

Aurora Sánchez Díaz

FORMACIÓN ACADÉMICA

Junio/1984	Licenciatura en Medicina y Cirugía. Universidad de Barcelona.
23/10/1998	Doctor en Medicina - <i>cum laude</i> por unanimidad - Universidad de Barcelona.
Año 2000	Acreditación en Genética por la Asociación Española de Genética Humana

ACTIVIDAD LABORAL

Desde 1992, Médico Adjunto del Servicio de Genética del Hospital Clínic de Barcelona. Desde 1996 hasta 1999, Médico Especialista del Servicio de Genética del Hospital Clínic de Barcelona y actualmente, Consultor 2 del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Hospital Clínic de Barcelona.

Durante todo este periodo, mi actividad laboral consistió en el desarrollo del área clínica del Servicio: asistencia, valoración clínica, confirmación diagnóstica y consejo genético, formando parte como genetista del Comitè d'Anomalies Fetals de la Unitat de Diagnostic Prenatal del Hospital Clínic. Fue responsabilidad mía, la asistencia y la dirección de la línea de investigación de la enfermedad de Huntington así como, de la evaluación clínica del retraso mental y la neurofibromatosis.

ASOCIACIONES

Asesor científico de:

Associació Catalana Per l'Estudi de la Síndrome del Cromosoma X Fràgil.
Associació Catalana de la Malaltia de Huntington.

Miembro de:

Asociación Española de Diagnóstico Prenatal
Asociación Española Genética Humana

EXPERIENCIA CLÍNICA

Mi experiencia en el área de la Genética Clínica, parte de 1990, momento desde el cual fue responsabilidad mía la puesta a punto de las consultas externas del Servicio de Genética. Mi labor se centró en la valoración clínica y la orientación de los diferentes estudios genéticos de los retrasos mentales, síndromes dismórficos, facomatosis, infertilidades y esterilidades, alteraciones cromosómicas, enfermedades neuromusculares etc. Todo ello tanto en el ámbito postnatal como prenatal. Fue responsabilidad mía la puesta a punto del estudio genético de la enfermedad de Huntington desde el punto de vista de la confirmación diagnóstica, del diagnóstico presintomático y del diagnóstico prenatal. Posteriormente y, dado el descubrimiento de otros genes implicados en diferentes enfermedades neurodegenerativas, fue también producto de mi actividad, el acoplamiento de las vías impuestas en el enfermedad de Huntington a las diferentes enfermedades motivo de estudio. Todo ello supone haber adquirido, con mi actividad laboral, una amplia experiencia en el consejo genético sobre todo en las enfermedades neurodegenerativas.

EXPERIENCIA DOCENTE

He contribuido de forma activa y directa, en la formación en el campo de la Genética clínica de diferentes facultativos procedentes de otras especialidades.

He contribuido a la formación de asesores genético participando como profesora, tutora y coordinadora de prácticas en el Máster en assessorament Genètic impartido por la Universidad Pompeu Fabra

OTRAS ACTIVIDADES

Más de 60 Artículos en revistas internacionales indexadas, más de 10 en revistas nacionales y cuatro capítulos de libro.

Investigador principal de cuatro proyectos de investigación FIS y colaborador en otros seis.

Evaluador científico de la ANEP.