

Leire Madariaga Domínguez

Código ORCID: 0000-0002-4032-9842

Formación académica

- Licenciada en Medicina y Odontología: 1998-2004
- MIR en Pediatría y sus áreas específicas: 2005-2009
- Tesis Doctoral (2014): Anomalías asociadas a mutaciones en el gen *HNF1B* en dos cohortes de pacientes: descripción fenotípica y correlación genotipo-fenotipo

Situación profesional actual

- Médico adjunta Nefrología Infantil, Hospital Universitario Cruces
- Profesora asociada de Pediatría en la Universidad del País Vasco
- Coordinadora del grupo de investigación “Enfermedades Renales Hereditarias y Raras” del Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces-Bizkaia

Publicaciones:

- **Madariaga L**, García-Castaño A, Ariceta G, Martínez-Salazar R, Aguayo A, Castaño L and Spanish group for the study of HNF1B mutations. Variable phenotype in HNF1B mutations: extrarenal manifestations distinguish affected individuals from the population with congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Clinical Kidney Journal*, sfy102, 13 November 2018. <https://doi.org/10.1093/ckj/sfy102>
- García Castaño A, **Madariaga L**, Pérez de Nanclares G, Ariceta G, Gaztambide S, Group SE, Group Renaltube, Castaño L. Novel mutations associated with inherited human calcium-sensing receptor disorders: a clinical genetic study. *Eur J Endocrinol*. 2018 Nov 1. pii: EJE-18-0129.R3. doi: 10.1530/EJE-18-0129. [Epub ahead of print]
- García-Castaño A*, **Madariaga1 L***, Azriel S, Pérez de Nanclares G, Martínez de LaPiscina I, Martínez R, Urrutia I, Aguayo A, Gaztambide S, Castaño L. Identification of a novel large CASR deletion in a patient with familial hypocalciuric hypercalcemia. *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep*. 2018 Dec 5;2018. pii: EDM180114. doi: 10.1530/EDM-18-0114. [Epub ahead of print]
- García Castaño A, Pérez de Nanclares G, **Madariaga L**, Aguirre M, Madrid A, Chocrón S, Nadal I, Navarro M, Lucas E, Fijo J, Espino M, Espitaletta Z, García Nieto V, Barajas de Frutos D, Loza R, Pintos G, Castaño L, Ariceta G, RenalTube Group. Poor Phenotype-Genotype Association in a Large Serie of Patients with Type III Bartter Syndrome. *PLoS One*. 2017; 12(3):e0173581
- Gil Peña H, Coto E, Santos F, Espino M, Cea Crespo JM, Chantzopoulos G, Komianou F, Gómez J, Alonso B, Iglesias S, Treard C, Vargas Poussou R, **Renaltube group**. A new SLC12A3 founder mutation (p.Val647Met) in Gitelman's syndrome patients of Roma ancestry. *Nefrología* 2017; 37: 423-428
- García Castaño A, Pérez de Nanclares G, **Madariaga L**, Aguirre M, Chocrón S, Madrid A, Lafita Tejedor FJ, Gil Campos M, Sánchez Del Pozo J, Ruiz Cano R, Espino M, Gomez

- Vida JM, Santos F, García Nieto VM, Loza R, Rodríguez LM, Hidalgo Barquero E, Printza N, Camacho JA, Castaño L, Ariceta G; RenalTube Group. Novel mutations associated with nephrogenic diabetes insipidus. A clinical-genetic study. *Eur J Pediatr.* 2015;174(10):1373-85
- **Madariaga L.**, Morinière V., Jeanpierre C. et al. Severe prenatal renal anomalies associated with mutations in HNF1B or PAX2 genes. *CJASN* 2013; 8: 1179-1187.
 - García-Castaño A, Perez de Nanclares G, **Madariaga L**, Aguirre M, Madrid M, Nadal I, Navarro M, Lucas E, Fijo J, Espino M, Espitaletta Z, Castaño L, Ariceta G, Renaltube. Genetics of type III Bartter Syndrome in Spain, proposed diagnostic algorithm. *PLoS ONE* 2013; 8(9): e74673.
 - Mejía N, Santos F, Claverie-Martín F, García-Nieto V, Ariceta G, Castaño L; **RenalTube group** (Madariaga L et al). RenalTube: a network tool for clinical and genetic diagnosis of primary tubulopathies. *Eur J Pediatr.* 2013 Jun;172(6):775-80..
 - **Madariaga L**, Garcia Castaño A, Perez Nanclares G, Nadal I, Aguirre M, Castaño L, Ariceta G. Grupe RENALTUBE. Long term prognosis of our cohort of patients with genetically confirmed Bartter syndrome (BS) type II & III. *Ped Nephrol.* 2013; 28: 1889-90.
 - **Madariaga L.**, Aguirre M., Ariceta G., Hipomagnesemia renal hereditaria, *Revista Española de Pediatría* 2011;67(6):347-353.

