



## **JOAQUÍN ALEJANDRO FERNÁNDEZ RAMOS**

- Facultativo Especialista de Área de Pediatría. Área de Neuropediatría. Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba desde 2014 hasta la mayo 2024
- Acreditado como Neuropediatra por la AEP
- Tesis doctoral marzo (2022): Caracterización epidemiológica, clínica, bioquímica y molecular de la enfermedad de Segawa”. Sobresaliente cum laude.
- Presidente de la Asociación Andaluza de Neurociencias del Desarrollo (asociación de neuropediatras andaluza).
- Exvocal de la junta directiva de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura hasta 2025.
- Socio Numerario de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica, nº 350.
- Subdirección médica de Hospital Universitario Reina Sofía desde mayo 2024 hasta la actualidad.

### **FORMACIÓN ACADÉMICA**

- Licenciado en Medicina por la Universidad de Sevilla en 2005
- Médico Interno Residente de Pediatría y sus áreas específicas de 2006-2010

### **ACTIVIDAD DOCENTE E INVESTIGADORA**

- Colaborador honorario en Grado de Fisioterapia de la Universidad de Córdoba
- Investigador asociado al IMIBIC, a través del grupo de investigación “GC23 Metabolismo Infantil”
- Miembro del grupo clínico vinculado CIBERER, GCV14/ER/7
- Participación en proyectos de investigación de carácter nacional, en activo actualmente:

“Análisis del Manejo de Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne entre los Neuropediatras Españoles” código SL44898.



proyecto CuidAME (Registro nacional longitudinal de Atrofia Muscular Espinal)  
“Manejo terapéutico y situación actual de uso de recursos y costes de la Atrofia Muscular Espinal (AME) en España: análisis retrospectivo, multicéntrico de revisión de historias clínicas”. Estudio TREASURE

Publicaciones internacionales en últimos 5 años:

Serafim AB, Olivé-Cirera G, Ortega-González Á, Kruer MC, Weese-Mayer D, Rand CM, Fons C, Fernández-Ramos JA, Clemente M, Simabukuro MM, Embirucu EK, Ibáñez-Micó S, Dalmau JO, Graus F, Armangué T, Sabater L. Antibodies Against ZSCAN1 in Pediatric and Adult Patients With Non-Paraneoplastic ROHHAD Syndrome. *Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2024 Sep;11(5):e200276. doi: 10.1212/NXI.0000000000200276. Epub 2024 Jun 25. PMID: 38917381; PMCID: PMC11204383.

Puig-Ram C, Segovia S, Garcia-Uzquiano R, Ñungo Garzón NC, Aragon-Gawinska K, García Romero M, Expósito-Escudero JM, Carrera-García L, López-Lobato M, Paradas C, González Mera L, Álvarez Molinero M, Gómez Andrés D, Toro E, Fernández Ramos JA, Grimalt MA, Toledo Bravo de Laguna L, González Barrios D, Tizzano EF, Cattinari MG, Medina J, Calvo Medina R, Munell F, Sotoca J, Martínez-Salcedo E, Moreno Escribano A, Povedano Panadés M, Fernández-García MA, Pitarch-Castellano I, Vázquez-Costa JF, Natera-de Benito D, Nascimento A. Real-world data on spinal muscular atrophy in Spain: Insights from over 500 individuals in the CuidAME project. *J Neuromuscul Dis.* 2025 Jul 28:22143602251361190. doi: 10.1177/22143602251361190. Epub ahead of print. PMID: 40726133.

- Vázquez-Costa JF, Branäs-Pampillón M, Medina-Cantillo J, Povedano M, Pitarch-Castellano I, López-Lobato M, Fernández-Ramos JA, Lafuente-Hidalgo M, Rojas-García R, Caballero-Caballero JM, Málaga I, Eiris-Puñal J, De Lemus M, Cattinari MG, Cabello-Moruno R, Díaz-Abós P, Sánchez-Menéndez V, Rebollo P, Maurino J, Madruga-Garrido M. Validation of a Set of Instruments to Assess Patient- and Caregiver-Oriented Measurements in Spinal Muscular Atrophy: Results of the SMA-TOOL Study. *Neuro*



Ther. 2023 Feb;12(1):89-105. doi: 10.1007/s40120-022-00411-2. Epub 2022 Oct 21.

