

Resumen

Doctor en Farmacia con más de veinte años de experiencia en diagnóstico e investigación en enfermedades metabólicas hereditarias (EMH). Tengo una gran experiencia en la coordinación de las distintas secciones de análisis clínicos, destinada a una labor asistencial, sobre pacientes reales, para el diagnóstico de EMH. También tengo gran experiencia en técnicas instrumentales como la Cromatografía y la Espectrometría de Masas, principalmente enfocadas a las EMH. Relacionado con estos cometidos, también tengo experiencia como Asesor Científico en ERNDIM (organismo europeo para el control de calidad en las técnicas analíticas aplicadas al campo de EMH), como Representante Nacional para la comunicación entre ERNDIM y la asociación española para los EMH y como responsable del diagnóstico confirmatorio tras las pruebas positivas de cribado neonatal. En relación con las Técnicas Cromatográficas y Espectrométricas, también tengo experiencia en su aplicación a la tecnología de alimentos, dentro del campo de investigación de nuevos productos saludables destinados al consumo. También poseo experiencia en otras técnicas analíticas como RMN, SFE como más destacables.

Durante mi carrera profesional e investigadora he participado en 15 diferentes proyectos de investigación, 43 publicaciones científicas, congresos, tanto como asistente como organizador, así como en la impartición de clases, como profesor en la UNIR y como profesor invitado en la UAM, UPM, CSIC y Hospital Ramón y Cajal de Madrid, en cursos relacionados con las diferentes materias a las que me dedico profesionalmente (índice h: 14, citas 512, [ORCID](#), [SCOPUS](#)). También, soy miembro de las asociaciones científicas españolas y europeas de Genética Humana (AEGH y ESHG) y del estudio de EMH (AECOM y SSIEM).

Estos méritos me han permitido obtener la Acreditación por la ANECA como Profesor Contratado Doctor, además de para Profesor de Universidad Privada.

Experiencia profesional

Responsable de colaboración en el Programa de Cribado Neonatal. *Madrid.* **2020-presente**

Responsable de la etapa de diagnóstico de confirmación dentro de la colaboración con la Comunidad de Madrid para el Programa de Cribado Neonatal destinado al diagnóstico precoz de EMH en recién nacidos asintomáticos.

Representante Nacional. *AECOM-ERNDIM.* **2019-presente**

Representante a nivel de España como miembro de la Asociación Española para el Estudio de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM) para la comunicación e información de ERNDIM (European Research Network for Evaluation and Improvement of Screening, Diagnosis and Treatment) sobre actividades docentes, cursos, congresos sobre la aplicación del control de calidad en EMH y la comunicación de resultados de los programas a los participantes.

Asesor Científico. *ERNDIM.* **2017-presente**

Asesor científico en ERNDIM. Desarrollo de programas de control de calidad para los análisis cuantitativos destinados a laboratorios participantes especializados en EMH a nivel mundial, para la mejora, aprendizaje, consecución de las mejores prácticas y optimización del diagnóstico y seguimiento de pacientes. Creación del programa de control de calidad cuantitativo de acilcarnitinas en suero para diagnóstico de enfermedades de la β -oxidación mitocondrial, acidurias orgánicas y aminoacidopatías.

Responsable de Laboratorio. *Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares.* **2012-presente**

Coordinador para el Diagnóstico Bioquímico en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Estudio global para la generación de informes a partir de los resultados obtenidos en los análisis bioquímicos realizados por un grupo de quince personas como labor asistencial a pacientes con sospechas de EMH (análisis de aminoácidos, bases nitrogenadas, proteínas glicosiladas, ácidos orgánicos, actividades enzimáticas, etc.).

Responsable del Área de Cromatografía y Espectrometría. CEDEM.

