

Curriculum vitae

Dr. D. Oscar Rubio Cabezas

Colaborador clínico docente

Investigador contratado post-Formación Sanitaria Especializada (2007-2010)

DIRECCIÓN

Servicio de Endocrinología
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús
Avda. Menéndez Pelayo, 65.
Tfn: 915035900 (Ext. 293)
FAX: 915035939
e-mail: orubio.hnjs@salud.madrid.org

MÉRITOS ACADÉMICOS

Licenciado en Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Valladolid. Valladolid 1994-2000.
Pruebas selectivas M.I.R. Convocatoria General 2000 (abril 2001). Número de orden: 2.
Especialista en Pediatría y Áreas Específicas. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid 2001-2005.
Máster en Metodología de la Investigación en Ciencias de la Salud. Universidad Autónoma de Barcelona. Barcelona 2004-2009.

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Diabetes mellitus
Diabetes neonatal y desarrollo pancreático
Genética molecular
Crecimiento humano normal y patológico

PREMIOS CIENTÍFICOS

1. Premio al mejor caso clínico. Concurso de casos clínicos para residentes de Pediatría: Rubio-Cabezas O, Pedrón Giner C. Lactante con anemia y regresión psicomotriz. Asociación Española de Pediatría, 2005.
2. XIX Premio de Investigación Lilly de la Fundación SEEP (Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica): Rubio-Cabezas O. Identificación de nuevos genes implicados en la producción de diabetes mellitus neonatal. XXX Congreso Nacional de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. Madrid, 2008.
3. Premio a la Mejor Comunicación Oral. RUBIO CABEZAS O, FLANAGAN SE, EDGHILL EL, PATCH A-M, ELLARD S, HATTERSLEY AT. Parental consanguinity strongly influences genetic aetiology in permanent neonatal diabetes. 35º Congreso Anual de la ISPAD (International Society of Pediatric and Adolescent Diabetes). Ljubljana (Eslovenia), 2009.

PUBLICACIONES INTERNACIONALES

1. Rubio-Cabezas O, Díaz-González F, Aragonés A, Argente J, Campos-Barros A. Permanent neonatal diabetes caused by a homozygous nonsense mutation in the glucokinase gene. *Pediatric Diabetes*. 2008; 9: 245-9.
2. Rubio-Cabezas O, Argente J. Current insights into the genetic basis of diabetes mellitus in children and adolescents. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2008; 21: 917-40.
3. Rubio-Cabezas O, Minton JAL, Caswell R, Shield JP, Kordonouri O, Sumnik Z, Cayssials A, Herr M, Loew A, Lewis V, Ellard S, Hattersley AT. Clinical heterogeneity in patients with FOXP3 mutations presenting with permanent neonatal diabetes. *Diabetes Care*. 2009; 32: 111-6.
4. Shepherd M, Shields B, Ellard S, Rubio-Cabezas O, Hattersley AT. A genetic diagnosis of HNF1A diabetes alters treatment and improves glycaemic control in the majority of insulin-treated patients. *Diabet Med*. 2009; 26: 437-41.
5. Kumaraguru J, Flanagan SE, Greeley SA, Nuboer R, Støy J, Philipson LH, Hattersley AT, Rubio-Cabezas O. Tooth discoloration in patients with neonatal diabetes after transfer onto glibenclamide: a previously unreported side effect. *Diabetes Care*. 2009; 32: 1428-30.

