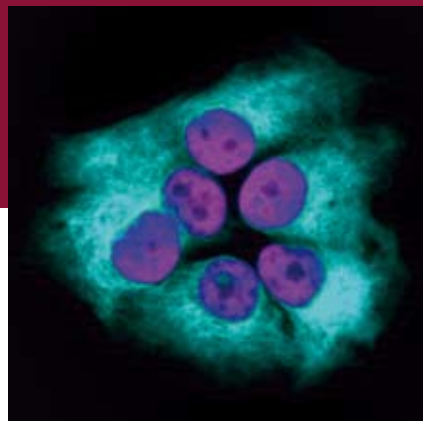


memòria 2008  
fundació sant joan de déu



SANT  
JOAN  
DE DÉU

FUNDACIÓ



# Investigació, Innovació, Ciència i Compromís

Coordinació edició: Maite Hereu  
Disseny Gràfic: Àmbit Infogràfic  
Fotografies: Santiago Domingo i Mitjans Audiovisuals HSJD Esplugues

Fundació Privada per a la Recerca i la Docència Sant Joan de Déu  
Santa Rosa, 39-57, 4<sup>a</sup> planta. Edifici Docent  
08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)  
Telèfon: 93 600 97 51 - Fax 93 600 97 71  
Correu E: [info@fsjd.org](mailto:info@fsjd.org) - Web: [www.fsjd.org](http://www.fsjd.org)

# Índex

	pàgina
<b>1. Presentació</b>	<b>4</b>
<b>2. Òrgans</b>	<b>5</b>
2.1. Patronat	5
2.2. Consell Executiu	6
2.3. Consell Assessor	6
2.4. Comitè de Bones Pràctiques Científiques	6
2.5. Administració i Unitats de Suport a la recerca	7
2.6. Serveis científico-tècnis i dispositius de suport a la recerca	7
2.7. Comitè Ètic d'Investigació Clínica (CEIC)	7
2.8. Comitès de Recerca	8
<b>3. Orde Hospitalari Sant Joan de Déu</b>	<b>8</b>
<b>4. Resum de l'activitat investigadora</b>	<b>10</b>
4.1. Personal investigador	10
4.2. Quadre global de factor d'impacte	11
<b>5. Grups de recerca</b>	<b>11</b>
5.1. Desenvolupament neuronal i malalties metabòliques	11
5.1.1. PKU i altres aminoacidopaties	16
5.1.2. Metabolisme energètic mitocondrial i ataxies	17
5.1.3. Neurometabòliques d'expressió en SNC	18
5.1.4. Distròfies musculars congènites	19
5.1.5. Altres trastorns neurològics	19
5.2. Biologia molecular dels tumors del desenvolupament	20
5.3. Malalties infeccioses i resposta inflamatòria sistèmica en pediatria	24
5.4. Malalties en l'edat adulta amb origen fetal	33
5.4.1. Retard del creixement intrauterí i alteracions	42
5.4.2. Diabetis infantil	43
5.4.3. Estudi de malformacions congènites i el seu tractament quirúrgic	45
5.4.4. Trasplantament d'ovari	46
5.4.5. Medicina fetal: marcadors del benestar fetal	47
5.4.6. Estat fisiològic i patològic en el nadó i conseqüències en el seguiment evolutiu	47
5.5. Esquizofrènia i altres trastorns psicòtics	48
5.5.1. Subtipus clínics	55
5.5.2. Genòmica i proteòmica	57
5.5.3. Processos de percepció i atenció	58
5.5.4. Epidemiologia	59
5.5.5. Intervencions en salut mental	61
5.6. Tecnologies sanitàries i resultats	62
<b>6. Activitats de sensibilització</b>	<b>67</b>
6.1. Participació en jornades	67
6.2. Actes i esdeveniments	68
6.3. Butlletí digital I+C	71
<b>7. Activitat econòmica</b>	<b>72</b>
7.1. Balanç econòmic	72
7.2. Compte de resultats	73
7.3. Finançament i desglossament d'ingressos	74
7.4. Informe auditoria	75
<b>8. Agraïments</b>	<b>76</b>

# 1. Presentació

Us presentem la memòria de la Fundació Privada per a la Recerca i la Docència Sant Joan de Déu (FSJD) de l'any 2008.

La Fundació té com a objectiu crear un àmbit d'actuació conjunt, dins els camps de la recerca, en les àrees biomèdica i assistencial amb els centres de Sant Joan de Déu del nostre entorn.

Dins l'àrea biomèdica pretenem ampliar el coneixement científic per aconseguir millorar l'atenció sanitària a les persones que pateixen problemes de salut. Així mateix, volem que això es faci de manera integrada dins l'assistència, tenint molt en compte les persones malaltes i els seus familiars. Entenem les nostres investigacions com un procés participatiu i interdisciplinari, on la interacció entre els professionals i la societat generi iniciatives enriquidores que proporcionin una resposta adient a les necessitats de les persones.

La tasca de la Fundació s'emmarca dins l'activitat de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu que, sota el concepte d'hospitalitat i amb un caire universal, procura acollir, atendre i ajudar les persones i especialment les més vulnerables o amb problemes d'integració social o de salut.

La recerca de la Fundació abasta 7 àrees de coneixement, fonamentalment en salut materno-infantil i salut mental, tot i que també existeixen grups que investiguen en altres branques, entre les que voldria destacar la recerca en poblacions socialment vulnerables.

Durant l'any s'han portat a terme 45 projectes d'investigació, dels quals 42 han estat finançats per entitats espanyoles i 3 per la Unió Europea. A més, s'han portat a terme 22 assaigs clínics. Volem destacar de manera especial la voluntat dels grups de fomentar el treball en xarxa que es fa palesa en la pertinença d'aquests en estructures d'investigació cooperativa impulsades per l'Institut de Salut Carlos III. Durant l'any 2008 es va formar part dels CIBER de Malalties Rares, Diabetis i Psiquiatria i de les xarxes temàtiques d'Atenció primària i xarxa de Salut Materno-infantil i de Desenvolupament (SAMiD).

