

Domingo González-Lamuño Leguina.
Profesor Titular de Pediatría. Universidad de Cantabria
Médico Adjunto de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, Cantabria.

Presidente de la Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).

ORCID: 0000-0002-7578-241X. Scopus: 6603367933.

- **Formación:** Licenciado en Medicina y Cirugía. Especialista en Pediatría con áreas de capacitación específica en "Nefrología Infantil" y "Errores Innatos del Metabolismo". Doctor en Medicina y Cirugía con Tesis doctoral en el Área de Genética.

- **Estancias:** Beca post MIR con Beca de Ampliación de Estudios del FISS (año 1995) en el Instituto Municipal de Investigaciones Médicas de Barcelona (IMIM). Estancias en Centros de Referencia Internacionales en Enfermedades Raras Metabólicas Hereditarias: 1) Departamento de Neurología del Hospital Johns Hopkins, Baltimore, USA. Agosto 2005-Marzo 2006; y 2) Servicio de Enfermedades Metabólicas-Hereditarias. Hospital Necker de París.. Julio-Agosto 2012.

- **Líneas de Investigación:** 1.- Enfermedades Metabólicas-Hereditarias. 2.- Enfermedades Raras de Base Genética. 3.- Bases genéticas de las Enfermedades Pediátricas. Investigador de las redes de investigación Red epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REPIER) y la Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (REDEMTEH) dentro del programa de Redes Temáticas de Investigación Cooperativa del Instituto de Salud Carlos III (2003-2006). IP de dos proyectos de investigación del ISCIII en enfermedades Raras y del Proyecto Europeo NUTRIENTHE.

- **Asesoría científica:** Asesor del Ministerio de Sanidad y Consumo para Centros de Referencia CSUR en enfermedades Metabólicas y para el Cribado Neonatal. Asesor científico de Orphanet desde el año 2005. Asesor científico de la Asociación PKU-OTM, MPS-España, Gaucher, Sdr. de Williams, Sdr. de Lowe, y Síndrome de Noonan. Presidente del Comité Científico de la Fundación Mencía para la investigación en terapia génica y celular.

- **Asociaciones Científicas:** Presidente de la Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM) 2019-act.

- Miembro del European Metabolic Group (2015-act.); Advisory Board de la Sociedad Internacional de Errores Innatos del Metabolismo

- Académico de Número de la Real Academia de Medicina de Cantabria (nov 2019)

1.- Aportaciones científicas

1.1.- Aplicación de técnicas moleculares a la práctica clínica pediátrica. Uso de técnicas básicas de laboratorio para el estudio de expresión diferencial de genes relacionados con el estado de diferenciación de tumores de desarrollo. Aproximación terapéutica *in vitro* mediante terapias de oligonucleótidos antisentido sobre genes expresados diferencialmente. Algunos de los resultados se encuentran recogidos en NIH (National Library of Medicine. Accessions: U52098.1 U52097.1 U52096.1 AF112859.1 **Tesis doctoral, universidad de Cantabria, año 1995:** Desarrollo y aplicación de nuevos métodos para la expresión de genes expresados diferencialmente en el tumor de Ewing. Universidad de Cantabria. **Publicaciones:** A putative novel serine-threonine kinase specific of Ewing's sarcoma and neoplastic cells of neuroectodermal origin. June 1999 Pediatric Research; EXPRESSION AND REGULATION OF THE TRANSCRIPTIONAL REPRESSOR ZNF43 IN EWING SARCOMA CELLS. Pediatric Pathology & Molecular Medicine, 2002.

1.2.- Enfermedades Raras: Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Real Patronato de la Discapacidad, años 2002. El Real Patronato hizo suya la preocupación manifestada desde la Universidad de Cantabria y en el año 2002 colaboró en el "Simposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica" al que asistieron responsables de Pediatría de todo el país, representantes de la Federación Española de Enfermedades Raras y grupos de investigadores el Instituto de Salud Carlos III, significó el punto de partida de este documento. *Otros documentos:* Enfermedades raras en pediatría [Rare diseases in paediatrics]. An Sist Sanit Navar. 2008;31 Suppl 2:21-9; Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica [Needs in rare diseases during paediatric age]. An Sist Sanit Navar. 2008;31 Suppl 2:165-75; Recursos on-line en el manejo de enfermedades raras [On-line resources in dealing with rare diseases]. An Sist Sanit Navar. 2008;31 Suppl 2:145-52.

1.3.- Investigación traslacional en enfermedades raras metabólicas. A partir de casos clínicos no resueltos, diseño de estrategias de investigación dirigidas a conocer los mecanismos y opciones de tratamiento.

Malformaciones y Desarrollo: A clinical and experimental overview of sirenómelia: insight into the mechanisms of congenital limb malformations. Dis Model Mech. 2011 May;4(3):289-99.

Enfermedades nuevas: Identificación de mecanismos, descripción del síndrome (ADNO consorcio) y generación de modelos iPSC: Cellular and animal models of skin alterations in the autism-related ADNP syndrome. Sci Rep. 2019 Jan 24;9(1):736; GENYOi004-A: An induced pluripotent stem cells (iPSCs) line generated from a patient with autism-related ADNP syndrome carrying a pTyr719* mutation. Stem Cell Res. 2019 May;37:101446; Clinical Presentation of a Complex Neurodevelopmental Disorder Caused by Mutations in ADNP. Biol Psychiatry. 2019 Feb 15;85(4):287-297.

1.4.- Estudios funcionales *in vitro*. Estudio de una nueva canalopatía en paciente con trastorno del desarrollo y epilepsia intratable. A novel loss-of-function mutation of the voltage-gated potassium channel Kv10.2 involved in epilepsy and autism. Orphanet J Rare Dis. 2022 Sep 6;17(1):345.