6. Edghill EL, Hameed S, Verge CF, Rubio-Cabezas O, Argente J, Sumnik Z, Dusatkova P, Cliffe ST, Hennekam RC, Buckley MF, Hussain K, Ellard S, Hattersley AT. Mutations in the SLC29A3 gene are not a common cause of isolated autoantibody negative type 1 diabetes. *JOP*. 2009; 10: 457-8.
7. Rubio-Cabezas O, Puri V, Murano I, Saudek V, Semple RK, Dash S, Hyden CSS, Bottomley W, Vigouroux C, Magre J, Raymond-Barker P, Murgatroyd PR, Chawla A, Skepper JN, Chatterjee VK, Suliman S, LD Screening Consortium, Patch A-M, Agarwal AK, Garg A, Barroso I, Cinti S, Czech MP, Argente J, O'Rahilly S, Savage DB. Partial lipodystrophy and insulin resistant diabetes in a patient with a homozygous nonsense mutation in CIDEA. *EMBO Mol Med*. 2009; 1: 280-7.
8. Rubio-Cabezas O, Edghill EL, Argente J, Hattersley AT. Testing for monogenic diabetes among children and adolescents with antibody-negative clinically defined Type 1 diabetes. *Diabet Med*. 2009; 29:1070-4.
9. Barrett JC, Clayton DG, Concannon P, Akolkar B, Cooper JD, Erlich HA, Julier C, Morahan G, Nerup J, Nierras C, Plagnol V, Pociot F, Schuilenburg H, Smyth DJ, Stevens H, Todd JA, Walker NM, Rich SS; The Type 1 Diabetes Genetics Consortium. Genome-wide association study and meta-analysis find that over 40 loci affect risk of type 1 diabetes. *Nat Genet*. 2009 May 10. [Epub ahead of print]
10. Rubio-Cabezas O. Diagnosing monogenic diabetes: common misinterpretations of genetic findings. *Pediatr Diabetes*. 2009 Aug 31. [Epub ahead of print]
11. Rubio-Cabezas O, Patch A-M, Minton JAL, Flanagan SE, Edghill EL, Hussain K, Balafrej A, Deeb A, Buchanan CR, Jefferson IG, Mutair A, the Neonatal Diabetes International Collaborative Group, Hattersley AT, Ellard S. Wolcott-Rallison syndrome is the most common genetic cause of permanent neonatal diabetes in consanguineous families. *J Clin Endocrinol Metab*. 2009; in press.

PUBLICACIONES NACIONALES

1. Rubio-Cabezas O. Fisiología de la leptina y su papel en los trastornos nutricionales. *Pediatría*. 002; 22: 219-223.
2. Rubio-Cabezas O, Muñoz Calvo MT, Pozo Román J, Argente Oliver J. Enfermedad de Graves: estado actual y revisión de 20 casos. *An Pediatr*. 2004; 61: 131-136.
3. Montero C, Pozo J, Muñoz MT, Martos G, Donoso MA, Rubio O, Argente J. Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamoniemia por mutación de novo en el exón 7 (G979A) del gen GLUD1, con excelente respuesta a diazóxido. *An Pediatr*. 2004; 61: 433-437.
4. Rubio-Cabezas O, Argente Oliver J. Carta al editor: Tratamiento con infusión subcutánea continua de insulina en pacientes pediátricos con diabetes mellitus tipo 1. *An Pediatr*. 2006; 64: 600-601.
5. Rubio-Cabezas O, Campos Barros A, Argente Oliver J. Diabetes mellitus neonatal: complejidad clínica y heterogeneidad genética. *Rev Esp Pediatr*. 2007; 62: 441-452.
6. Rubio-Cabezas O, Argente Oliver J. Diabetes mellitus en niños y adolescentes: complicaciones crónicas y enfermedades asociadas. *An Pediatr*. 2007; 66: 282-289.
7. Rubio-Cabezas O, Argente Oliver J. Diabetes mellitus en la infancia: una enfermedad heterogénea. *Med Clin*. 2007; 128: 627-633.
8. Rubio-Cabezas O, Pozo J, Argente J. Deficiencia completa de proteína transportadora de hormonas tiroideas (TGB). *Hormona y Factores de crecimiento*. 2008; XI (Supl 1):41-45.
9. Rubio-Cabezas O, Muñoz MT, Argente J. Diabetes neonatal transitoria por mutación en el gen ABCC8. *Hormona y Factores de Crecimiento*. 2008; XI (Supl 1):8-14.
10. Rubio-Cabezas O, Argente J. Metodología diagnóstica de la hipoglucemia en la infancia. *Revista de Hormona y Factores de Crecimiento*. 2008; XI (1):9-22.
11. Rubio-Cabezas O, Argente J. Aproximación clínico-genética a la diabetes monogénica. *Revista de Hormona y Factores de Crecimiento*. 2008; XII (2):1-13.

