

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

Dra. Esperanza Manrique Silva

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

Dr. Eduardo Nagore Enguñanos

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

Dr. Ramón M. Pujol Vallverdú

*Servei de Dermatologia
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. Elena Valassi

*Servicio de Endocrinología y Nutrición
Hospital de la Santa Creu i 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

Dr. Domingo González Lamuño

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

Dra. Judit García Villoria

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

Dr. Ernesto Cortés Castell

*Departamento de Pediatría
Universidad Miguel Hernández, Elche
(Alicante)*

Dra. Pilar Giraldo Castellano

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

Dr. Luís Aldámiz Echeverría

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

EPIDEMIOLOGÍA

Dra. Clara Cavero Carbonell

*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*

Dr. Luis M. Oregi Lizarralde

*Ex-Responsable del Registro de
Enfermedades Raras de Euskadi (jubilado)
Vitoria-Gasteiz*

Dr. Óscar Zurriaga Lloréns

*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

Dra. Almudena Ávila Fernández

*Servicio de Genética
Hospital Universitario Fundación Jiménez
Díaz, Madrid*

Dr. Fernando Santos Simarro

*Sección de Genética Clínica (INGEMM)
Hospital Universitario La Paz, Madrid*

Dr. Antonio Pérez-Aytés

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

Dr. Feliciano J. Ramos

*Unidad de Genética Clínica y Dismorfología,
Servicio de Pediatría
Hospital Clínico Universitario "Lozano
Blesa", Zaragoza*

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), 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), 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, Santander

*Coordinador del Grupo de Trabajo de
Enfermedades Raras de SEMERGEN*

Dr. Alfredo Rosado Bartolomé

Médico de familia, Madrid

*Grupo de Trabajo de Neurología de
SEMERGEN*

Dra. Gema Esteban Bueno

Médico de familia, Almería

*Miembro del Grupo de Trabajo "Genética
Clínica y ER" de la SEMFyC. Coordinadora
del Grupo de trabajo "Genética Clínica y
ER" de la SAMFYC. Coordinadora del Grupo
Clínico Español del Síndrome de Wolfram de
la AEIASW.*

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)*

Dra. Montserrat Morales Conejo

Consulta de Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario 12 de Octubre. 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

Dra. Gema Ariceta Iraola

*Servicio de Nefrología
Hospital Universitario Materno Infantil Vall
d'Hebron, Barcelona*

Dr. Guillem Pintos Morell

*Servicio de Pediatría - Sección de Nefrología
Pediátrica, Genética y Metabolismo
Hospital Universitari Germans Trias i Pujol,
Badalona (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. Silvia Castillo Corullón

*Unidad de Neumología infantil y Fibrosis quística
Hospital Clínico Universitario de Valencia, 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

Dra. Alicia Hurtado Nuño

*Unidad de Oncología
H. U. Fundación Alcorcón, Alcorcón (Madrid)*

Dr. Enrique de Álava

*Servicio de Anatomía Patológica
Hospital Universitario Virgen del Rocío-IBiS,
Universidad de Sevilla, Sevilla
CIBERONC*

Dr. Ricardo López Almaraz

*Servicio de Hematología y Oncología
Pediátricas
Hospital Universitario Cruces, Barakaldo
(Bilbao)*

ORTOPEDIA Y TRAUMATOLOGÍA

Dra. Marta Salom Taverner

*Servicio de Ortopedia y Traumatología Infantil
Hospital Universitari i Politènic La Fe, Valencia*

OTORRINOLARINGOLOGÍA

Dr. José María Millán Salvador

Unidad de Genética

*Hospital Universitario y Politécnico La Fe,
Valencia*

Dr. Ignacio del Castillo Fernández del Pino

Servicio de Genética

H. Universitario Ramón y Cajal, Madrid

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*