

COMITÉ CIENTÍFICO ORPHANET – ESPAÑA

CARDIOLOGÍA

Dr. Roberto Barriales Villa

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

Dra. Esther Zorio Grima

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

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. Ramón M. Pujol Vallverdú

*Servei de Dermatologia
Parc de Salut Mar, Barcelona*

Dr. Eduardo Nagore Enguïdanos

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

Dr. Maria José Escámez Toledano

*Dpto. Bioingeniería.
Universidad Carlos III de Madrid
(UC3M, CIEMAT, CIBERER, IISFJD)*

Dra. Sara Isabel Palencia Pérez

*Servicio de Dermatología
Hospital Universitario 12 de Octubre,
Madrid*

ENDOCRINOLOGÍA

Dra. Guiomar Pérez de Nanclares

*Laboratorio de Genética Molecular
Hospital de Txagorritxu, Vitoria*

Dr. José Ángel Díaz Pérez

*Servicio de Endocrinología
Hospital Clínico San Carlos, Madrid*

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*

Dr. Pere Soler Palacín

*Unitat de Patologia Infecciosa i
Immunodeficiències de Pediatria.
Hospital Infantil Vall d'Hebron, Barcelona*

ENFERMEDADES METABÓLICAS

Dra. Pilar Giraldo Castellano

*Unidad de Investigación Traslacional
Instituto de Investigación Sanitaria Aragón,
Zaragoza*

Dr. Ernesto Cortés Castell

*Profesor Emérito. Departamento de
Farmacología, Pediatría y Química Orgánica
Universidad Miguel Hernández, Elche
(Alicante)*

Dra. Judit García Villoria

*Sección de Errores Congénitos del
Metabolismo-IBC. Servicio de Bioquímica y
Genética Molecular
Hospital Clinic i Provincial de Barcelona*



EPIDEMIOLOGÍA

Dr. Óscar Zurriaga Lloréns

*Departamento de Medicina Preventiva y
Salud Pública, Ciencias de la Alimentación,
Toxicología y Medicina Legal
Universitat de València, 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*

Dra. Clara Cavero Carbonell

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

GASTROENTEROLOGÍA Y HEPATOLOGÍA

Dr. Gerardo Prieto Bozano

*Facultativo Emérito SERMAS
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*

Dr. Fernando Santos Simarro

*Unidad de Diagnóstico Molecular y
Genética Clínica
Hospital Universitario Son Espases, Palma
de Mallorca*

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. Feliciano J. Ramos

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

Dra. Almudena Ávila Fernández

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

GINECOLOGÍA Y REPRODUCCIÓN

Dr. Ramiro Quiroga

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

HEMATOLOGÍA

Dra. Pilar Giraldo Castellano

*Unidad de Investigación Traslacional
Instituto de Investigación Sanitaria Aragón,
Zaragoza*

Dra. Mayka Sánchez Fernández

*Universitat Internacional de Catalunya
(UIC), Grupo Iron Metabolism: Regulation
and Diseases, Sant Cugat del Vallés,
Barcelona*

Dr. Joan-Lluis Vives Corrons

*Unidad de Anemias Minoritarias
Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras de Badalona (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*

INMUNOLOGÍA

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*

Dr. Pere Soler Palacín

*Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria.
Hospital Infantil Vall d'Hebron, Barcelona*



MEDICINA DE FAMILIA Y COMUNITARIA

Dra. Gema Esteban Bueno

Médico de Familia

*Unidad de Gestión Clínica de Garrucha,
Almería*

Dr. Enrique José Gamero de Luna

Médico de Familia

Unidad de Gestión Clínica El Juncal, Sevilla

Dr. Alfredo Rosado Bartolomé

Médico de familia, Madrid

Dr. Álvaro Pérez Martín

Médico de Familia

CS Isabel II. Santander (Cantabria)

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*

Dra. Rosario Sánchez Martínez

*Unidad Multidisciplinar de Enfermedades
de Baja Prevalencia*

Servicio de Medicina Interna

*Hospital General Universitario Dr. Balmis,
Instituto de Investigación Sanitaria y
Biomédica de Alicante (ISABIAL), Alicante*

Dr. Javier Balsa Vázquez

*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. Mónica Furlano

Enfermedades Renales Hereditarias

*Servicio de Nefrología Clínica
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. 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

Dra. María Eugenia Boscá Blasco

*Sección de Neurología
Hospital Arnau de Vilanova, Valencia*

Dr. Borja Cabal Paz

*Instituto de Neurociencias Vithas Madrid,
Hospitales Universitarios Vithas Madrid La
Milagrosa, Aravaca & Arturo Soria-*



Dr. Ángel Aledo Serrano

*Instituto de Neurociencias Vithas Madrid,
Hospitales Universitarios Vithas Madrid La
Milagrosa, Aravaca & Arturo Soria*

Dra. Yolanda Pamblanco Bataller

*Sección de Neurología
Hospital Universitario Francesc de Borja.
Gandía (Valencia)*

NEUROPEDIATRÍA

Dr. Samuel Ignacio Pascual Pascual

*Consultor senior. Servicio de Neurología
Pediátrica
Hospital Universitario La Paz, Madrid*

Dra. Mercè Pineda Marfà

*Consultor senior de Neuropediatría.
Instituto Pediátrico y Centro de Ensayos e
Investigaciones.
Hospital de Sant Joan de Déu, Barcelona.*

Dr. Miguel Ángel Fernández García

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

OFTALMOLOGÍA

Dr. José María Millán Salvador

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

ONCOLOGÍA

Dra. Alicia Hurtado Nuño

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

Dr. Ricardo López Almaraz

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

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*

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

*Hospital Universitario Ramón y Cajal,
Madrid*

REUMATOLOGÍA

Dr. Francisco Javier Blanco

Servicio de Reumatología

Hospital Universitario A Coruña, A Coruña

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*