CAPÍTULOS DE LIBROS

1. Rubio Cabezas O, Pedrón Giner C. "Nutrición en el niño con cáncer". En *Tolerancia y Seguridad de las Fórmulas Enterales Hipercalóricas en la Infancia*. Vol. II. Laboratorios ABBOTT.
2. Rubio Cabezas O, Pedrón Giner C. "Anorexia infantil". En *Tolerancia y Seguridad de las Fórmulas Enterales Hipercalóricas en la Infancia*. Vol. II. Laboratorios ABBOTT.
3. González Gutiérrez-Solana L, Rubio Cabezas O. "Urgencias metabólicas II: tratamiento". En: García Peñas JJ, González Gutiérrez-Solana L, Ruiz-Falcó Rojas ML, editores. *Manual de Urgencias en Neurología Infantil*. Madrid, Gráficas Enar; 2005. p. 481-496.
4. González Gutiérrez-Solana L, Rubio Cabezas O. "Urgencias metabólicas I: aproximación diagnóstica". En: García Peñas JJ, González Gutiérrez-Solana L,

- Ruiz-Falcó Rojas ML, editores. Manual de Urgencias en Neurología Infantil. Madrid, Gráficas Enar; 2005. p. 455-480.
5. Rubio Cabezas O, Pedrón Giner C. "Nutrición enteral en la edad pediátrica". En: Bellido Guerrero D, de Luis Román DA, editores. Manual de Nutrición y Metabolismo. Madrid, Díaz de Santos; 2006. p. 597-609.
 6. Pedrón Giner C, Rubio Cabezas O. Signos sugestivos de metabopatía congénita. En: Casado Flores J, Serrano A, editores. Urgencias y tratamiento del niño grave 2ª ed. Madrid, Ergón; 2007. p. 1240-1245.
 7. Rubio Cabezas O, Jiménez García R. Coma - Encefalitis. En: Domínguez Ortega G, Molina Cabañero JC, de la Torre Espí M, editores. Manual de Urgencias Pediátricas. Madrid, Ergón; 2008. p. 1-18.
 8. Rubio Cabezas O, González Gutiérrez-Solana L. Enfermedades metabólicas: descompensaciones agudas. En: Domínguez Ortega G, Molina Cabañero JC, de la Torre Espí M, editores. Manual de Urgencias Pediátricas. Madrid, Ergón; 2008. p. 443-458.
 9. Rubio Cabezas O, Pozo Román J. Diabetes mellitus. En: Domínguez Ortega G, Molina Cabañero JC, de la Torre Espí M, editores. Manual de Urgencias Pediátricas. Madrid, Ergón; 2008. p. 415-432.
 10. Rubio Cabezas O. Hiperglucemia – Diabetes mellitus. En: Argente J, Soriano Guillén L, editores. Manual de Endocrinología Pediátrica. En prensa.
 11. Rubio Cabezas O. Hipoglucemia. En: Argente J, Soriano Guillén L, editores. Manual de Endocrinología Pediátrica. En prensa.
 12. Rubio Cabezas O. Valores normales. En: Argente J, Soriano Guillén L, editores. Manual de Endocrinología Pediátrica. En prensa.
 13. Rubio Cabezas O. Síndromes de Wolfram. En: Argente J, editor. Monografía sobre diabetes insípida. En prensa.

COMUNICACIONES INTERNACIONALES

XV ISAC (International Society of Arterial Chemoreception) Symposium: "Oxygen sensing: from molecule to man". Philadelphia, USA, 24-28 June 1999.

1. Rocher A, Almaraz L, Geijó E, Monsalve B, Rubio O, González C. Calcium channels and neurosecretion in the type I cells of the rabbit carotid body.

26th ESPEN (European Society for Parenteral and Enteral Nutrition) Congress. Lisbon, Portugal, 11-14 September 2004.

