

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 C. 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 C. 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 C. 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

Facultativo Emérito SERMAS

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

Unidad Diagnóstico Molecular y Genética Clínica

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca

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

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 C. 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), 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),
Sant Cugat del Vallés, Barcelona*

BLOODGENETICS S.L., E de Llobregat, BCN

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. Enrique José Gamero de Luna

Médico de Familia. UGC El Juncal, Sevilla

*Coordinador del Grupo de Trabajo Medicina
Genómica Personalizada y Enfermedades Raras.
SEMERGEN*

Dr. Álvaro Pérez Martín
Médico de familia, Santander
CS Isabel II. Santander. Cantabria

Dr. Alfredo Rosado Bartolomé
Médico de familia, Madrid
Grupo de Trabajo de Neurología de SEMERGEN

Dra. Gema Esteban Bueno
Médico de familia, Almería
Coordinadora del Grupo de trabajo "Genética Clínica y ER" de la SAMFyC y 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)

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 (jubilado)

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*

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*

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 Politècnic La Fe, Valencia

Dr. César Salcedo Cánovas

Unidad de Cirugía Ortopédica Infantil

*Hospital Clínico Universitario Virgen de la
Arrixaca, Murcia*

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 Politècnic 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

H.U. Marqués de Valdecilla-IDIVAL, Santander

REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Jordi Antón López

Unidad de Reumatología Pediátrica

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

Dra. Inmaculada Calvo Penades

Unidad de Reumatología Pediátrica

*Hospital Universitario y Politécnico La Fe,
Valencia*