

Fecha del CVA

16/09/2021

## Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre *	Domingo	
Apellidos *	González-Lamuño Leguina	
Identificador científico	Open Researcher and Contributor ID (ORCID)*	0000-0002-7578-241X
	Researcher ID	
	Scopus Author ID	

\* Obligatorio

### A.1. Situación profesional actual

Puesto	COORDINADOR 2 DE MASTER Y POP		
Fecha inicio	2014		
Organismo / Institución	UNIVERSIDAD DE CANTABRIA		
Departamento / Centro	/		
País		Teléfono	
Palabras clave			

### A.2. Situación profesional anterior

Periodo	Puesto / Institución / País
2010 - 2017	COORDINADOR DE INTERCAMBIOS DE LA FACULTAD DE MEDICINA en la Universidad de Cantabria / UNIVERSIDAD DE CANTABRIA
2021 -	Director de Departamento / Universidad de Cantabria

### A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Doctor en Medicina y Cirugía	UNIVERSIDAD DE CANTABRIA	1995
PEDIATRIA Y SUS AREAS ESPECIFICAS	HOSPITAL UNIVERSITARIO MARQUES DE VALDECILLA	1994
Licenciado en Medicina y Cirugía	U. DE OVIEDO	1988

## Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

- **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 área de genética (Titulo de Tesis "Desarrollo y Aplicación de Nuevas Técnicas para la Detección de Genes Expresados Diferencialmente en el Tumor de Ewing", año 1995).

- **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 específicas en Centros de Referencia Internacional en Enfermedades Raras de Base Metabólico-Hereditaria: Departamento de Neurología del Hospital Johns Hopkins, Baltimore, USA. Agosto 2005-Marzo 2006 y Hospital Necker de París. Servicio de Enfermedades Metabólicas-Hereditarias. Julio-Agosto 20012.

- **Líneas de Investigación:** 1.- Enfermedades Metabólico-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.

- **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, Sdr. de Willimas y Sdr. de Lowe. Presidente del Comité Científico de la Fundación Mencía para la investigación en terapia génica y celular.

- **Profesor Titular** de Pediatría. Dirección de 14 Tesis Doctorales. 4 quinquenios docentes y 4 sexenios de investigación (último diciembre de 2018). Más de 60 trabajos indexados en Genética y Enfermedades Raras. 1.200 citas. F.I. acumulado > 200. Factor h = 18. Co-editor del Tratado de Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades metabólicas Hereditarias (ERGON. Madrid, 2015)

- **Ex-Director Científico** del Centro Metabólico Avanzado de Cantabria (CDEMAC). Centro especializado en el diagnóstico de Enfermedades Metabólico-Hereditarias. (hasta Junio de 2018)

- **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 Soceidad Internacional de Errors Innaros del Metabolismo

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

## Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES

### C.1. Publicaciones

AC: Autor de correspondencia; (nº x / nº y): posición firma solicitante / total autores. Si aplica, indique el número de citaciones

- 1 **Artículo científico**. Domingo González-Lamuño. (9/23). 2021. Impact of COVID-19 Confinement on Physical Activity and Sedentary Behaviour in Spanish University Students: Role of Gender Int J Environ Res Public Health.
- 2 **Artículo científico**. 2021. Comparison of covid-19 and non-covid-19 pneumonia in down syndrome Journal of Clinical Medicine. 10-6, pp.3748.
- 3 **Artículo científico**. 2021. Treatment adherence in tyrosinemia type 1 patients Orphanet Journal of Rare Diseases. 16-1, pp.256.
- 4 **Artículo científico**. (4/9). 2020. Lessons from individuals with Down syndrome during COVID-19 Lancet Neurol.
- 5 **Artículo científico**. Domingo González-Lamuño. (8/8). 2020. Modified Serum ALP Values and Timing of Apparition of Knee Epiphyseal Ossification Centers in Preterm Infants with Cholestasis and Risk of Concomitant Metabolic Bone Disease of Prematurity Nutrients. MDPI.
- 6 **Artículo científico**. ;. (9/9). 2020. Metabolic Serendipities of Expanded Newborn Screening Genes. MDPI. 11.
- 7 **Artículo científico**. (4/5). 2020. Bone Status in Patients with Phenylketonuria: A Systematic Review Nutrients.
- 8 **Artículo científico**. (3/4). 2020. Translation and study of the measurement properties of the Early Feeding Skills Assessment tool in premature newborn An Pediatr (Barc).
- 9 **Artículo científico**. (1/1). 2020. Hypophosphataemic Rickets: Diagnosis Algorithm-How Not to Make a Mistake Adv Ther.
- 10 **Artículo científico**. (8/9). 2020. Strength plus Endurance Training and Individualized Diet Reduce Fat Mass in Overweight Subjects: A Randomized Clinical Trial International Journal of Environmental Research and Public Health.
- 11 **Artículo científico**. 2020. Implementation of an Affordable Method for MPS Diagnosis from Urine Screening to Enzymatic Confirmation: Results of a Pilot Study in Morocco Clinical laboratory.
- 12 **Artículo científico**. 2020. The Effects of the Type of Exercise and Physical Activity on Eating Behavior and Body Composition in Overweight and Obese Subjects. Nutrients. 12-2, pp.557.

