

RAFA ARTUCH IRIBERRI

Desde 2000, el Dr. Rafa Artuch se ha especializado en el estudio de enfermedades metabólicas hereditarias en pacientes pediátricos, trabajando en el desarrollo de biomarcadores y técnicas analíticas para su diagnóstico, tanto a nivel nacional como internacional. Su grupo de investigación se enfoca en enfermedades raras genéticas, con líneas prioritarias en defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial (especialmente deficiencias de CoQ10), enfermedades neurometabólicas y el desarrollo de tecnologías sanitarias, como sensores domiciliarios para monitorear amonio y fenilalanina.

En los últimos años, también ha liderado proyectos en tecnologías digitales para mejorar el acceso a datos de salud en enfermedades minoritarias de base genética. Ha sido director de programas de investigación en medicina metabólica y mitocondrial dentro del CIBERER, y participa en comités internacionales, como el programa ERNDIM, dedicado al control de calidad en el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias. Además, es miembro activo del Comité Científico de la AEPMI.