2000-presente

Responsable del desarrollo y puesta a punto, en un grupo de trabajo de cinco personas, de las metodologías necesarias para el análisis bioquímico de pacientes con EMH mediante el empleo de las técnicas instrumentales de Espectrometría de Masas acoplada o no a Cromatografía de Gases o de Líquidos (UPLC/Q-TOF, HPLC/MS/MS, HPLC/QTrap, GC/MS, GC/FID). Principalmente enfocadas al diagnóstico de acidurias orgánicas, enfermedades peroxisomales, enfermedades de la síntesis de colesterol, ácidos biliares y creatina, enfermedades de la β -oxidación de los ácidos grasos, enfermedades peroxisomales.

Investigador visitante. Amsterdam University Medical Center.

Febrero-2005

Aprendizaje de la Espectrometría de Masas en Tándem (HPLC/MS/MS) y aplicación a los EMH en un laboratorio de gran prestigio como es el *Metabolic Laboratory* del Prof C. Jakobs.

Investigador postdoctoral. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares.

1997-1999

Corresponsable de la puesta a punto y mejora de los análisis bioquímicos por GC/MS y GC/FID destinados al diagnóstico y seguimiento de pacientes EMH dentro de una labor asistencial en coordinación con hospitales a nivel autonómico, nacional e internacional. Preparación para la introducción de las novedosas técnicas de HPLC/MS/MS.

Estancia predoctoral en el extranjero. Universidad de Florida. Gainesville, EEUU.

sep-nov-1994

Investigación en el *Institute of Food and Agricultural Science* de la aplicación de dióxido de carbono supercrítico para la mejora de la conservación de zumos de naranja envasados. Estudio de sus propiedades organolépticas y de conservación tras los tratamientos (cuantificación de turbidez, color, escala de grises).

Investigador FPI. Instituto de Fermentaciones Industriales, CSIC.

1993-1996

Título de la tesis "Aplicación del dióxido de carbono supercrítico al procesado de alimentos: nata, subproductos del refinado de aceites vegetales y zumo de naranja" dentro de proyecto del Plan Nacional del Ministerio de Educación y Ciencia. **Tareas:** aplicación a nata para producir quesos bajos en colesterol, a subproductos de aceites para aprovechamiento con la extracción de escualeno y esteroides, a zumo de naranja para mejorar la estabilidad. Análisis de productos y extractos mediante HPLC, GC, GC/MS y ^{13}C -RMN para la obtención de resultados. **Presentación del examen:** Universidad Complutense de Madrid, Facultad de Farmacia, Departamento de Nutrición y Bromatología II.

Docencia y méritos científicos

Acreditación como Profesor Contratado Doctor y Profesor Universidad Privada por la ANECA (2020).

Profesor en la Universidad Internacional de La Rioja (UNIR) en el Curso de Redacción de Artículos Científicos en 2021/22 hasta la actualidad.

Profesor invitado en diferentes cursos, en diferentes años, organizados por el Gabinete de Formación del Consejo Superior de Investigaciones Científicas, Universidad Politécnica de Madrid, Universidad Autónoma de Madrid u Hospital Ramón y Cajal, principalmente. Impartidos para la Formación Continua del personal, Doctorado y a Residentes, con temas directamente relacionados con mi actividad investigadora y profesional como son las Técnicas Instrumentales y el diagnóstico de EMH.

Cuarenta y tres artículos sobre Técnicas Cromatográficas y Espectrométricas, y su aplicación al estudio de las EMH y Tecnología de Alimentos. Participación en 15 proyectos de investigación.

Miembro de los Comités Científicos en el V, X y XV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo (Madrid 2003 y 2023, Barcelona 2013). Moderador en los XIV y VIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo (Santiago de Compostela 2021 y Bilbao 2009). Ponente en ERNDIM Workshop Roma 2021 y Manchester 2017. Presentados más de 25 trabajos a congresos internacionales y nacionales.

Formación académica

- **Posdoctorado** EMH, Bioquímica, Técnicas Instrumentales Universidad Autónoma de Madrid, **2000**
 - **Ph.D** Farmacia, Técnicas Instrumentales y Tecnol. Alimentos Universidad Complutense, CSIC **1996**
 - **Licenciatura** en Farmacia, Rama Sanitaria Universidad de Valencia, **1992**
-