

# PROFESORES



**Dr. Antonio Souviron**

Director del Experto en Medicina Genómica y Asesoramiento Genético. Doctor en Medicina y Cirugía. Especialista en Análisis Clínicos. Diplomado en Genética Médica. Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), de la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF), de la Sociedad Andaluza de Medicina de Familiar y Comunitaria (SAMFyC) y del Grupo de Trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFyC). Consejero Científico de [consejogenetico.net](http://consejogenetico.net). Servicio Andaluz de Salud.



**Dr. Ángel Carracedo Álvarez**

Desde 1989, Catedrático de Medicina Legal de la Universidad de Santiago (USC). Fue Director del Instituto de Medicina Legal de dicha Universidad. Director de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (SERGAS-Xunta de Galicia). Director del Centro Nacional de Genotipado-ISCIII. Miembro del CIBERER y del IDIS. En la actualidad coordina al Grupo de Medicina Xenómica, primero a nivel mundial en citaciones en el área de la Medicina forense en el último decenio.



**Dr. Pablo Lapunzina**

Máximo referente científico sobre enfermedades raras en España. Coordinador Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del IdiPaz y director científico del CIBERER. Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Buenos Aires. MIR de pediatría. Jefe de residentes. Máster en Genética Molecular, Especialidad en Medicina Embriofetal. En 2008 obtuvo el PhD en la Universidad de Buenos Aires. Actualmente es coordinador del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario La Paz y es el Director Científico del CIBERER. Ha sido autor de más de 180 artículos, 23 capítulos y 5 libros.



**Dra. Lourdes Ruiz Desviat**

Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular en la Universidad Autónoma de Madrid, desempeña su actividad docente e investigadora en el Departamento de Biología Molecular y es Directora en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, donde dirige un grupo de investigación centrados en el campo de las bases moleculares y la fisiopatología de enfermedades neurometabólicas, generación y caracterización de modelos animales y celulares (iPSC), terapias farmacológicas dirigidas a potenciar la actividad mitocondrial y paliar el estrés oxidativo, así como terapias RNA, enfocadas principalmente en el uso de oligonucleótidos antisentido para defectos de splicing y para modulación de miRNAs. Miembro del Comité de dirección de dos acciones EU-COST enfocadas a terapias RNA y retos de su distribución al tejido diana. El grupo pertenece al CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) y al Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital La Paz (IdiPAZ). Ha publicado más de 145 artículos en revistas indexadas, así como varios capítulos de libros y un Protocolo de Diagnóstico en una Guía Clínica. Índice h=41. Coautora de un trabajo que obtuvo el Premio de la Academia Nacional de Farmacia (1998).



**Dr. Antonio Miguel Poyatos**

Jefe de Sección de Genética en el Hospital Universitario Virgen de las Nieves de Granada. Doctor en Medicina y Cirugía Especialista en Análisis Clínicos. En 2009 inicia su actividad en el área de Genética Clínica como facultativo en el Hospital Universitario Clínico San Cecilio de Granada. Desde 2021 Jefe de Sección del laboratorio de Genética Molecular del Hospital Universitario Virgen de las Nieves de Granada. En su cartera de servicios está incorporada la secuenciación masiva por NGS desde 2017, cuando inicia el estudio genético de Cáncer Hereditario. En 2020 empieza con el estudio del Exoma Clínico y actualmente dispone del estudio de Exoma Completo dirigido al fenotipo. Desde hace años es responsable de la consulta de asesoramiento genético en la unidad de Medicina Fetal. En abril de 2022 es nombrado Director del Plan de Genética de Andalucía por la Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía. Autor de numerosas publicaciones científicas y capítulos en libros.

# PROFESORES



## **Dra. Gema Esteban Bueno**

Médico de Familia. UGC Garrucha. Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería. Médico, Presidenta y Fundadora de la Asociación Española para la Investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram. Coordinadora del Grupo Clínico español del Síndrome de Wolfram. Miembro del Grupo de Trabajo SEMFYC Genética Clínica-Enfermedades raras. Delegada de la Federación Española de Enfermedades Raras en Andalucía.



## **Dr. Enrique Álava Casado**

Doctor en Medicina y Cirugía director de la Unidad de Gestión Clínica de Anatomía Patológica en el Hospital Universitario Virgen del Rocío, de Sevilla e investigador responsable en el Instituto de Biomedicina de Sevilla. Profesor Titular de Anatomía Patológica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Sevilla. Especialista en patología molecular de los sarcomas y en particular del sarcoma de Ewing.



