



## **Magdalena de Ugarte Pérez**

Sección de Ciencias

### **Principales líneas de investigación:**

- Diagnóstico metabólico y genético de enfermedades metabólicas hereditarias.
- Bases moleculares de las enfermedades genéticas: Fenilcetonuria, acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, homocistinuria, enfermedad “Jarabe de Arce”

Doctora en Farmacia por la Universidad de Granada, Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid y Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de la Universidad Autónoma de Madrid (CEDEM-UAM). Ha sido Profesora Visitante de la Universidad de Yale y de la Universidad de California en San Diego. Coordinadora del grupo de trabajo que elaboró el Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad. Miembro del Consejo Nacional de Prevención de la Subnormalidad y Asesora permanente del Real Patronato de Educación y Atención a Personas con Minusvalías. Ha sido galardonada con el Premio Reina Sofía de Investigación sobre Prevención de la Subnormalidad (1982). Condecorada con la Encomienda con placa de Alfonso X El Sabio, 1982. Voto de Reconocimiento, del Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalía por los sobresalientes méritos científicos y sanitarios alcanzados en España en la actividad pionera de detección de enfermedades metabólicas congénitas, a los 25 años de su inicio. Firmado por S.M. La Reina Sofía, Presidenta de Honor. Junio, 1995. Y Premio de la Real Academia de Farmacia (1998). Es socia de Honor de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM). Es experta en diagnóstico bioquímico y genético de enfermedades metabólicas hereditarias, identificación de genes causantes de enfermedad, análisis funcional de variantes alélicas, expresión de genes y estudio de terapias génicas y farmacológicas específicas de mutación. Participante y coordinador de más de 50 proyectos de investigación nacionales e internacionales. Autor de más de 300 artículos científicos publicados en revistas y libros de difusión internacional.