio de Neurología
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander*

Dra. María Jesús Sobrido Gómez

*Laboratorio de Neurogenética
Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela*

NEUROPEDIATRÍA

Dr. Samuel Ignacio Pascual Pascual

*Servicio de Neurología Pediátrica
Hospital Universitario La Paz, Madrid*

Dra. Mercè Pineda Marfà

*Consultor senior de Neuropediatría del Instituto Pediátrico y del Centro de Ensayos e Investigaciones del Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona
Consultor senior de Neuropediatría del Centro Médico Teknon de Barcelona*

OFTALMOLOGÍA

Dr. José María Millán Salvador

*Unidad de Genética
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

Dr. Roberto Gallego-Pinazo

*Unidad de Mácula
Servicio de Oftalmología
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

ONCOLOGÍA

Dr. Ignacio Blanco

*Unidad de Consejo Genético en Cáncer
Instituto Catalán de Oncología*

Dra. Alicia Hurtado Nuño

*Unidad de Oncología
Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón (Madrid)*

ONCOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dra. Itziar Astigarraga Aguirre

Servicio de Pediatría

Hospital de Cruces, Barakaldo (Bilbao)

OTORRINOLARINGOLOGÍA

Dr. Ignacio del Castillo Fernández del Pino

Servicio de Genética

*Hospital Universitario Ramón y Cajal,
Madrid*

Dr. José María Millán Salvador

Unidad de Genética

*Hospital Universitario y Politécnico La Fe,
Valencia*

Dr. Miguel Armengot Carceller

Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Universitari i Politènic La Fe, Valencia

Universitat de València, Valencia

REUMATOLOGÍA

Dr. Francisco Javier Blanco

Servicio de Reumatología

Hospital Universitario A Coruña, A Coruña

Dr. Marcos López Hoyos

Servicio de Inmunología

*Hospital Universitario Marqués de
Valdecilla-IDIVAL, Santander*

REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Jordi Antón López

Unidad de Reumatología Pediátrica

Servicio de Pediatría

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

Dra. Inmaculada Calvo Penades

Unidad de Reumatología Pediátrica

*Hospital Universitario y Politécnico La Fe,
Valencia*