2. Pedrón C, Acuña MD, Rubio O, Ferrero C, Muñoz R, García-Novo MD, Madruga D. Home enteral nutrition in children: 10 years experience. Clin Nutr 2004; 23: 897.
3. Pedrón C, Rubio O, Aparicio A, Sesmero MA, Vicente M, González-Vicent M. Home enteral nutrition in children with cancer. Clin Nutr 2004; 23: 898.

7th Joint ESPE-LWPES Meeting. Lyon, France, 21-24 septiembre 2005.

4. Rubio-Cabezas O, Muñoz MT, Soriano-Guillén L, Martín-Díaz MJ, Barrios V, Argente J. Gastric autoimmunity in children with type 1 diabetes mellitus (DM1) and its relation to ghrelin levels. Horm Res 2005; 64 (Suppl 1): 151.

46th Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE). Helsinki, Finland, 27-30 June 2007.

5. Rubio-Cabezas O, Díaz-González F, Soriano-Guillén L, Aragonés A, Lechuga-Campoy JL, Argente J, Campos-Barros A. Six novel GCK mutations in Spanish patients with MODY2 or permanent neonatal diabetes. Horm Res 2007; 68 (Suppl 1): 105.

33rd Annual Meeting of the International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD). Berlin, Germany, 26-29 September 2007.

6. Campos-Barros A, Rubio-Cabezas O, Díaz-González F, Heath KE, Argente J. High prevalence of TCF1 and NEUROD1 common variants in combination with GCK mutations among Spanish children and adolescents with MODY. Pediatr Diabetes 2007; 8 (Suppl 7): 40.

34th Annual Meeting of the International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD). Durban, South Africa, 13-16 August 2008.

7. Rubio-Cabezas O, Patch AM, Hussain K, Ellard S, Hattersley AT. Clinical and genetic heterogeneity among children with pancreatic developmental disorders. *Pediatr Diabetes* 2008; 9 (Suppl 10): 4.

47th Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE). Istanbul, Turkey, 20-23 September 2008.

8. Rubio-Cabezas O, Minton JAL, Shield JPH, Ellard S, Hattersley AT. Clinical and molecular heterogeneity among patients with permanent neonatal diabetes and FOXP3 mutations. *Horm Res* 2008; 70 (Suppl 1): FC12-135, pg. 38.

36th Meeting of the British Society for Paediatric Endocrinology and Diabetes (BSPED). Swansea, United Kingdom, 5-7 November 2008.

9. Rubio-Cabezas O, Edghill EL, Locke J, Flanagan SE, Patch AM, Harries LW, Ellard S, Hattersley AT. Biallelic INS mutations are the commonest cause of permanent neonatal diabetes in consanguineous pedigrees.

EASD-SGGD 2nd Meeting. Bergen (Norway), 22-26 April 2009.

10. Rubio-Cabezas O, Minton JAL, Kantor I, Williams D, Ellard S, Hattersley AT. Homozygous mutations in NEUROD1 are responsible for a novel syndrome of permanent neonatal diabetes and neurological abnormalities.

35th Annual Meeting of the International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD).. Ljubljana, Slovenia, 2-5 September 2009.

11. Rubio-Cabezas O, Flanagan SE, Edghill EL, Patch A-M, Ellard S, Hattersley AT. Parental consanguinity strongly influences genetic aetiology in permanent neonatal diabetes (O/5/FRI/02). *Pediatr Diabetes* 2009; 10 (S11): 24.

8th Joint ESPE-LWPES Meeting. New York, USA, 9-12 September 2009.

12. Rubio-Cabezas O, Codner E, Jensen JN, Hodgson MI, Serup P, Ellard S, Hattersley AT. NEUROG3 deficiency is a novel cause of permanent neonatal diabetes and severe congenital diarrhea (LB-FC18-002). *Horm Res* 2009; 72 (S3): 61.

13. Rubio-Cabezas O, Puri V, Czech M, O'Rahilly S, Savage DB, Argente J. A novel syndrome of partial lipodystrophy and ketosis-prone diabetes due to a homozygous mutation in CIDEC (FC7-041). *Horm Res* 2009; 72 (S3): 39.

