

## CURRICULUM VITAE

### DR. JULIO MONTOYA VILLARROYA

- Licenciado en Farmacia por la Universidad Complutense de Madrid (1973)
- Doctor en Farmacia por la Universidad Complutense de Madrid (1977)
- Profesor Ayudante. Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid. 1974
- Becario FPI. Departamento de Bioquímica. Facultad de Farmacia. Universidad Complutense. Madrid. 1975-1977
- Visitante. Department of Microbiology. University of Bristol (Inglaterra). 1976
- Técnico de Investigación. Laboratorios Morrith. Madrid. 1978
- Profesor Ayudante. Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid. 1978-1979
- Visiting Associate. Division of Biology. California Institute of Technology. USA. 1979-1983.
- Becario Reincorporación. Departamento de Bioquímica. Facultad de Veterinaria. Universidad de Zaragoza. 1983-1984.
- Visiting Associate . Division of Biology. California Institute of Technology. USA 1984 (6 meses)
- Professore a Contratto. Dipartimento di Biologia Molecolare. cUniversita di Bari, Italia. 1987 (2 meses)
- Professore Visitante. Dipartimento di Biología Molecolare. Universita di Bari, Italia. 1988 (1 mes)
- Visiting Associate. Division of Biology. California Institute of Technology. USA. 1989 (3 meses)
- Visiting Associate. Division of Biology. California Institute of Technology . USA. 1998 (4 meses)
- Profesor Invitado. Wenzhou Medical College (China). 2009
- Profesor Titular. Departamento de Bioquímica, Biología Molecular y Celular. Facultad de Veterinaria. Universidad de Zaragoza. 1.984-2003
- Catedrático de Bioquímica y Biología Molecular. Facultad de Veterinaria. Universidad de Zaragoza. 2003-Presente.
- Miembro de la Junta de la Facultad de Veterinaria de la Universidad de Zaragoza (1984-1989; 1991-1993; 1997-99)
- Miembro del Claustro de la Universidad de Zaragoza 1984-1988; 2000-2002.
- Miembro de la Comisión de Investigación de la Universidad de Zaragoza (1988-90)
- Vicedecano de Investigación de la Facultad de Veterinaria de Zaragoza (1986-1989)
- Miembro de Comisión de Expertos del Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) (1989-1993)

- Coordinador del Area de Genética del FIS (1993-1997)
- Miembro del Consejo Científico del FIS (1993- 1997)
- Miembro de las Comisiones de Infraestructura y Recursos Humanos del Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) (2005-2008).
- Evaluador de Centros de Excelencia de la Academia de Finlandia (2006-continúa)
- Evaluador (External Expert) del NSERM Unit n° 694 (Angers, France).
- Miembro del Comité Científico-Médico Asesor de la Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria. (1992 - 1996).
- Miembro del Consejo Asesor de Investigación (CONAI) de la Diputación General de Aragón. (1992- 1995).
- Miembro de la Comisión de Investigación del Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud. (2003-continúa).
- Representante del Gobierno de Aragón en la Comisión Mixta del Convenio de Colaboración con Caja Inmaculada para el Fomento de la Investigación (2002-continúa).
- Evaluador del Programa "Biomedical and Health Research" de la Comisión de la Comunidad Europea. 1993.
- Vocal de la Junta Directiva de la Sociedad Española de Bioquímica (1989- 1994).
- Coordinador General de la Red de Investigación Temática de Investigación Cooperativa del Instituto de Salud Carlos III sobre " Estudio clínico-epidemiológico de las enfermedades de la cadena respiratoria en España (Red Mitoespaña, referencia: FIS 03/011). Junio 2005-Diciembre 2006.
- Miembro del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)
- Miembro de la Comisión de Dirección del CIBERER (2006-2010)
- Coordinador del Área de Patología Mitocondrial del CIBERER (2006-2010).
- Adjunto de Dirección del CIBERER (2010-continúa).
- Miembro del Consejo Asesor de Investigación (CONAID) de la Diputación General de Aragón. (2009-continúa).
- Académico de número de la Academia de Farmacia "Reino de Aragón"

## **LINEAS DE INVESTIGACIÓN**

- Su labor investigadora ha girado siempre alrededor del Sistema Genético Mitocondrial desde que comenzó su tesis en Madrid. Después, estuvo durante 5 años en el California Institute of Technology, en el laboratorio de Giuseppe Attardi (Doctor honoris causa de nuestra Universidad) donde participó, desde su comienzo, en el Proyecto

Genoma Mitocondrial Humano, destinado a la secuenciación completa del genoma, al estudio del transcriptoma y a la identificación de los péptidos codificados en el DNA mitocondrial (mtDNA). Sus contribuciones, sobre el estudio del transcriptoma, han sido:

