

Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva

Actualmente desempeño el cargo de Jefe del Servicio del S. de Genética en el Hospital Universitario '12 de Octubre' (HU12O) (desde 2023). Anteriormente, he sido Facultativo Adjunto de Bioquímica Clínica en el mismo centro (2002-2023), realizando labores asistenciales en el laboratorio central de urgencias y el laboratorio de diagnóstico bioquímico y genético de enfermedades mitocondriales y miopatías genéticas. Me licencié en Farmacia por la Universidad Complutense de Madrid (UCM) en 1988, y logré la especialidad en Bioquímica Clínica en 1993. En 1994 me incorporé al grupo de enfermedades mitocondriales y miopatías metabólicas del HU12O, dirigido por el Dr. Joaquín Arenas, obteniendo bajo su dirección, el grado de Doctor en Bioquímica y Biología Molecular en 2001 por la UCM gracias a un trabajo de tesis llevado a cabo en el Centro de Investigación del HU12O, centrada en la caracterización genética, molecular y bioquímica de las intolerancias metabólicas al ejercicio. En 1995 realicé una estancia corta predoctoral en el Instituto Neurológico Carlo Besta de Milán, donde profundicé en los aspectos bioquímicos y moleculares de las patologías mitocondriales.

Mi trayectoria investigadora se ha focalizado en el ámbito de las enfermedades raras, especialmente en el estudio de las bases bioquímicas y genético-moleculares de las enfermedades mitocondriales del sistema OXPHOS, las miopatías metabólicas y los trastornos genéticos que cursan con intolerancia al ejercicio, con un énfasis particular en la enfermedad de McArdle (glucogenosis tipo V). Actualmente dirijo el grupo de Enfermedades Mitocondriales y Neuromusculares del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital 12 de Octubre (i+12), un grupo multidisciplinar compuesto por bioquímicos, genetistas, biólogos moleculares e investigadores clínicos referentes en el ámbito de las patologías raras estudiadas. Soy el coordinador del Área de Enfermedades Raras y Base Genética desde el inicio del i+12. Por otra parte, en 2015 comencé la coordinación y actualmente superviso el Área de Laboratorios de Investigación Traslacional del i+12.

Nuestro grupo de investigación está adscrito al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER-ISCIII), del que formamos parte desde su fundación, red en la que coordiné durante cinco años el Programa de Medicina Mitocondrial. Además, nuestro grupo forma parte de las Unidades de Referencia Nacional (CSUR) para Trastornos Hereditarios del Metabolismo y para Trastornos Neuromusculares, así como de las Redes Europeas de Referencia Metab-ERN y ERN EURO-NMD.

Desde 2005 he sido Investigador Principal (IP) de forma ininterrumpida en proyectos financiados por FIS, y por la Acción Estratégica en Salud del ISCIII, relacionados con nuestras líneas de investigación. He participado como IP en distintas iniciativas

regionales apoyadas por las convocatorias de grupos de Biociencias de la Comunidad de Madrid, así como en proyectos europeos, como el registro europeo de pacientes con miopatías metabólicas (EuroMAC). En la actualidad, en el contexto CIBER_ER participo en el proyecto europeo *Genomit4*, enmarcado en el European Joint Programme on Rare Diseases, que está centrado en el desarrollo de estrategias multi-ómicas para el seguimiento de enfermedades mitocondriales.

He dirigido y codirigido 11 tesis doctorales, y he tutorizado a investigadores predoctorales, postdoctorales (Sara Borrell) y post-FSE (Rio Horteiga), así como a técnicos de laboratorio de investigación.

En cuanto a mi producción científica, he participado en más 200 publicaciones indexadas en Web of Science (Thomson-Reuters), acumulando un índice h de 42, con un total de 6.792 citas y una media de 27 citas por artículo. Entre los años 2017 y 2024, he publicado 87 artículos, que han recibido 762 citas. Mis identificadores de investigador son Scopus ID: 55744823200, ORCID: 0000-0003-4741-772X.

Soy miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y de la Sociedad Española de Medicina de Laboratorio (Semedlab).