COMUNICACIONES NACIONALES

51 Congreso de la Asociación Española de Pediatría. Bilbao, 16-18 Junio 2002.

1. Rubio Cabezas O, Ayala Bernaldo de Quirós L, Cano Fernández J, de la Torre Montes de Neida E, Yep Chullen G, Melendi Crespo JM. Meningitis neumocócica en lactantes sin factores de riesgo: a propósito de 3 casos. *An Esp Ped* 2002; 56 (Supl 5): 149.

I Congreso Nacional de Cardiología Pediátrica. Sevilla, 23-24 Mayo 2003.

2. Martín Díaz MJ, Rubio Cabezas O, Martínez Pérez A, Pérez Martínez J, Baño Rodrigo A, Tamariz-Martel A, Morandé G, Paolini E. Alteraciones electrocardiográficas en los trastornos de la conducta alimentaria.

52 Congreso de la Asociación Española de Pediatría. Madrid, 19-21 Junio 2003.

3. Rubio Cabezas O, Ayala Bernaldo de Quirós L, Ruiz-Falcó Rojas ML, García Peñas JJ, González Gutiérrez-Solana L. Esclerosis múltiple secundariamente progresiva de presentación temprana. *An Ped* 2003; 58 (Supl 3): 50.
4. Ayala Bernaldo de Quirós L, Rubio Cabezas O, Ruiz-Falcó Rojas ML, García Peñas JJ, González Gutiérrez-Solana L. Tumor cerebeloso en niña con trastorno generalizado del desarrollo. *An Ped* 2003; 58 (Supl 3): 50.
5. Zabaleta Camino C, Rubio Cabezas O, Écija Peiró JL, Vázquez Martul M. Nefronoptosis en la infancia: análisis de siete casos. *An Ped* 2003; 58 (Supl 3): 215.

V Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Madrid, 5-7 Noviembre 2003.

1. 6. Rubio O, Muñoz MT, Pozo J, Montero C, Donoso MA, Argente J. Hiperinsulinismo-hiperamoniemia por mutación de GLUD1.
2. 7. Pedrón C, Rubio O, Acuña MD, García B, Pérez-Cerdá C, Merinero B. Descompensación de acidemia metilmelónica por administración equivocada de fórmula especial. Libro de Resúmenes. P 30.
3. 8. Rubio O, Pedrón C, García MA, García MJ, Merinero B, Pérez-Cerdá C. Acidemia glutárica tipo II en gemelos monocigotos. Libro de Resúmenes. P 38.
4. 9. Rubio O, Pedrón C, Alonso E, Ibáñez DP. Sospecha de trimetilaminuria: revisión de 7 casos. Libro de Resúmenes. P 68.

IX Reunión Anual de la Sociedad Española de Urgencias en Pediatría (SEUP). Bilbao, 6-8 Mayo 2004.

10. Arrabal Fernández L, Rubio Cabezas O, Ruiz-Falcó Rojas ML, González Gutiérrez-Solana L, García Peñas JJ. Hemiparesia aguda en la infancia: revisión de los últimos 10 años en el Hospital del Niño Jesús.

11. Ayala Bernaldo de Quirós L, Martín Díaz MJ, Rubio Cabezas O, Argente Oliver J. Deshidratación hiponatémica grave en Urgencias.

XX Congreso de la Sociedad Española de Nutrición Parenteral y Enteral (SENPE). Salamanca, 5-7 Mayo 2004.

12. Pedrón Giner C, Rubio Cabezas O, Aparicio A, García Alcolea B, Madruga Acerete D, González Vicent M. Nutrición enteral ambulatoria en niños con cáncer. Nutr Hosp 2004; XIX (Supl 1): 72.

X Reunión de la Sociedad de Pediatría de Madrid y Castilla-La Mancha. Valdepeñas, 8-9 Abril 2005.

13. Donoso MA, Muñoz MT, Garrido G, Martín MJ, Rubio O, Argente J. Estado nutricional en bailarinas de ballet clásico: relación con el ejercicio y la pubertad.

14. Martín MJ, Martos GA, Rubio O, Muñoz MT, Pozo J, Argente J. Diabetes mellitus neonatal transitoria.

XXVII Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SSEP). Oviedo, 5-6 Mayo 2005.