- Aislamiento, identificación y caracterización, por secuenciación, de los RNAs mitocondriales humanos. Se describió, por primera vez, mRNAs que comenzaban directamente por el codon de iniciación.
- Construcción del mapa de transcripción del mtDNA humano, establecimiento del modelo de transcripción del mtDNA y descripción del modo de procesamiento del mtRNA (modelo de puntuación por tRNA).
- (Nature, 287,79-82,1980; Nature 290,465-470,1981; Nature 290,470-474,1981; Cell 34,151-159,1983). Determinación del modo de regulación de la síntesis de rRNA o mRNA por selección del lugar de iniciación de la transcripción desarrollo de un sistema *in organello* de estudio de la replicación y transcripción del mtDNA, utilizando mitocondrias aisladas intactas, que reproduce los procesos que tienen lugar in vivo (Eur.J.Biochem. 237,601-610,1996; Mol.Cell.Biol. 19,657-670,1999). De este modo describió como las hormonas tiroideas regulan la expresión génica mitocondrial ejerciendo una acción directa sobre la mitocondria sin modulación previa de la expresión génica nuclear. Recientemente, ha mostrado la regulación de la transcripción por fosforilación de un factor de terminación mitocondria (Nucleic Acids Res. 32,2059-2068,2004).

- Al asociarse por primera vez una mutación en el mtDNA con enfermedades humanas, el Dr. Montoya decidió orientar sus investigaciones al medio sanitario y crear un Servicio de Diagnóstico de Enfermedades Mitocondriales para ayudar a los clínicos que tan necesitados estaban en ese momento de análisis genéticos. Así, ha desarrollado un estudio de estas enfermedades desde el punto de vista clínico, morfológico, bioquímico y genético. Se han analizado mas de 2150 muestras de pacientes procedentes de distintos hospitales de España, de algún país europeo, y de América, medio Oriente, etc., se han descubierto mutaciones nuevas causantes de enfermedad mitocondrial y asociado variantes genéticas del mtDNA con enfermedad (Am.J.Hum.Genet. 67,682-696,2000; An.Neurol. 54,527-530,2003; An.Neurol. 59,394-398,2006)

#### **PUBLICACIONES, CONGRESOS Y CONFERENCIAS**

- Mas 230 comunicaciones a congresos nacionales e internacionales (entre paneles, comunicaciones orales y conferencias invitadas)

- Mas de 180 publicaciones científicas en revistas nacionales e internacionales de alto índice de impacto (Nature, Cell, Human Molecular Genetic, Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., American Journal of Human Genetic, Nucleic Acid Reserarch, Ann Neurol., etc)
- 30 capítulos de libro por invitación editorial.
- 146 Seminarios de investigación y conferencias impartidas

## PREMIOS OBTENIDOS

- Premio Rafael Folch de Licenciatura. 1.974.
- Premio Abilio Rodriguez de Doctorado. 1.978.
- Premio Comenge de la Real Academia de Farmacia. 1.979.
- Premio de la Sociedad Española de Química Clínica al mejor poster. 2000.
- Premio "Aragón Investiga a la Excelencia Investigadora" concedido por el Gobierno de Aragón por la mejor carrera científica. Primera Edición. 2004.
- Beca de Honor del Colegio Mayor Universitario Azaila de Zaragoza. 2005.
- Premio a la Investigación de la Real Academia de Ciencias de Zaragoza. 2005.
- Premio del Hospital Universitari de Sant Joan de Déu de Barcelona a la mejor publicación de investigación concedido por el Comité de Investigaciones y Actividades Científicas. Publicación: "Cerebral folate deficiency and leukoencephalopathy caused by a mitochondrial DNA deletion. Pineda M, Ormazabal A, Lopez-Gallardo E, Nascimento A, Solano A, Herrero MD, Vilaseca MA, Briones P, Ibanez L, Montoya J, Artuch R. Convocatoria de premis de recerca 2005. 6 marzo 2006.
- La publicación "Cerebral folate deficiency and leukoencephalopathy caused by a mitochondrial DNA deletion. Pineda M, Ormazabal A, Lopez-Gallardo E, Nascimento A, Solano A, Herrero MD, Vilaseca MA, Briones P, Ibanez L, Montoya J, Artuch R. **Annals Neurol** 59, 394-398, 2006, fue designada por la revista Neurology Today como uno de los **seis trabajos mas importantes en Neurología** en el año 2006.
- **Premio Roche** mejor poster. XXI Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular. Bilbao 10-13 de Septiembre 2008. Comunicación: Gomez-Durán A., Pacheu-Grau D. Montoya J., López-Pérez JM, Ruiz- Pesini E. "Contribuciones patogénicas de la variante genética poblacional del mtDNA m. 14798 C>T. Estudio del haplogrupo Uk frente al haplogrupo H".

## SOCIEDADES A LAS QUE PERTENECE

- Socio Ordinario de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular.
- Miembro de la American Society of Human Genetics.
- Miembro de la Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism.
- Miembro numerario de la Asociación Española de Genética Humana.

- Miembro de la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo.

#### **OTRAS ACTIVIDADES**

- Participación como Investigador Principal o co-solicitante de 62 proyectos de investigación financiados por entidades Regionales, Nacionales y Europeas
- Director del grupo de investigación Biogénesis y Patología Mitocondrial, catalogado como grupo de consolidado de investigación aplicada por la comunidad Autónoma de Aragón.
- Dirección de 9 Tesis de Licenciatura y 10 Tesis doctorales
- Director del Servicio de diagnóstico de enfermedades mitocondriales.