2.- Aportaciones docentes

2.1.- Co-Editor y autor de varios capítulos de la 5ª edición del Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias (Ergón, 2022). Obra de referencia en Errores Innatos del Metabolismo en castellano.

2.2.- Manual clínico del cribado metabólico (2 ediciones) Santiago de Compostela : Universidade de Santiago de Compostela, 2012.

2.3.- Fundador y Ex-Director Científico del Centro Metabólico Avanzado de Cantabria (CDEMAC). Centro especializado en el diagnóstico de Enfermedades Metabólicas-Hereditarias. (Junio 2014-Junio de 2018)

2.4.- Asesor Científico y Miembro de Comités de enfermedades Raras Metabólicas

3.- Indicadores de Calidad.

Dirección de 18 Tesis doctorales. últimos 10 años: 8

4 sexenios de investigación (último concedido en diciembre de 2018)

Web of Science: 102 publicaciones indexadas pubmed; Citas: 2381 (Scopus); 2927 (Google académico);

Publicaciones totales en primer cuartil (Q1): 29 publicaciones; Índices: Scopus índice h = 26; Google Académico: índice h = 33; i10 = 61

4.- Artículos últimos 2 años

- Exercise influence on monocarboxylate transporter 1 (MCT1) and 4 (MCT4) in the skeletal muscle: A systematic review. Benítez-Muñoz JA, Cupeiro R, Rubio-Arias JÁ, Amigo T, **González-Lamuño D. Acta Physiol (Oxf), 2024** Mar;240(3):e14083. doi: 10.1111/apha.14083. Epub 2024 Jan 19.
- Supplementation for Performance and Health in Patients with Phenylketonuria: An Exercise-Based Approach to Improving Dietary Adherence. **González-Lamuño D**, Morencos C, Arrieta FJ, Venegas E, Vicente-Rodríguez G, Casajús JA, Couce ML, Aldámiz-Echevarría L. **Nutrients, 2024** Feb 25;16(5):639. doi: 10.3390/nu16050639.

- Hyperhomocysteinemia in Adult Patients: A Treatable Metabolic Condition. **González-Lamuño D**, Arrieta-Blanco FJ, Fuentes ED, Forga-Visa MT, Morales-Conejo M, Peña-Quintana L, Vitoria-Miñana I. **Nutrients**, **2023** Dec 30;16(1):135. doi: 10.3390/nu16010135.
- Breastfeeding and Inborn Errors of Amino Acid and Protein Metabolism: A Spreadsheet to Calculate Optimal Intake of Human Milk and Disease-Specific Formulas. Vitoria-Miñana I, Couce ML, **González-Lamuño D**, García-Peris M, Correcher-Medina P. **Nutrients**, **2023** Aug 13;15(16):3566. doi: 10.3390/nu15163566.
- Uncovering genetic causes of hypophosphatemia. Puente-Ruiz N, Docio P, Unzueta MTG, Lavín BA, Maiztegi A, Vega AI, Piedra M, Riancho-Zarrabeitia L, Mateos F, **Gonzalez-Lamuño D**, Valero C, Riancho JA. **J Intern Med**, **2023** Jun;293(6):753-762. doi: 10.1111/joim.13635. Epub 2023 Apr 16.
- Description of a Cohort with a New Truncating MYBPC3 Variant for Hypertrophic Cardiomyopathy in Northern Spain. Fernández Suárez N, Viadero Ubierna MT, Garde Basas J, Onecha de la Fuente ME, Amigo Lanza MT, Martín Gorria G, Rivas Pérez A, Ruiz Guerrero L, **González-Lamuño D**. **Genes (Basel)**, **2023** Mar 30;14(4):840. doi: 10.3390/genes14040840.
- Lactose and Galactose Content in Spanish Cheeses: Usefulness in the Dietary Treatment of Patients with Galactosaemia. **Nutrients**, **2023**; 15(3):594. <https://doi.org/10.3390/nu15030594>
- Mild Hypophosphatemia-Associated Conditions in Children: The Need for a Comprehensive Approach. **International Journal of Molecular Sciences**, **2023**, 24(1), 687.
- Alkaptonuria: Response to low-dose nitisinone in two patients with a new mutation | Alcaptonuria: respuesta a dosis bajas de nitisinone en 2 pacientes con una mutación nueva. **Medicina Clínica**, **2022**, 159(12), pp. 604–605.
- A novel loss-of-function mutation of the voltage-gated potassium channel Kv10.2 involved in epilepsy and autism. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, **2022**, 17(1), 345.
- Safety and preliminary efficacy on cognitive performance and adaptive functionality of epigallocatechin gallate (EGCG) in children with Down syndrome. A randomized phase Ib clinical trial (PERSEUS study). **Genetics in Medicine**, **2022**, 24(10), pp. 2004–2013.
- Cardiac arrest as a manifestation of unknown Type V glycogenosis: a case report. **ESC Heart Failure**, **2022**, 9(5), pp. 3625–3629.
- Clinical practice recommendations for the diagnosis and treatment of X-linked hypophosphatemia: A consensus based on the ADAPTE method | Recomendaciones de práctica clínica para el diagnóstico y el tratamiento de la hipofosfatemia ligada al cromosoma X: un consenso basado en el método ADAPTE. **Medicina Clínica**, **2022**, 159(3), pp. 152.e1–152.e12.
- New Insights into Renal Failure in a Cohort of 317 Patients with Autosomal Dominant Forms of Alport Syndrome: Report of Two Novel Heterozygous Mutations in COL4A3. **Journal of Clinical Medicine**, **2022**, 11(16), 4883.