orphanet

COMITÉ CIENTÍFICO ORPHANET – ESPAÑA

CARDIOLOGÍA

Dr. Roberto Barriales Villa

Unidad de Cardiopatías Familiares

Servicio de Cardiología

Complexo 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

Complexo 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 Dermatología

Parc de Salut Mar, Barcelona

Dr. Eduardo Nagore Enguídanos

Servicio de Dermatología

Fundación Instituto Valenciano de Oncología, Valencia

Dr. Maria José Escámez Toledano

Dpto. Bioingeniería. Unidad Mixta Universidad Carlos III – CIEMAT, Madrid

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

Dra. Judit García Villoria

Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular

Hospital Clinic i Provincial de Barcelona

Dr. Ernesto Cortés Castell

Profesor Emérito. Departamento de Farmacología, Pediatría y Química Orgánica

Universidad Miguel Hernández, Elche (Alicante)

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. Mª 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 Neonatologia

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. Mª 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. Mª 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