## **Dr. Adrián Llerena**

Catedrático de Farmacología de la Universidad de Extremadura. Presidente Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF). Impulsor y responsable del Proyecto "Medea", iniciativa pionera en Farmacogenética y Medicina Personalizada. Miembro del Board of European Society of Pharmacogenomics and Personalized Therapy (ESPT). Miembro de la EMA Pharmacogenomics Working Party. Formación postdoctoral en Karolinska Institute Sweden. Ha dirigido más de 10 tesis doctorales y publicado más de 150 artículos científicos. Coordinador de la Red Iberoamericana de Farmacogenética.



## **Dr. David de Lorenzo**

Licenciado en Ciencias Biológicas por la Universidad de Navarra. Doctorado en la Universidad de Barcelona. Estancia postdoctoral de dos años en el Centro de Genética Humana de la Universidad de Texas en Houston (Houston Medical Center). Profesor en el departamento de Biología Evolutiva en la Facultad de Biología de la Universidad de Munich (LMU) en Alemania. Profesor de Genómica Humana y Genómica Nutricional en la Facultad de Medicina de la Universidad de Lleida. Colaborador del centro Nutren-Nutrigenomics de la Universidad de Lleida Director Técnico de Genómica Personal en NIMGenetics y Director del Centro de Estudios en Genómica y Nutrición.



## **Dra. Sara Álvarez de Andrés**

Médico Especialista en Hematología y Hemoterapia. Doctora en Medicina por la UAM. Realizó su formación en los Hospitales Gregorio Marañón (Madrid) y Memorial Sloan Kettering Cancer Center (Nueva York). Investigador del Centro Nacional de investigaciones oncológicas durante 12 años. Desde 2012 Director Médico de NIMGenetics. Como resultado de su actividad ha acumulado una larga experiencia en el diagnóstico de enfermedades mendelianas, basado en tecnologías de secuenciación masiva. En la actualidad, miembro de la comisión de Atención primaria de la AEGH.



## **Dr. Enrique Viguera Mínguez**

Doctor en Ciencias. Investigador Ramón y Cajal en el Centro de Astrobiología, CAB, Centro de Astrobiología (INTA-CSIC). Profesor Titular de Genética en el Departamento de Biología Celular, Genética y Fisiología en la Universidad de Málaga. Especializado en el estudio de las bases genéticas y moleculares de las denominadas "mutaciones dinámicas", cambios en el DNA caracterizados por la delección o amplificación de secuencias repetidas y relacionada con diferentes enfermedades en humanos (Ataxia de Friedrich, Enfermedad de Huntington, etcétera).

# PROFESORES



## Dr. Gabriel Arrabal Sánchez

Doctor en Comunicación por la Universidad de Málaga. Premio Extraordinario de Doctorado. Director de Estudios Universitarios y Secretario General de EADE - University of Wales Trinity Saint David e Institución Docente Malagueña. Profesor de varias asignaturas en los grados y posgrados de EADE. Fue profesor de la Universidad Javeriana de Bogotá.



## Dr. Santos Agrela Torres

Licenciado en Medicina y Cirugía. Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Programa de Doctorado en Bioquímica Clínica. Experto Universitario en Comunicación Asistencial para Profesionales Sanitarios. Experto Universitario en Bioética. Secretario del Comité de Ética Asistencial de Málaga (SAS). Director de la Unidad de Gestión Clínica Trinidad. Vocal de la Comisión de Docencia de la Unidad Docente de MFyC (Málaga).



## Dr. Eduardo Pareja Tallo

Presidente y socio fundador de ERA 7. Doctor en Medicina, dirigió la Unidad de Inmunología de Transplante en el Hospital Universitario Virgen de las Nieves (HUVN) de Granada. Especializado en la aplicación de la Biología Molecular al ámbito de la Inmunología Clínica, Bioinformática y Biología Teórica. En 2012 fundó una empresa subsidiaria en Cambridge, Estados Unidos llamada ERA7 Bioinformatics INC. focalizada en "Bacterial Genomics", siendo hoy de reconocido prestigio gracias a su cartera de soluciones bioinformáticas especializadas.