PMID: 36269538; PMCID: PMC9837344.

- Fernández-Ramos JA, De la Torre-Aguilar MJ, Quintáns B, Pérez-Navero JL, Beyer K, López-Laso E; Spanish Segawa Disease Research group. Genetic landscape of Segawa disease in Spain. Long-term treatment outcomes. *Parkinsonism Relat Disord*. 2022 Jan;94:67-78. doi: 10.1016/j.parkreldis.2021.11.014. Epub 2021 Nov 25. PMID: 34890878.

- Cordovado A, Schaettin M, Jeanne M, Panasenkava V, Denommé-Pichon AS, Keren B, Mignot C, Doco-Fenzy M, Rodan L, Ramsey K, Narayanan V, Jones JR, Prijoles EJ, Mitchell WG, Ozmore JR, Juliette K, Torti E, Normand EA, Granger L, Petersen AK, Au MG, Matheny JP, Phornphutkul C, Chambers MK, Fernández-Ramos JA, López-Laso E, Kruer MC, Bakhtiari S, Zollino M, Morleo M, Marangi G, Mei D, Pisano T, Guerrini R, Louie RJ, Childers A, Everman DB, Isidor B, Audebert-Bellanger S, Odent S, Bonneau D, Gilbert-Dussardier B, Redon R, Bézieau S, Laumonnier F, Stoeckli ET, Toutain A, Vuillaume ML. SEMA6B variants cause intellectual disability and alter dendritic spine density and axon guidance. *Hum Mol Genet*. 2022 Sep 29;31(19):3325-3340. doi: 10.1093/hmg/ddac114. PMID: 35604360; PMCID: PMC9764436.

- Gascón-Navarro JA, De La Torre-Aguilar MJ, Fernández-Ramos JA, Torres-Borrego J, Pérez-Navero JL. Experience in neuromuscular diseases in children and adolescents and their comorbidities in a tertiary hospital. *Ital J Pediatr*. 2021 Nov 16;47(1):228. doi: 10.1186/s13052-021-01176-4. PMID: 34784950; PMCID: PMC8597309.

- Keller M, Brennenstuhl H, Kuseyri Hübschmann O, Manti F, Julia Palacios NA, Friedman J, Yıldız Y, Koht JA, Wong SN, Zafeiriou DI, López-Laso E, Pons R, Kulhánek J, Jeltsch K, Serrano-Lomelin J, Garbade SF, Opladen T, Goetz H; International Working Group on Neurotransmitter related Disorders (iNTD); Burlina A, Cortès-Saladelafont E, Fernández Ramos JA, García-Cazorla A, Hoffmann GF, Kiat Hong ST, Honzík T, Kavecán I, Kurian MA, Leuzzi V, Lücke T, Manzoni F, Mastrangelo M, Mercimek-Andrews S, Mir P, Oppebøen M, Pearson TS, Sivri HS, Steel D, Stevanović G, Fung CW. Assessment of intellectual impairment, health-related quality of life, and behavioral phenotype in patients with neurotransmitter related disorders: Data from the iNTD



registry. *J Inherit Metab Dis.* 2021 Nov;44(6):1489-1502. doi: 10.1002/jimd.12416. Epub 2021 Aug 2. PMID: 34245036.

- Pascual-Alonso A, Blasco L, Vidal S, Gean E, Rubio P, O'Callaghan M, Martínez-Monseny AF, Castells AA, Xiol C, Català V, Brandi N, Pacheco P, Ros C, Del Campo M, Guillén E, Ibañez S, Sánchez MJ, Lapunzina P, Nevado J, Santos F, Lloveras E, Ortigoza-Escobar JD, Tejada MI, Maortua H, Martínez F, Orellana C, Roselló M, Mesas MA, Obón M, Plaja A, Fernández-Ramos JA, Tizzano E, Marín R, Peña-Segura JL, Alcántara S, Armstrong J. Molecular characterization of Spanish patients with MECP2 duplication syndrome. *Clin Genet.* 2020 Apr;97(4):610-620. doi: 10.1111/cge.13718. Epub 2020 Feb 23. PMID: 32043567.