- 13 **Artículo científico.** Domingo González-Lamuño. (8/8). 2019. Effect of hemodialysis session on acute changes in inflammatory and cardiovascular risk biomarkers J Cardiol Cardiovasc Med.
- 14 **Artículo científico.** Domingo González-Lamuño. (3/3). 2019. Neonatal abstinence syndrome: Management and therapy in 25 hospitals in Spain Anales de Pediatría.
- 15 **Artículo científico.** Domingo González-Lamuño. (4/5). 2019. Newborn screening for metabolic disorders in Spain and worldwide An Pediatr.
- 16 **Artículo científico.** 2019. 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. Elsevier.
- 17 **Artículo científico.** 2019. Phenotype, treatment practice and outcome in the cobalamin-dependent remethylation disorders and MTHFR deficiency: Data from the E-HOD registry J Inherit Metab Dis.
- 18 **Artículo científico.** 2019. Cellular and animal models of skin alterations in the autism-related ADNP syndrome.Sci Rep.Nature.
- 19 **Artículo científico.** 2018. Determinants of Plasma Docosahexaenoic Acid Levels and Their Relationship to Neurological and Cognitive Functions in PKU Patients: A Double Blind Randomized Supplementation Study.Nutrients.
- 20 **Artículo científico.** 2018. Factors associated with grip strength among adolescents: An observational study.J Hand Ther.
- 21 **Artículo científico.** 2018. Impact of APOE2allele on lipid profile change after a weight loss program.Nutr Hosp.
- 22 **Artículo científico.** 2018. Phenotype, treatment practice and outcome in the cobalamin-dependent remethylation disorders and MTHFR deficiency: data from the E-HOD registry.J Inherit Metab Dis.
- 23 **Artículo científico.** 2018. Rehydration during exercise prevents the increase of homocysteine concentrations.Amino Acids.
- 24 **Artículo científico.** Cupeiro, R.; Pérez Prieto, R.; Amigo, T.; Gortázar, P.; Redondo, C.; González Lamuño, D.(6/6). 2016. Role of the monocarboxylate transporter MCT1 in the uptake of lactate during active recovery.European journal of applied physiology. 116-5, pp.1005-1015. ISSN 1439-6327.
- 25 **Artículo científico.** Aldámiz Echevarría, L.; Llarena, M.; Bueno, MA.; et al; González Lamuño, D.; Couce, ML.(12/20). 2016. Molecular epidemiology, genotype-phenotype correlation and BH4 responsiveness in Spanish patients with phenylketonuria.Journal of human genetics. ISSN 1435-232X.
- 26 **Artículo científico.** Szendrei, B.; González Lamuño, D.; Amigo, T.; et al; Cupeiro, R.(2/9). 2016. Influence of ADRB2 Gln27Glu and ADRB3 Trp64Arg polymorphisms on body weight and body composition changes after a controlled weight-loss intervention.Applied physiology, nutrition, and metabolism = Physiologie applique?e, nutrition et me? tabolisme. 41-3, pp.307-321. ISSN 1715-5320.
- 27 **Artículo científico.** De Miguel Etayo, P.; Muro, C.; Santabárbara, J.; et al; EVASYON Study Group.(13/13). 2016. Behavioral predictors of attrition in adolescents participating in a multidisciplinary obesity treatment program: EVASYON study.International journal of obesity (2005). 40-1, pp.84-91. ISSN 1476-5497.
- 28 **Artículo científico.** 2016. Molecular epidemiology, genotype-phenotype correlation and BH4 responsiveness in Spanish patients with phenylketonuria.J Hum Genet.
- 29 **Artículo científico.** 2016. Relapses in patients with Henoch-Schönlein purpura: Analysis of 417 patients from a single center.Medicine.
- 30 **Libro o monografía científica.** 2017. ENFERMEDADES RARAS METABÓLICAS Procedimientos de Urgencias y de Situaciones de Riesgo Ergon. pp.1-432. ISBN 978-84-16732-13-5.

### C.3. Proyectos y Contratos

- 1 **Proyecto.** LYSOPATH: Nuevos mecanismos patogénicos en los trastornos lisosomales: La genómica y el papel de la epigenética, las variantes estructurales y los genes modificadores. Francisco Javier DEL CASTILLO FERNANDEZ DEL PINO. (INSTITUTO RAMON Y CAJAL DE INVESTIGACION SANITARIA (IRYCIS)). 2022-2024. 301.895 €.

- 2 **Proyecto.** "ESTUDIO MULTICÉNTRICO EN ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA Y NEUROCOGNITIVA. ELABORACIÓN DE UN REGISTRO NACIONAL". Fundación Mutua Madrileña. (Hospital Universitario 12 de Octubre). 2019-2021.
- 3 **Proyecto.** Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT). Instituto de Salud Carlos III. ANGEL MARIA CARRACEDO ALVAREZ. (UNIVERSIDAD DE SANTIAGO DE COMPOSTELA). Desde 2021. 7.249.990 €.
- 4 **Contrato.** Estudio de investigación exploratoria pediátrica sobre uso y seguridad de ECG (PERSEUS) Fundación Mutua Madrileña. Rafael de la Torre Fornell. 01/07/2019-01/07/2021.
- 5 **Contrato.** IDENTIFICACIÓN DE CASOS OCULTOS DE HIPOFOSFATEMIA DE CAUSA GENÉTICA Kyowa Kyirin. Jose Antonio Riancho. Desde 2019. 50.000 €.
- 6 **Contrato.** Servicios de análisis genéticos y proteicos Desde 15/08/2018.

#### **C.4. Actividades de transferencia y explotación de resultados**