## Dr. María Currás Freixet

Jefa de la Unidad Clínica de Cáncer Familiar, dentro del Programa de Genética del Cáncer Humano del CNIO. Licenciada en Medicina en la Universidad Autónoma de Barcelona, realizó la residencia de Endocrinología en el Hospital Clínico de San Carlos de Madrid. De 2013 a 2017 realizó su Tesis Doctoral con una beca Severo Ochoa en el grupo de Cáncer Endocrino Hereditario en el CNIO sobre el diagnóstico genético en feocromocitomas y paragangliomas. Los trabajos de Currás ayudaron a establecer los estándares de diagnóstico molecular aplicados en esta enfermedad, no solo en nuestro país, sino en el ámbito internacional. Su tesis recibió el Premio de la Fundación de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición, (FSEEN). De 2017 a 2021 centró su actividad en la asistencia clínica en distintos hospitales, y desde noviembre de 2017 a la actualidad en la Clínica Universidad Navarra. Su actividad se ha centrado en el manejo de tumores de tiroides, adrenales, y neuroendocrinos gastro-intestinales y pancreáticos.



## Dra. Encarna Guillén

Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Ex- Vicepresidenta de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD). En la actualidad miembro de su Junta Directiva. Doctora en Medicina (Programa de Salud Pública y Medicina Comunitaria) por la Universidad de Murcia. Peditra por el sistema MIR en el Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Especialista en Genética Clínica (en concreto Fellowship in Medical Genetics, Human Genetics Program, New York University Medical Center, School of Medicine de Nueva York). Autora de numerosos artículos científicos en revista de gran impacto.



## Dr. Antonio Urbano Carrillo

Doctor en Biología por la Universidad Miguel Hernández. Máster en Biotecnología y Máster en Genética y Medicina Reproductiva. Responsable del diagnóstico genético molecular y preimplantacional de la Unidad de Genética del Hospital Vistahermosa en Alicante. Docente en el Máster en Genética y Medicina Reproductiva de la UMH, Miembro de comisión de DGP de AEGH.

# PROFESORES



## **Dr. Juan Antonio García Ranea**

Profesor Titular de Biología Molecular y Bioquímica en la Universidad de Málaga. Desarrolló su doctorado en el Centro Nacional de Biotecnología (CSIC- Madrid). Fue contratado en 2001 como investigador senior en la University College of London, y se incorporó en 2008 como Investigador Ramón y Cajal en la Universidad de Málaga. Dirige actualmente su investigación en el área de la Biología Molecular de Sistemas aplicada a biomedicina, medicina personalizada y de precisión.



## **Dr. Miguel García Ribes**

Doctor en Medicina y Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Secretario de la Sociedad Cantabra de Medicina Familiar y Comunitaria (semFYC-Cantabria), coordina el Grupo de Trabajo de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (semFYC) sobre "Genética Clínica y Enfermedades Raras", y lleva 20 años trabajando de forma conjunta con el IIER y FEDER en la sensibilización de los profesionales sanitarios de Atención Primaria al respecto de las necesidades de los pacientes con ER. Miembro del Comité de Evaluación de la Estrategia del SNS en ER y del comité Científico de ORPHANET-España.



## **Dra. Aurora Mesas Arótegui**

Licenciada en Medicina por la Universidad de Granada. Formación en Pediatría en el Hospital Virgen de las Nieves de Granada. Especialización en Endocrinología infantil y Dismorfología, rotación externa en la Unidad de Endocrinología Infantil del Hospital del Niño Jesús. Certificado en Genética Médica y Máster de Enfermedades Raras por la Universidad de Valencia. Coordinadora del Mapa de competencias de Dismorfología y Genética de la Junta de Andalucía en el periodo 2015 - 2016.



## **Dra. Sara Rodríguez Heras**

Doctora en Bioquímica y Biología Molecular, Investigadora Ramón y Cajal en la Universidad de Granada y co-Investigadora Principal en el Centro de Investigación Genómica y Oncológica de Granada (GENyO). Ha realizado la mayor parte de su trayectoria científica en centros del CSIC, en el MRC en Edimburgo (UK) y actualmente en la Universidad de Granada. Es autora de un libro de Patología Molecular y de más de veinte artículos en revistas de alto impacto incluyendo Nature Communication y Nature Structural and Molecular Biology. Durante su carrera ha obtenido y dirigido varios proyectos nacionales, internacionales y autonómicos. Su investigación está centrada en entender la regulación y el impacto fisiológico y patológico del DNA no codificante, incluyendo miRNAs y Elementos Transponibles.