- Vanegas MI, Marcé-Grau A, Martí-Sánchez L, Mellid S, Baide-Mairena H, Correa-Vela M, Cazorro A, Rodríguez C, Toledo L, Fernández-Ramos JA, Pons R, Aguilera-Albesa S, Martí MJ, Eiris J, Iglesias G, De Fabregues O, Maqueda E, Garriz-Luis M, Madruga M, Espinós C, Macaya A, Cabrera JC, Pérez-Dueñas B. Delineating the motor phenotype of SGCE-myoclonus dystonia syndrome. *Parkinsonism Relat Disord.* 2020 Nov;80:165-174. doi: 10.1016/j.parkreldis.2020.09.023. Epub 2020 Sep 21. PMID: 33022436.

#### Publicaciones nacionales en últimos 5 años:

Tejero-Hernández MÁ, Yagüe-Martín M, Gómez-Guzmán E, Fernández Ramos JA, Segura Saint-Gerons JM. Atrial standstill, debut of a muscular dystrophy. *An Pediatr (Engl Ed).* 2023 Dec;99(6):435-438. doi: 10.1016/j.anpede.2023.11.001. Epub 2023 Nov 8. PMID: 37949737.

- Díaz Rueda L, Jiménez Villalta MT, Fernández Ramos JA. Bajo nivel de conciencia... ¿siempre neurológico?. En *Casos clínicos interactivos.* Continuum 2021.

- Pitarch Castellano I, Cabrera-Serrano M, Calvo Medina R, Cattinari MG, Espinosa García S, Fernández-Ramos JA, García Campos O, Gómez-Andrés D, Grimalt Calatayud MA, Gutiérrez Martínez AJ, Ibañez Albert E, Kapetanovic García S, Madruga-Garrido M, Martínez-Moreno M, Medina Cantillo J, Melián Suárez AI, Moreno Escribano A,



Munell F, Nascimento Osorio A, Pascual-Pascual SI, Povedano M, Santana Casiano IM, Vázquez-Costa JF. Delphi consensus on recommendations for the treatment of spinal muscular atrophy in Spain (RET-AME consensus). *Neurologia (Engl Ed)*. 2022 Apr;37(3):216-228. doi: 10.1016/j.nrleng.2021.07.002. Epub 2022 Feb 28. PMID: 35241415.

- Labella Álvarez F, Fernández-Ramos JA, Camino León R, Ibarra de la Rosa E, López Laso E. Pseudotumor cerebri in the paediatric population: clinical features, treatment and prognosis. *Neurologia (Engl Ed)*. 2021 May 31:S0213-4853(21)00085-2. English, Spanish. doi: 10.1016/j.nrl.2021.04.013. Epub ahead of print. PMID: 34083061.

#### Ensayos clínicos:

“Open-Label, Randomized, Multicenter, Multiple-Dose, Active-Controlled, Parallel-Group, Efficacy and Safety Study of BG00012 in Children From 10 to Less Than 18 Years of Age With Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis, With Optional Open-Label Extension”.

Protocol Number: 109MS306

#### Capítulos de libros:

A. Verdú / S. García / G. Arriola / B. Martínez / S. Aguilera / P. de Castro; *Manual de Neurología Infantil- 3ª ed.*; Madrid; Editorial Médica Panamericana; 2025; Rústica; 1512 págs.; 12 x 19 cm.; Depósito Legal: M-6047-2024; ISBN: 9788411061001 (Versión impresa + Versión digital) ISBN: 9788411061018 (Versión digital).

Especialista en Pediatría (Neuropediatría) en Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba y en Hospital Quirón Salud Córdoba.