Proyectos de investigación financiados:

- Beca del Departamento de Salud del Gobierno Vasco (expediente 2018111097): "Aplicación de la secuenciación del exoma completo en el diagnóstico y pronóstico de tubulopatías primarias". Investigador colaborador (IP: Alejandro García Castaño) Departamento de Sanidad del Gobierno. Duración: 2018 – 2021
- Contratos para la intensificación de la actividad investigadora del Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia (INT-BC-2017-003). Beneficiaria: Leire Madariaga Domínguez. Duración 2018-2019
- Beca del Departamento de Salud del Gobierno Vasco (expediente 2017111014): "Desarrollo del diagnóstico genético de tubulopatías primarias mediante la aplicación de la tecnología de secuenciación masiva y traslación clínica de los conocimientos obtenidos". Investigador colaborador (investigador principal: Leire Gondra Sangróniz). Duración: 2017-2020
- Beca del Departamento de Salud del Gobierno Vasco (expediente 2014111064). Proyecto multicéntrico: "Aplicación de la tecnología NGS (Next Generation Sequencing) para optimizar el diagnóstico molecular de las tubulopatías primarias". Investigador principal: Leire Madariaga Domínguez. Duración: 2014-2017
- Beca del ISCIII (expediente PI15/00832): "Desarrollo de un SATD para la traslación del conocimiento basado en patrones clínicos, metabolómicos y transcriptómicos en trasplante renal Instituto de Salud Carlos III. Proyectos de investigación en salud". Investigador colaborador (IP: Luis José Aldamiz-Echevarria Azuara). Duración 2016-2018

- Ensayo clínico "A Phase 3, Prospective, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Multicenter Study to Evaluate the Pharmacokinetics, Safety and Efficacy of Paricalcitol Capsules in Decreasing Serum Intact Parathyroid Hormone Levels in Pediatric Subjects Ages 10 to 16 years with Moderate to Severe Chronic Kidney Disease , código de protocolo M10-149. Investigador principal: Leire Madariaga. Financiado por agencia privada Abvie. Duración: 2011 – 2014
- Ensayo clínico "Estudio aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo para evaluar la eficacia y seguridad de Cinacalcet HCl en pacientes pediátricos con enfermedad renal crónica e hiperparatiroidismo secundario en diálisis", código de protocolo 20070208. Investigador principal: Leire Madariaga. Financiado por agencia privada Amgen. Duración: 2011 – 2014
- Ensayo clínico: "Ensayo clínico abierto y multicéntrico de eculizumab en pacientes pediátricos con síndrome hemolítico urémico atípico", código de protocolo C10-003. Investigador colaborador. Financiado por agencia privada Alexión. Duración: 2011 - 2013.

Participación en redes y grupos de investigación:

- Portal web para el estudio de tubulopatías primarias Renaltube (www.renaltube.com).
- CIBERDEM y CIBERER : Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras y Diabetes y Enfermedades Metabólicas
- European Society Pediatric Nephrology Working Group CAKUT/UTI/Bladder disfunction
- Registro pediátrico español de insuficiencia renal crónica REPIR
- Registro de poliquistosis renal autosómica dominante (Sociedad Española de Nefrología)
- Grupo de trabajo de Enfermedades Renales Hereditarias de la Sociedad Española de Nefrología
- Red Europea de Referencia "European Reference Network" de enfermedades endocrinológicas raras (Endo-ERN), sección "Desórdenes del Metabolismo fosfo-cálcico"
- Grupo de Medicina basada en la Evidencia de la Asociación Española de Pediatría para la actualización de la GPC de "Infección del tracto urinario en la población pediátrica"