15. Rubio Cabezas O, Muñoz Calvo MT, Soriano Guillén L, Martín Díaz MJ, Barrios V, Argente J. Niveles plasmáticos de gastrina y ghrelin en niños y adolescentes con diabetes mellitus tipo 1 y autoinmunidad gástrica. J Ped Endocrinol Metab 2005; 18 (Supl 1): 1283.

16. Soriano Guillén L, Martín Díaz MJ, Herrero Mendoza B, Gómez Manchón M, Rubio Cabezas O, Muñoz MT, Pozo J, Argente J. Estudio observacional en niñas con pubertad precoz central (PPC) tratadas con análogos de GnRH. J Ped Endocrinol Metab 2005; 18 (Supl 1): 1344.

17. Soriano Guillén L, Martín Díaz MJ, Herrero Mendoza B, Gómez Manchón M, Rubio Cabezas O, Muñoz MT, Pozo J, Argente J. Estudio observacional de niños con pubertad precoz central tratados con análogos de GnRH. J Ped Endocrinol Metab 2005; 18 (Supl 1): 1345.

XXVIII Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). Cádiz, 10-13 Mayo 2006.

18. Martos Moreno GA, Barrios V, Rubio O, Pozo J, Hawkins F, Argente J. Relación de los niveles de adiponectina con el metabolismo hidrocarbonado y lipídico en la obesidad infantil. An Pediatr 2006; 64 (Supl 2): 107.

19. Martos Moreno GA, Barrios V, Rubio O, Martínez G, Muñoz-Calvo MT, Argente J. Afectación diferencial de los componentes del síndrome metabólico en el niño obeso con y sin resistencia a la insulina. An Pediatr 2006; 64 (Supl 2): 107.

XXIX Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). Jaén, 18-21 Abril 2007.

20. Campos Barros A, Rubio Cabezas O, Soriano Guillén L, Aragonés Gallego A, Lechuga Campoy JL, Argente Oliver J. Análisis mutacional de

los seis genes responsables de diabetes MODY en niños y adolescentes: nuevas mutaciones en el gen GCK. An Pediatr 2007; 66 (Supl 1): 84.

21. Rubio Cabezas O, Aragonés Gallego A, Díaz González F, Argente Oliver J, Campos Barros A. Diabetes neonatal permanente secundaria a nueva mutación en homocigosis (Tyr61Term) en el gen de la glucoquinasa. An Pediatr 2007; 66 (Supl 1): 107.

22. Rubio Cabezas O, Abad A, Díaz González F, Argente Oliver J, Campos Barros A. Mutación E227K en el gen KCNJ11: ¿una nueva causa de diabetes tipo MODY? An Pediatr 2007; 66 (Supl 1): 109.

XXXI Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). Alicante, 18-21 Mayo 2009.

23. Rubio Cabezas O, EDGHILL EL, dÍAZ F, PRIETO P, POZO J, MUÑOZ MT, Hattersley AT, Argente J. Mutaciones en el gen de la insulina (INS) en niños con diabetes mellitus tipo 1 sin anticuerpos antipancreáticos. An Pediatr 2009; 70 (Especial Congreso 1): 81.

24. Rubio Cabezas O, SAVAGE D, Argente J. Mutación en homocigosis en el gen CIDEc: nueva causa de lipodistrofia parcial y diabetes. An Pediatr 2009; 70 (Especial Congreso 1): 82.

25. REGUERAS SANTOS L, POZO ROMÁN J, MUÑOZ CALVO MT, Rubio Cabezas O, Argente J. Hipoaldosteronismo por déficit congénito de de aldosterona sintetasa (AS) tipo II. An Pediatr 2009; 70 (Especial Congreso 1): 131-132.

CONFERENCIAS MÁS RELEVANTES

1. XXX Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. Madrid, abril 2008. Conferencia invitada: "Diabetes monogénica: consecuencias clínicas del diagnóstico molecular".

Este sitio web se ha desarrollado de acuerdo a los siguientes estándares:



© Copyright 2008 - Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid