

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*

CIRUGÍA PEDIÁTRICA

Dr. Juan Antonio Tovar Larrucea

Departamento de Cirugía Pediátrica

Hospital Universitario La Paz, Madrid

DERMATOLOGÍA

Dr. Eduardo Nagore Enguïdanos

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

*Instituto de Investigaciones contra la Leucemia Josep Carreras (IJC), Badalona, 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

*Instituto de Investigaciones contra la
Leucemia Josep Carreras (IJC), Badalona,
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*