## **Dra. Ana Laura Osorio Cabrero**

Licenciada en Ciencias Biológicas por la Universidad Autónoma de Madrid. Tesis doctoral en el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (Madrid). Investigadora post-doctoral en el Departamento de Genética Humana del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). Programa Miguel Servet del Instituto de Salud Carlos III en The Institute of Cancer Research en Londres. Investigadora de plantilla del CNIO. Miembro acreditado de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Miembro del Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1 and BRCA2 (CIMBA). desde septiembre 2022 trabaja como facultativo en el Servicio de Genética en la Fundación Jimenez Diaz.



## **Dra. Sandra Rodríguez Perales**

Actualmente Jefa de la Unidad Central de Edición de Genoma y Citogenética Molecular en el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). Doctorado en Ciencias Biológicas por la Universidad Complutense de Madrid. Posteriormente, se trasladó al "Laboratorio de Biología Molecular LMB-MRC" en Cambridge (Reino Unido) para trabajar con el Profesor T.H. Tiene una amplia experiencia en Genética y Citogenética Molecular, con notable experiencia en Ingeniería del Genoma y generación de modelos celulares relacionados con el cáncer. Ha publicado más de 50 artículos en revistas científicas internacionales, que han acumulado más de 1.800 citas, con un índice h de 22.

# PROFESORES



## **Dra. Guiomar Pérez-Nanclares Leal**

Licenciada y Doctorada en Biología y en Bioquímica por la Universidad del País Vasco. Laboratorio de (Epi) Genética Molecular. Hospital Universitario Araba-Txagorritxu. Vitoria-Gasteiz. Ha investigado en endocrinología, enfermedades raras y en especial en enfermedades por Impronta Genética. Investigadora a nivel internacional y nacional para el estudio del pseudohipoparatiroidismo, y siendo parte activa del Consorcio Europeo para el estudio de dicha enfermedad. Profesora de la Universidad del País Vasco, en la Facultad de Ciencias, Departamento de Bioquímica y Biología Molecular.



## **Dr. Javier Suela Rubio**

Director científico y de operaciones de NIMGenetics. Doctor en biología molecular y genética. Se formó en genética clínica en el grupo de citogenética molecular del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas. Especializado en diagnóstico genómico prenatal, ha participado activamente en la introducción de técnicas como los microarrays cromosómicos y el NIPT en dicho campo. Actualmente es presidente de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal y asesor de diagnóstico prenatal y hematológico en la GENQA (organismo Europeo).



## **Prof. Dr. José Lozano**

Licenciado en Ciencias (Biología) por la Universidad de Málaga y Doctor en Ciencias por la Universidad Autónoma de Madrid. Tesis Doctoral en el Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CSIC-UAM). Continuó su formación investigadora en el Laboratory of Signal Transduction del Memorial Sloan-Kettering Cancer Center (New York, EEUU). En 2002 se incorporó a la Universidad de Málaga, primero como investigador Ramón y Cajal y, desde 2011 como Profesor Titular. En la actualidad, su principal interés es desentrañar la regulación espacio-temporal de KSR, una importante proteína moduladora de las señales oncogénicas.



## **Dr. Manuel Macías González**

Doctor en Bioquímica y Biología Molecular. Más de 90 artículos internacionales de impacto en Áreas de Salud, como Biología Molecular, Endocrinología, Cáncer y Farmacología. Investigador sénior desde 2005 en la IBIMA-FIMABIS, Experto Evaluador de la UE, Miembro y Colaborador de diferentes Acciones Europeas, con estancias postdoctorales en diferentes países, tal como Alemania y Finlandia. Con nueve patentes nacionales, de las cuales, ha conseguido la internacionalización de tres de ellas. Actualmente centrado en estudio epigenético y epitranscriptómico implicados en la adipogénesis y carcinogénesis (EPIONCOBESITY).



## **Dr. José Luis de la Fuente Madero**

Licenciado en Medicina y Cirugía y Doctor en Medicina por la Universidad de Málaga. Licenciado en Derecho por la UNED. Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Especialista en Alergología. Especialista Universitario en Genética Clínica por la Universidad de Granada. Diplomado en Valoración Médica de Incapacidades por la Escuela Nacional de Medicina del Trabajo. Experto Universitario en Biocomputación: Técnicas Computacionales para el Estudio del Genoma. Universidad de Granada. Médico Inspector del Cuerpo de Inspección Sanitaria de la Administración de la Seguridad Social. Especialista en Mediación Civil y Mercantil. Miembro del Comité Asesor Científico y Director de Formación del Ilustre Colegio Oficial de Málaga.



## **Dr. Javier Chaves Martínez**

Doctor en biología, experto en genética y Director de la Unidad de Genómica y Diagnóstico Genético del Instituto de Investigaciones Sanitarias Clínico de Valencia, INCLIVA. Autor de más de 140 publicaciones científicas principalmente relacionadas con la genética de diferentes enfermedades humanas y director de numerosos proyectos de investigación dentro de esta área de trabajo. y más de 10 tesis doctorales. Ha desarrollado procedimientos para el diagnóstico de más de 70 enfermedades hereditarias y para estudios de farmacogenética oncológica. Cuenta con dos patentes y ha desarrollado recientemente una empresa Spin-Off Sequencing Multiplex SL (I+d+i, Seqplexing).

# PROFESORES



## Dr. José Luis García Pérez

Ha sido jefe de Grupo en el Banco Andaluz de Células Madre de Granada. Desarrolla su labor en el Centro Pfizer- Universidad de Granada-Junta de Andalucía de Genómica e Investigación Oncológica (GENYO) donde es el investigador principal en el grupo de Biología de Retroelementos LINE-1 en el Área de Variabilidad del ADN Humano. Además trabaja en la Universidad de Edimburgo. Medalla de Andalucía.



## Dr. Javier García Planells

Clinical Development and Scientific Advisor Rare Diseases Director en HEALTH-IN-CODE. Acreditado en Genética Humana por la Asociación Española de Genética Humana. Ha publicado veinte artículos en las más prestigiosas revistas científicas, entre las que cabe destacar Nature Genetics. En 2004 recibió el prestigioso Premio Reina Sofía por su trayectoria profesional con enfermedades neurológicas hereditarias. Presidente de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.



## Dr. Juan Pedro López Sigüero

Licenciado en Medicina en la Universidad Autónoma de Madrid y Doctorado en la Universidad de Málaga. Jefe de Sección de Endocrinología Infantil en Hospital Materno-Infantil de Málaga. Ha sido Presidente de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) (2008-12). Profesor de la Facultad de Medicina de Málaga, es autor de numerosas publicaciones científicas.



## Dr. José Perea García

Actualmente es Investigador Principal en la Biomédica Instituto de Investigación de Salamanca (IBSAL) y el Centro Integral de Cáncer Centro de Investigación en Salamanca. Jefe de Servicio de Cirugía en Vithas Hospital Arturo Soria, en Madrid. Ha sido cirujano en la Unidad de Coloproctología del 12 de Octubre Hospital Universitario durante 10 años. Además de ser miembro de varios comités clínicos y Fellows Advisor de la Especialidad y principal investigador del Instituto de Investigaciones 12 de Octubre. Cirujano Asistente en el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, así como PI en el Instituto de Investigación de la misma institución. Durante 9 años Profesor Asistente de Cirugía, en la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid. Premio Nacional de Coloproctología, entre otros. asesor médico de la Colon Cancer Foundation, y también Fight Colorectal Cancer Foundation, ambos de EE.UU.



## Dr. David Olmos Hidalgo

Actualmente trabaja en el Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid y es líder del grupo de Cáncer de Próstata en el Instituto Biomédico de dicho hospital. Doctor en Medicina por la Universidad de Málaga y especialista en Oncología Médica. En 2006 se unió al The Royal Marsden Hospital - The Institute of Cancer Research, (London, UK). Desde octubre de 2012 hasta diciembre de 2021 lideró el grupo de Cáncer de Próstata del CNIO. Además, desde abril de 2015 hasta abril de 2020 ha dirigido la unidad clínica multidisciplinar de Cáncer Genitourinario en el Instituto de Investigaciones Biomédicas IBIMA, incluidos los "Hospitales Universitarios Regionales y Virgen de la Victoria de Málaga" con el objetivo de acelerar la traducción de los avances de la investigación en beneficio del cáncer de próstata. Investigador "Ramón y Cajal" así como otras becas y distinciones como las muy prestigiosas como Prostate Cancer Foundation Young Investigator Award (2014-2017), a beca para retorno de investigadores de la "Fundación científica de la AECC" (2012-2016), and ESMO Research Fellowship (2006-2007) entre otras. Autor de más de 100 publicaciones de muy alta relevancia internacional.