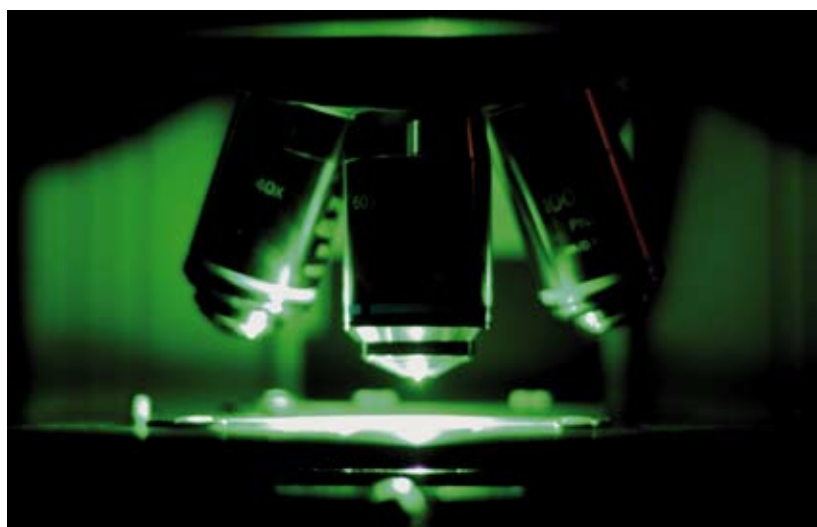
Tot això ha representat un augment significatiu dels fons dedicats a recerca. Enguany el pressupost de la Fundació és d'uns 3 milions d'euros. Aquest any hem registrat un increment substancial del factor d'impacte de les publicacions, havent passat de 265,494 a 502,084.

A més de fomentar les col·laboracions a nivell nacional, s'estan potenciant les col·laboracions internacionals, tant a nivell de grups com a nivell institucional. En el marc de la Unió Europea existeixen diverses participacions en projectes del 7è Programa Marc i del Programa de Salut Pública, ambdós impulsats per la Comissió Europea. A més a més, enguany s'ha endegat una iniciativa per crear una xarxa de centres de recerca de Sant Joan de Déu a nivell europeu, que ja ha començat a donar els primers resultats amb la posada en marxa de projectes conjunts.

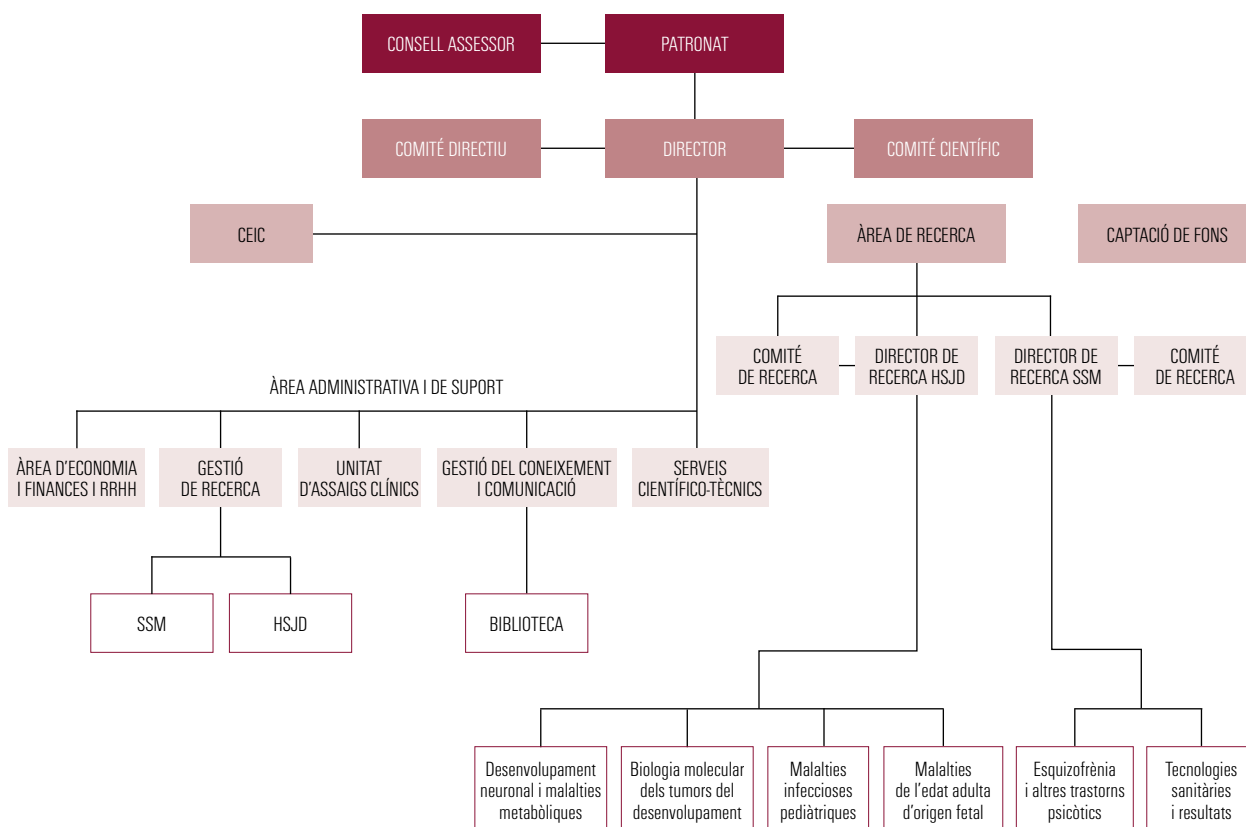
No volem acabar aquesta presentació sense agrair l'ajut de les persones que han fet possible tota aquesta activitat. En primer lloc, a les persones que pateixen alguna malaltia i als seus familiars, que ens ajuden a entendre millor els problemes de salut i col·laboren en els nostres projectes. També ens sentim especialment agraïts per l'ajut que rebem dels donants i voluntaris de la Fundació que, amb el seu esforç i les seves donacions ens han proporcionat uns recursos que són primordials per seguir fent recerca. El seu recolzament ens aporta un valor afegit a la nostra tasca, ja que així es posa de manifest que el nostre treball tingui una rellevància i un ressò a la societat.

**Josep M. Haro**

*Director de la Fundació*



# 2. Òrgans



## ■ 2.1. Patronat

Gmà. Pascual Piles  
 Gmà. Joaquim Erra  
 Sra. Natàlia Pérez  
 Dr. Manuel del Castillo  
 Il·lustríssima Sra. Pilar Díaz  
 Dr. Josep Ganduxé  
 Sra. Amèlia Guilera  
 Dr. Jaume Pérez Payarols  
 Sr. Francesc Pérez Sarrado  
 P. Enric Puig  
 Dra. Rosa Ramon  
 Excm. i Mgfc. Sr. Màrius Rubiralta

Sra. Antònia Sans  
 Sra. Núria Terribas

*Superior provincial de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu, president*  
*Germà de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu, vicepresident*  
*Directora financera de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat, secretària*  
*Gerent de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat*  
*Alcaldessa d'Esplugues de Llobregat*  
*Gerent Institut Català de la Salut*  
*Directora de l'Escola Universitària d'Infermeria Sant Joan de Déu*  
*Director mèdic de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat*  
*Gerent de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental de Sant Boi de Llobregat*  
*Secretari general de la Fundació Escola Cristiana de Catalunya*  
*Gerent de l'Hospital de Sant Boi de Llobregat*  
*Rector de la Universitat de Barcelona amb vot delegat a l'Excm. Sr. Marçal Pastor,*  
*vicerektor de recerca de la Universitat de Barcelona*  
*Cap de formació, docència, qualitat i recerca d'Althaia-Xarxa Assistencial. Manresa*  
*Directora de l'Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)*

## ■ 2.2. Consell Executiu

Gmà. Joaquim Erra	<i>Germà de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu</i>
Sra. Amèlia Guilera	<i>Directora de l'Escola Universitària d'Infermeria Sant Joan de Déu</i>
Excm. Sr. Marçal Pastor	<i>Vice-rector de recerca de la Universitat de Barcelona</i>
Sra. Natàlia Pérez	<i>Directora financera de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat</i>
Dr. Jaume Pérez Payarols	<i>Director mèdic de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat</i>
Sra. Núria Terribas	<i>Directora de l'Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)</i>
Dr. Josep M Haro	<i>Director Fundació Sant Joan de Déu</i>

## ■ 2.3. Consell Assessor

Dr. Francesc Abel i Fabre, S.J.	<i>President de l'Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)</i>
Sr. Juan José López Burniol	<i>Notari</i>
Dr. Guillem López Casasnovas	<i>Degà de la facultat Ciències Econòmiques i Empresarials de la Universitat Pompeu Fabra</i>
Dr. José Jerónimo Navas Palacios	<i>Director del Programa de Centres de Recerca del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya</i>
Dr. Romà Pallarés	<i>Director adjunt a la Direcció General. Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL)</i>
Dr. Joan Pons Ràfols	<i>Agència d'Avaluació Tecnològica i Recerca Mèdiques. Generalitat de Catalunya</i>
Dr. Francesc Torralba	<i>Doctor en Filosofia i Teologia, professor de la Universitat Ramon Llull i col·laborador de l'Institut Borja de Bioètica</i>
Dr. José Luis Vázquez Barquero	<i>Catedràtic de Psiquiatria de la Universitat de Cantàbria</i>
Dr. José M. Palacios	<i>Director de l'Agència de Valorització i Comercialització dels Resultats de la Investigació (AVCRI)</i>
Dr. Isidre Ferrer Abizanda	<i>Director de l'Institut de Neuropatologia de l'Hospital Universitari de Bellvitge</i>
Dra. Mara Dierssen	<i>Centro de Regulació Genòmica de Barcelona</i>

## ■ 2.4. Comitè de Bones Pràctiques Científiques

Prof. Josep M. Esquirol	<i>Professor de filosofia de la Universitat de Barcelona i director de l'Institut de Tecnoètica de la Fundació Epsilon</i>
Dra. Carme Fàbrega	<i>Cap del Servei de Farmàcia de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues</i>
Dr. Josep M. Haro	<i>Director de la Fundació Sant Joan de Déu</i>
Dr. Jaume Marrugat	<i>Director del Grup de recerca en epidemiologia i genètica cardiovascular del Institut Municipal d'Investigació Mèdica</i>
Gmà. Miguel Martín	<i>Capellà del Servei Religios de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues</i>

## ■ 2.5. Administració i unitats de suport a la recerca

### Director

Dr. Josep Maria Haro

### Adjunta a direcció

Laia Lagunas

### Secretària

Jessica Laragnou

### Comité directiu

Clara Goula

Josep M. Haro

Laia Lagunas

Jaume Pérez Payarols

### Unitat Provincial de Captació de Fons

Mercè Tura

### Gestió de Recerca i Assaigs Clínics

Laia Lagunas

Editha Tacbas (suport)

#### Gestió Recerca

Manel Laporta (fins juny)

Àlia Ode (des d'octubre)

#### Unitat Assaigs Clínics

Rosa M. Morales

### Administració i Finances

Clara Goula

Sandra Díaz

Monica Jara (des d'octubre)

### Gestió del Coneixement

Ana Maria Merino

Silvia Semaan (a partir de febrer)

## ■ 2.6. Serveis científico-tècnics i dispositius de suport a la recerca

Unitat de gestió de recerca

Suport metodològic i estadístic

Edició biomèdica

Biblioteca

Estabulari (UB)

Banc de teixits: turmos, cervells i malalties rares

Suport als assaigs clínics

Plataforma de neuroimatge

## ■ 2.7. Comité Ètic d'Investigacions Clíniques (CEIC)

Carme Fàbrega, presidenta

Gmà. Jesús Pineda, secretari

Dr. Francesc Abel

Gmà. Fernando Aguiló

Dr. Jaume Autonell

Dr. Joan Camacho

Sra. Rosario Cintora

Sr. Angel del Campo

Dra. Beatriz del Pino

Dr. Pau Ferrer

Dr. Sabel Gabaldón

Dr. Josep M. Haro

Gmà. Miguel Martín

Sr. Joan M. Pérez

Dr. Jaume Pérez Payarols

Dra. Anna M. Plaza

Dr. Bernabé Robles

Sra. M. Eugènia Rey (a partir d'octubre 2008)

## ■ 2.8. Comitès de Recerca

### Hospital Sant Joan de Déu

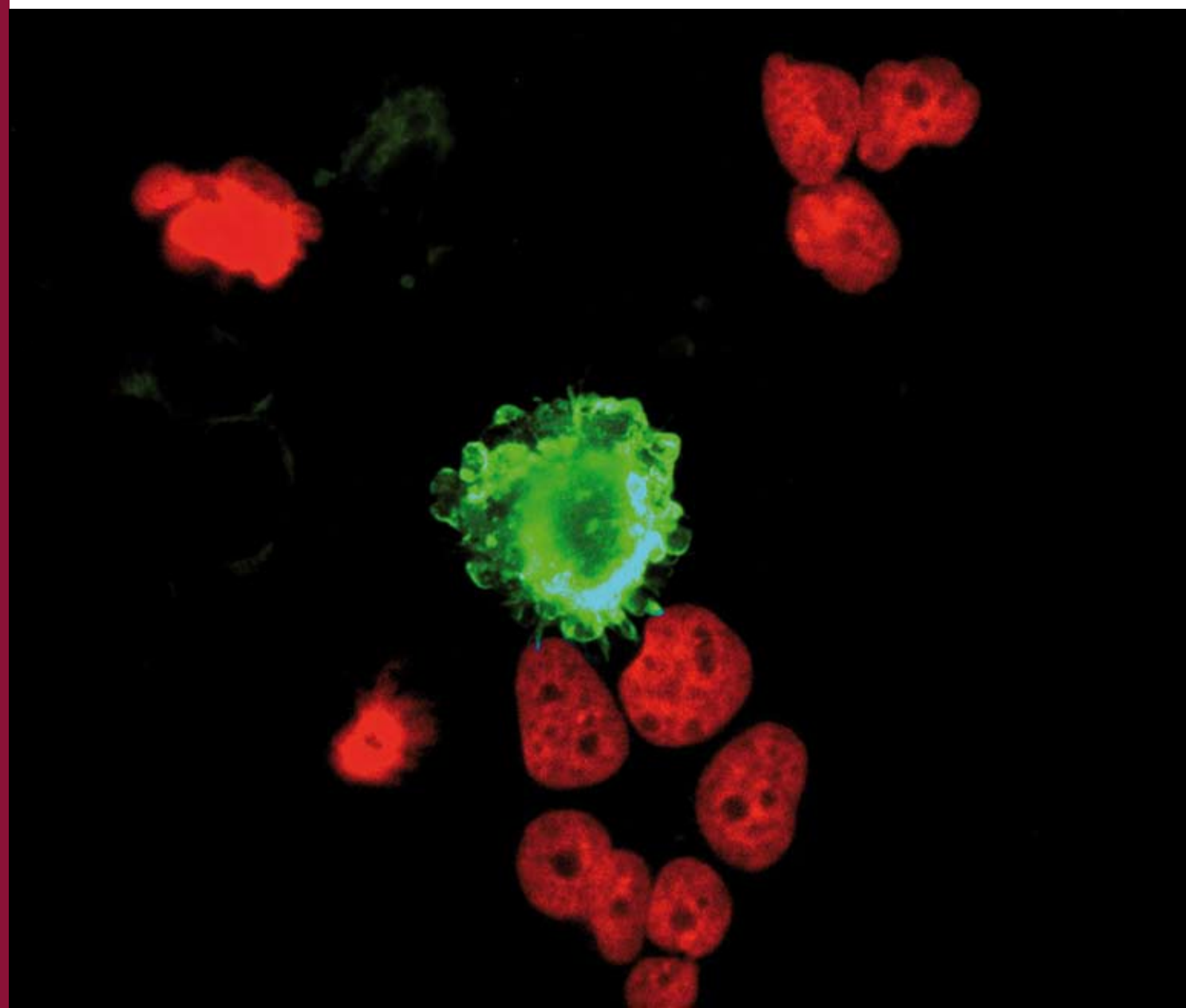
Dra. Asteria Albert  
Dr. Rafael Artuch  
Dr. Justo Callejo  
Prof. Jaume Campistol  
Dr. Ruben Díaz  
Dra. Clàudia Fortuny  
Dra. Àngels García-Cazorla  
Dra. Lourdes Ibañez  
Dra. Isabel Iglesias Platas  
Sra. Laia Lagunas  
Prof. Josep M. Lailla  
Dr. Jaume Mora  
Prof. Luis Morales  
Dra. Carmen Muñoz-Almagro  
Dr. Jaume Pérez

### Hospital de Sant Boi

Dr. Gabriel Gil  
Dr. Jordi Graells  
Dr. Josep M. Haro  
Dr. Luis Lores  
Dr. Pablo J. Marchena  
Sra. Pilar Moreno  
Dr. Carles Moya  
Dr. Bernabé Robles  
Dr. César Romero

### Sant Joan de Déu - Serveis de Salut Mental

Dr. José Ángel Alda  
Dr. Jaume Autonell  
Sra. Gemma Escuder  
Dra. Ana Fernández  
Sra. Alexandrina Foix  
Dra. Montserrat Fusté  
Dr. Josep M. Haro  
Sr. Francisco Martínez  
Dr. Lluís Mauri  
Dra. Susana Ochoa  
Sra. Elena Romero  
Dra. Judit Usall





# 3. Orde Hospitalari Sant Joan de Déu

La restauració de l'Orde a Espanya comença amb la fundació del primer Hospital Sant Joan de Déu a Barcelona l'any 1867. Se segueix, sense interrupció, una llarga llista de nous hospitals estesos per tot el territori hispanolusomexicà.

Els germans de Sant Joan de Déu, juntament amb els professionals, benefactors i voluntaris, formen un grup de persones compromeses en el servei a la humanitat que pateix.

- Treballen en Hospitals i Centres propis i col·laboren amb l'assistència del país, en la prestació dels serveis als ciutadans.
- Accepten els Centres Assistencials que se'ls confien, sempre i quan estiguin d'acord amb els principis de la identitat.
- Creen Centres o Organitzacions, no previstos per les administracions dels països, en favor dels marginats de la societat.
- S'introdueixen en llocs on la pobresa és evident i fan front a les seves necessitats.
- Col·laboren amb altres Institucions introduïdes, igual que l'Orde Hospitalari, en la promoció d'una vida més digna i joiosa, per contribuir a la millora de la salut pública.

Internament, l'Orde està organitzat en províncies religioses, que s'entenen com un conjunt de comunitats locals que sota l'orientació d'un govern provincial mantenen un àmbit autònom de vida i treball apostòlic. En alguns casos poden coincidir amb la demarcació de països i en uns al tres no.

La Fundació Sant Joan de Déu col·labora directament a la província d'Aragó, en la qual podem trobar diferents centres entre hospitals, albergs i centres assistencials.

## • **Província d'Aragó – Sant Rafael**

(Comunitats autònomes d'Aragó, Balears, Catalunya, Múrcia, Navarra, València i centres a Madrid)

<b>CENTRES</b>	
Obra Social	Esplugues de Llobregat
Hospital Sant Joan de Déu	Esplugues de Llobregat
Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental	Sant Boi de Llobregat
Sant Joan de Déu-Serveis Socials	Barcelona
Sant Joan de Déu-Serveis Socials	València
Hospital San Juan de Dios	Pamplona
Hospital San Juan de Dios	Saragossa
Hospital Sant Joan de Déu	Palma de Mallorca
Hospital Sant Boi	Sant Boi de Llobregat
Centre Assistencial St. Joan de Déu	Almacelles
Asociacion Voluntarios San Juan de Dios	Madrid
Hospitalia	Sant Antoni Vilamajor
Comunidad de barrio	Sant Vicenç dels Horts

## FUNDACIONS

Sant Joan de Déu-Serveis Socio-sanitaris	Esplugues de Llobregat
Fundación Jesús Abandonado	Múrcia
Fundación Instituto San José	Madrid
Fundació Althaia	Manresa
EUI Sant Joan de Déu	Esplugues de Llobregat
Fundació Germà Tomàs Canet	Sant Boi de Llobregat
Fundació Germà Benito Menni	Sant Boi de Llobregat
Fundació Sant Joan de Déu	Esplugues de Llobregat
Fundación Juan Ciudad	Madrid
Fundación Tobías	Saragossa
Fundación Salud para todos	Madrid

## FUNDACIONS PARTICIPADES PER L'ORDE

Institut Borja de Bioètica	Esplugues de Llobregat
Fundació Bayt al Thaqafa	Barcelona
Fundació Mambré	Barcelona
Fundació Marianao	Sant Boi de Llobregat
Fundación El Buen Samaritano	Madrid
Fundació Hospital Sant Pere Claver	Barcelona
Projecte Mosaic	Manresa

# 4. Resum de l'activitat investigadora

## ■ 4.1. Personal investigador

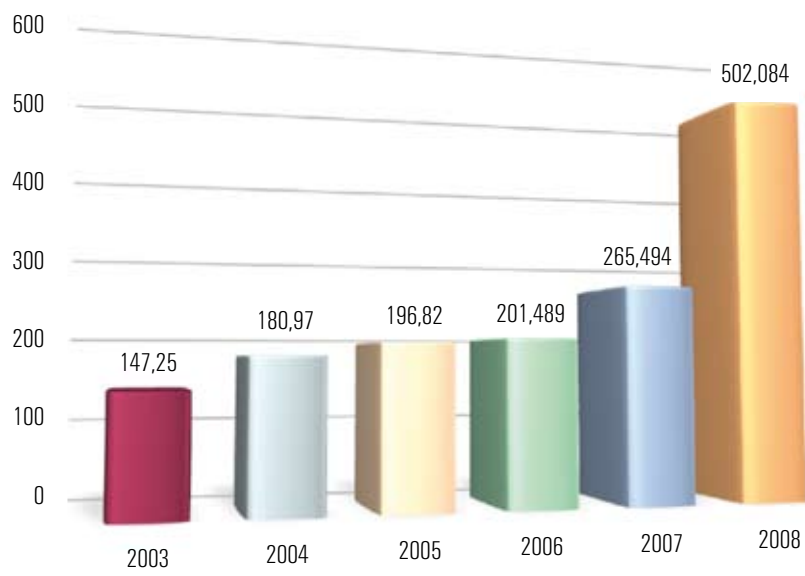
### Personal contractat per projectes

Sandra Acosta	Núria Conde	Enrique Jiménez	Bibiana Prat
Jaume Aguado	Ester Corrales	Cinzia Emilia Lavarino	Enric Puigventos
Sara Alonso	Juan Antonio Costa	Marina Llobet	Ester Quintana
Mario Jr. Angulo	Marta Díaz	Estíbaliz López Rodrigo	Belen Ramos
Judith Armstrong	Maria Díez	Juan Vicente Luciano	Silvia Ricart
Ana Belén Barajas	Olga Domínguez	Leila Lujan	Ana Roche
Aina Barberà	Cristina Esteva	Silvia Marín	Eva Rodríguez
Marta Barceló	Aida Farreny	Ferran Marsa	M <sup>a</sup> Teresa Rodríguez
Iris Baños	Mónica Fernández	Meritxell Martínez	Núria Rovira
Helena Beleta	Mariona Fernández	Gemma Matol	Maria Rubio
Adriana Berengueras	Ana Fernández	Solange Miguel	Luis Salvador
Jordan Bertsch	Carmen Fons	Andrés Morales	Héctor Salvador
Laura Callejón	Patricia Galván	Andrés Nacimiento	Mireia Sanllorente
Marta Camprubí	Idoia García	Jordi Navarra	Laura Selva
Roque Cardona	Eva Gargallo	Susana Ochoa	Marta Simó
Vanessa Carral	Núria Garrido	Aida Ormazábal	Christi Stephan-Otto
Cristina Carrasco	Edgar Gerotina	Núria Parra	David Suárez
Robert Torrent	Alfonso Pablo Gutiérrez	Ariadna Pérez	Anna Torres
Carla Casala	M <sup>a</sup> Elena Huerta	M <sup>a</sup> Socorro Pérez	Daniel Velasco
Marco Javi Casartelli	Isabel Iglesias	Raquel Pinacho	Meritxell Vigo
Judith Cebrià	Raquel Iniesta	Rosa M <sup>a</sup> Pino	M. Victòria Vilalta
Albert Coll	Josep Jiménez	Jordi Prat	Nuria Villalmanzo

### Personal contractat pel programa de col·laboració amb Sierra Leona

Albert Pérez  
Marta Clapés  
Marta San Roman

## ■ 4.2. Quadre global de Factor d'Impacte





## 5. Grups de recerca

La recerca dels centres de Sant Joan de Déu està organitzada per àrees del coneixement. Presentem l'estructura, els investigadors que les integren, les principals publicacions i els projectes actius dels principals grups de recerca del any 2008.

### ■ 5.1. Desenvolupament neuronal i malalties metabòliques

Coordinadors: Prof. Jaume Campistol i Dr. Rafael Artuch

#### Descripció

---

Dins d'aquesta línia s'investiguen malalties rares de base genètica, incloent malalties metabòliques (errors congènits del metabolisme), neuromusculars i neurogenètiques. La recerca abasta aspectes clínics, bioquímics, moleculars i terapèutics. Aquest grup d'investigació s'ha integrat dins el Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER).

#### Objectius

---

Durant el període 2005-2008 el nostre grup ha desenvolupat diverses línies de recerca relacionades amb el diagnòstic, tractament i estudi dels mecanismes fisiopatològics de les malalties rares amb base genètica. Aquesta progressió ha possibilitat que el nostre hospital s'hagi consolidat com a centre de referència per a algunes d'aquestes malalties, com és el cas de la fenilcetonúria. A més a més, el Servei de Neuropediatria de l'Hospital Sant Joan de Déu suposa un referent nacional per a l'estudi i tractament de malalties rares a l'edat pediàtrica. Per aquest motiu ens trobem en una situació molt adequada per desenvolupar diferents línies de recerca tant en el nostre centre com en col·laboració amb centres de referència i de recerca bàsica.

## Membres del grup

Investigadors	Rafael Artuch, Jaume Campistol, Jaume Colomer, Carmen Fons, Àngels García-Cazorla, Lilian Gómez, Belén Perez, Mercé Pineda, Loreto Martorell, Andrés Nascimento, Aida Ormazabal, Maria Antonia Vilaseca
Investigadors en formació	Judith Armstrong, Raquel Montero, M <sup>º</sup> del Mar O'Callaghan, Mercedes Serrano

## Projectes finançats

- **European Network of Reference for Rare Pediatric Neurological Diseases (nEUroped).** Unión Europea (SANCO). Contracte: 2007 122. *Import concedit: 40.622 €.* *Durada del projecte: des de 24/04/2008 fins a 23/04/2011.* *Investigador/a principal: Jaume Campistol Plana,* que tracta de donar suport a projectes dels coneixements sobre les malalties relacionades amb la seva aparició, els tractaments, els factors de risc, estratègies de reducció de riscos, els costos de la malaltia i el suport social pel que fa al desenvolupament de recomanacions de millors pràctiques; a desenvolupar estratègies i mecanismes per a l'intercanvi d'informació entre les persones afectades per malalties poc comunes i la promoció de la millora dels estudis epidemiològics, la codificació, classificació i definició; també de donar suport a xarxes europees de referència per a les malalties poc comunes en un esforç per establir directrius per a les millors pràctiques sobre el tractament, i per compartir coneixements sobre aquestes malalties, juntament amb l'avaluació d'acompliment; i realitzar estudis de viabilitat per desenvolupar mecanismes per a la recollida exhaustiva de dades sobre el volum i l'impacte de l'assistència sanitària transfronterera, integrar en els sistemes de recollida de dades en els Estats membres i sense excessiva càrrega administrativa addicional.
- **Congenital Disorders of Glycosylation: a European network for the advancement of research, diagnosis and treatment of a growing group of rare disorders (EUROGLYCANET).** Unión Europea. Contracte: 512131. *Import concedit: 48.000 €.* *Durada del projecte: des de 1/02/2005 fins a 31/01/2009.* *Investigador/a principal: Rafael Artuch Iriberrí.* *Membres del grup que hi participen: Jaume Campistol, Maria Antonia Vilaseca, Angels García-Cazorla, Merce Pineda, Belén Pérez-Dueñas,* els trastorns de la glicosilació congènita (CDG) són un nou grup d'errades innates del metabolisme. La majoria d'aquests defectes genètics resulten en les malalties severes, retard mental i discapacitat física. EUROGLYCANET promourà (aviat) diagnosi per oferir eines en el diagnòstic per criatge així com per anàlisi d'experts i per les activitats de sensibilització. S'integraran les activitats de recerca en aquest camp i es treballarà per al desenvolupament de teràpies per CDG i trastorns relacionats.
- **Estudios bioquímicos y moleculares en pacientes con deficiencias primarias de Coenzima Q10.** Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. Pl. *Import concedit: 140.000 €.* *Durada del projecte: des de 01/01/2009 fins a 31/12/2011.* *Investigador/a principal: Rafael Artuch Iriberrí.* *Membres del grup que hi participen: Merce Pineda, Mar O'Callaghan; Raquel Montero,* on es seleccionen pacients amb deficiències de coenzima Q10 (CoQ) i estudiar les mutacions als gens implicats en el metabolisme del CoQ i s'estudien nous gens que es puguin associar a les deficiències del CoQ al llarg de la durada del projecte.
- **Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los defectos primarios y secundarios de la síntesis de aminas biógenas y pterinas en pacientes con encefalopatías no filiadas.** Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. PI051318. *Import concedit: 34.500 €.* *Durada del projecte: des de 23/12/2005 fins a 30/12/2008* *Investigador/a principal: Àngels García-Cazorla.* *Membres del grup que hi participen: Rafael Artuch, Jaume Campistol, Aida Ormazabal.*
- **Estudios clínicos, bioquímicos y moleculares en los defectos de creatina cerebral. Aproximaciones terapéuticas.** Instituto Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. PI052080. *Import concedit: 67.000 €.* *Durada del projecte: des de 23/12/2005 fins a 30/12/2008.* *Investigador/a principal: Jaume Campistol.* *Membres del grup que hi participen: Rafael Artuch.*
- **Deficiencia de folato cerebral en pacientes neuropediátricos. Relación con neurotransmisores y S-adenosilmetionina. Seguimiento del tratamiento con ácido folínico.** Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. PI070548. *Import concedit: 25.000 €.* *Durada del projecte: des de 26/11/2007 fins a 30/12/2010.* *Investigador/a principal: Belén Pérez-Dueñas.* *Membres del grup que hi participen: Jaume Campistol, Àngels García-Cazorla, Aida Ormazabal,* l'objectiu principal d'aquest projecte és detectar deficiències cerebrals de folat (DCF) en pacients neuropediàtrics que presenten encefalopaties epilèptiques, trastorns del moviment, malalties degeneratives i alteracions en la substància blanca d'etiologia

desconeguda, malalties mitocondrials amb lesions en la substància blanca i alteracions neurològiques causades per una disfunció anatòmica o funcional del plexe coroïdal.

- **Tratamiento con ácido fólico en pacientes con defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial.** Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. EC/07/90095. *Import concedit: 49.619 €.* *Durada del projecte: des de 02/01/2008 fins a 31/12/2010.* *Investigador/a principal: Mercè Pineda.* *Membres del grup que hi participen: Rafael Artuch, Àngels García-Cazorla, Aida Ormazabal.*
- **Efecto del tratamiento con ácido docosaheaxaico sobre los cambios neurodegenerativos de las funciones visuales en pacientes con fenilcetonuria.** Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. EC07/90178 *Import concedit: 27.000 €.* *Durada del projecte: des de 02/01/2008 fins a 31/12/2010.* *Investigador/a principal: Jaume Campistol.*

## Publicacions

- Akman HO, Dorado B, López LC, García Cazorla A, Vilà MR, Tanabe LM, Dauer WT, Bonilla E, Tanji K, Hirano M. Thymidine kinase 2 (H126N) knockin mice show the essential role of balanced deoxynucleotide pools for mitochondrial DNA maintenance. *Hum Mol Genet* 2008; 17 (16): 2433-40. *Factor impacte: 7,806.*
- Aldecoa V, Escofet Soteras C, Ormazábal A, Artuch R, Gabau-Vila E, Martín-Martínez C. Grupo NADYA-SENPE. Enfermedad de Menkes: diagnóstico clínico, bioquímico y molecular. *Rev Neurol* 2008; 46 (7): 446-7. *Factor impacte: 0,736.*
- Artuch R, Moreno J, Puig RM, Quintana M, Montero R, Ormazábal A, Vilaseca MA. El laboratorio en el diagnóstico de las enfermedades raras. *An Sist Sanit Navar* 2008; 31 (S2): 91-103.
- Asso Ministral L, Gómez López L, Torres M, García Cazorla A. Niño de 11 años con hipoglucemias, obesidad y convulsiones. *Casos clínicos en pediatría* 2008; 17: 55-9.
- Bebbington A, Anderson A, Ravine D, Fyfe S, Pineda M, Klerk N de, Been-Zeev B, Yatawara N, Percy A, Kaufmann WE, Leonard H. Investigating genotype-phenotype relationships in Rett syndrome using an international data set. *Neurology* 2008; 70 (11): 868-75. *Factor impacte: 6,014.*
- Casarin A, Jimenez Ortega JC, Trevisson E, Pertegato V, Doimo M, Ferrero-Gomez ML, Abbadi S, Artuch R, Quinzii C, Hirano M, Basso G, Ocaña CS, Navas P, Salviati L. Functional characterization of human COO4, a gene required for Coenzyme Q10 biosynthesis. *Biochem Biophys Res Commun* 2008; 372 (1): 35-9. *Factor impacte: 2,749.*
- Duarte S, Sanmartí FX, González V, Pérez Dueñas B, Ormazábal A, Artuch R, Campistol J, García Cazorla A. Cerebrospinal fluid pterins and neurotransmitters in early severe epileptic encephalopathies. *Brain Dev* 2008; 30 (2): 106-11. *Factor impacte: 1,464.*
- Fons C, Campistol J, Narbona J, Velázquez R, Eiris J, García Peñas JJ. Hemiplejia alternante de la infancia en la población española. Estudio de una serie de 17 pacientes. *Med Clin (Barc)* 2008; 130 (15): 577-9. *Factor impacte: 1,337.*
- García Cazorla A. Enfermedades neurometabólicas: orientación para el neuropediatra. *Rev Neurol* 2008; 47 (s1): s55-63. *Factor impacte: 0,736.*



- García Cazorla A, Quadros EV, Nascimento A, García Silva M, Briones P, Montoya J, Ormazábal A, Artuch R, Sequeira JM, Blau N, Arenas J, Pineda M, Ramaekers VT. Mitochondrial diseases associated with cerebral folate deficiency. *Neurology* 2008; 70 (16): 1360-2. *Factor impacte: 6,014.*
- García Cazorla A, Duarte S, Serrano M, Nascimento A, Ormazábal A, Carilho I, Briones P, Montoya J, Garesse R, Sala P, Pineda M, Artuch R. Mitochondrial diseases mimicking neurotransmitter defects. *Mitochondrion* 2008; 8 (3): 273-8 *Factor impacte: 3,209.*
- García Ribes A, Martínez González MJ, García Cazorla A. Enfermedades metabólicas de aparición en la edad adulta. *An Sist Sanit Navar* 2008; 31 (S2): 75-89.
- Gassió R, Artuch R, Vilaseca MA, Fusté E, Colome R, Campistol J. Cognitive functions and the antioxidant system in phenylketonuric patients. *Neuropsychology* 2008; 22 (4): 426-31. *Factor impacte: 2,987.*
- Gómez López L, Artuch R, Vilaseca MA, Briones P, Finckh U, Pineda M. Presentación tardía de una deficiencia de carbamilfosfato sintetasa 1 en un niño de 6 años. *Rev Neurol* 2008; 47 (9): 500-1. *Factor impacte: 0,736.*
- Gonzalez-Rabelino G, Fons C, Rey A, Roussos I, Campistol J. Craniectomy in herpetic encephalitis. *Pediatr Neurol* 2008; 39 (3): 201-3. *Factor impacte: 1,375.*
- Gonzalez Rabelino G, Campistol J, Navarro Balbuena R, Capdevila Cirera A, Sola Martínez T. Moyamoya en la población infantil. Análisis de una serie occidental y revisión de la bibliografía. *Rev Neurol* 2008; 46 (7): 385-91. *Factor impacte: 0,736.*
- Gonzalez-Rabelino G, Campistol J, Navarro Balbuena R, Capdevila Cirera A, Sola Martínez T. Moyamoya en la población infantil. Replica. *Rev Neurol* 2008; 47 (5): 279-80. *Factor impacte: 0,736.*
- Guillen A, Garcia Armengol R, Perez Muñoz N, Gargallo E, García García JJ, Costa JM. Tuberculoma intracraneal: caso clínico y revisión de la bibliografía. *Rev Neurol* 2008; 47 (12): 631-4. *Factor impacte: 0,736.*
- Gutiérrez Mata AP, López Casas J, Ortez González CI, Sempere-Pérez A, Casartelli MJ, Campistol J. Características clínicas y evolución de los pacientes con cefalea migrañosa seguidos en la Unidad de Cefaleas de un hospital pediátrico de referencia. *Rev Neurol* 2008; 46 (6): 331-6. *Factor impacte: 0,736.*
- Herrero Martin MD, Pineda M, Briones P, López-Gallardo E, Carreras M, Benac M, Angel Idoate M, Vilaseca MA, Artuch R, López Pérez MJ, Ruiz-Pesini E, Montoya J. A new pathologic mitochondrial DNA mutation in the cytochrome oxidase subunit I (MT-CO1) *Hum Mutat* 2008; 29 (8): E112-22. *Factor impacte: 6,273.*
- Kinali M, Beeson D, Pitt MC, Jungbluth H, Simonds AK, Aloysius A, Cockerill H, Davis T, Palace J, Manzur AY, Jiménez-Mallabrea C, Sewry C, Muntoni F, Robb SA. Congenital myasthenic syndromes in childhood: diagnostic and management challenges. *J Neuroimmunol* 2008; 201-2: 6-12. *Factor impacte: 2,920.*
- Marín I, Serrano M, Ormazábal A, Pérez Dueñas B, García Cazorla A, Campistol J, Artuch R. Biochemical diagnosis of dopaminergic disturbances in paediatric patients: Analysis of cerebrospinal fluid homovanillic acid and other biogenic amines. *Clin Biochem* 2008; 41 (16): 1306-15. *Factor impacte: 2,072.*
- Martínez Planas A, Panzino F, Colomer J, Pineda M, Luaces Cubells C. Tortícolis e hiperextensión espinal. Presentación inusual del síndrome de Guillan-Barré. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69 (4): 394-5.
- Mihaylova V, Müller JS, Vilchez JJ, Salih MA, Kabiraj MM, D'Amico A, Bertini E, Wolfle J, Schreiner F, Kurlmann G, Rasic VM, Siskova D, Colomer J, Herczegfalvi A, Fabriciova K, Weschke B, Scola R, Hoellen F, Schara U, Abicht A, Lochmiller H. Clinical and molecular genetic findings in COLQ-mutant congenital myasthenic syndromes. *Brain* 2008; 131 (3): 747-59. *Factor impacte: 8,568.*
- Montero R, Sánchez-Alcázar JA, Briones P, Hernández AR, Cordero MD, Trevisson E, Salviati L, Pineda M, García Cazorla A, Navas P, Artuch R. Analysis of coenzyme Q(10) in muscle and fibroblasts for the diagnosis of CoQ(10) deficiency syndromes. *Clin Biochem* 2008; 41 (9): 697-700. *Factor impacte: 2,072.*
- O'Callaghan M, Aracil A. Exploración neurológica. *Pediatr Integral* 2008; 11: 11-3.
- Ormazábal A, Oppenheim M, Serrano M, García Cazorla A, Campistol J, Ribes A, Ruiz A, Moreno J, Hyland K, Clayton P, Heales S, Artuch R. Pyridoxal 5'-phosphate values in cerebrospinal fluid: Reference values and diagnosis of PNPO deficiency in paediatric patients. *Mol Genet Metab* 2008; 94 (2): 173-7. *Factor impacte: 2,550.*
- Pernas P, Gómez López L, Moreno J. Eliminación espontánea de un cálculo biliar en un lactante. *An Pediatr (Barc)* 2008; 68 (1): 73-5.



- Pineda M, Arpa J, Montero R, Aracil A, Domínguez F, Galvón M, Mas A, Martorell L, Sierra C, Brandi N, Garcia Arumi E, Rissech M, Velasco D, Costa JA, Artuch R. Idebene treatment in paediatric and adult patients with Friedreich ataxia: Long-term follow-up. *Eur J Pediatr Neurol* 2008; 12: 470-5. *Factor impacte: 0,861*.
- Pineda M, R-Palmero A, Baquero M, O'Callaghan M, Aracil A, Knaap M, Scheper GC. Vanishing white matter disease associated with progressive macrocephaly. *Neuropediatrics* 2008; 39 (1): 29-32. *Factor impacte: 1,225*.
- Quijano-Roy S, Mbieleu B, Bennemann CG, Jeannet PY, Colomer J, Clarke NF, Cuisset JM, Roper H, De Meirleir L, D'Amico A, Ben Yaou R, Nascimento A, Barois A, Demay L, Bertini E, Ferreira A, Sewry C, Romero NB, Ryan M, Muntoni F, Guicheney P, Richard P, Bonne G, Estournet B. De novo LMNA mutations cause a new form of congenital muscular dystrophy. *Ann Neurol* 2008; 64 (2): 177-86. *Factor impacte: 8,813*.
- Ruiz A, Garía Villoria J, Ormazábal A, Zschocke J, Fiol M, Navarro A, Artuch R, Vilaseca MA, Ribes A. Hospital Son Dureta. A new fatal case of pyridox(am)ine 5'-phosphate oxidase (PNPO) deficiency. *Mol Genet Metab* 2008; 93 (2): 216-8. *Factor impacte: 2,550*.
- Sáez Pérez P, Gómez López L, Pinillos S, Guitet M, García Cazorla A. Lactante con retraso psicomotor. Casos clínicos en pediatría 2008; 17: 55-9.
- Serrano M, Pérez Dueñas B, Ormazábal A, Artuch R, Campistol J, Torres RJ, García Cazorla A. Levodopa therapy in a Lesch-Nyhan disease patient: pathological, biochemical, neuroimaging, and therapeutic remarks. *Mov Disord* 2008; 23 (9): 1297-300. *Factor impacte: 3,207*.
- Vasconcelos M, Falcon A, Campistol J. Síndrome de Kleine-Levin. Descripción de un caso en una adolescente. *Rev Neurol* 2008; 47 (6): 333-4. *Factor impacte: 0,736*.

## Tesis dirigides

---

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Jaume Campistol i Àngels Garcia Cazorla

**Títol del treball:** Alteraciones de la función dopaminérgica cerebral en pacientes pediátricos con patología neurológica

**Data de lectura:** 25/11/2008

**Nom del doctorand:** Mercedes Serrano Gimaré

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Facultat de Medicina, Universitat de Barcelona

## Comunicacions i congressos

---

### Cursos organitzats

- VII Curso de Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues, Barcelona. Abril 2008.
- XXI Curso de Avances en Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues, Barcelona. Noviembre 2008.
- II Curso Patología Neuromuscular en la Infancia. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues, Barcelona. Juny 2008.
- IV Máster Neurología Pediátrica por la Universidad de Barcelona. Duració: 2 años. 367 Crèdits. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues, Barcelona. Gener 2007-Desembre 2008.

### Ponències més rellevants en reunions internacionals com a ponent convidat

- Convulsiones neonatales. International Congress Neonatal Neurology. 2008. Curitiba (Brasil).
- Enfermedades metabólicas de presentación neonatal. International Congress Neonatal Neurology. 2008. Curitiba (Brasil).
- Convulsiones que no responden a FAEs y sí a otros fármacos. International Congress Neonatal Neurology. 2008. Curitiba (Brasil).
- Defectos de los neurotransmisores. Jornadas Uruguayas Internacionales sobre enfermedades metabólicas. 2008. Montevideo (Uruguay).
- Complicaciones neurológicas de la PKU. Jornadas Uruguayas Internacionales sobre enfermedades metabólicas. 2008. Montevideo (Uruguay).
- Convulsiones refractarias a los FAEs. Academia Iberoamericana de Neurología pediátricas (AINP). 2008. San Miguel (El Salvador).

# Línies d'investigació

## 5.1.1. PKU i altres aminoacidopaties

Coordinadors línia: Prof. Jaume Campistol i Dra. Antònia Vilaseca

### Descripció

El fet que el nostre hospital sigui centre de referència per la fenilcetonúria a Catalunya ens ha permès estudiar amb profunditat els mecanismes fisiopatològics implicats en aquesta malaltia en els nostres pacients, així com l'assaig de nous tractaments per millorar el control metabòlic i el seu pronòstic neurològic. El desenvolupament de diversos projectes ens ha permès investigar la relació entre l'estrès oxidatiu i el control metabòlic d'aquesta malaltia. Una vegada establertes les relacions entre ambdós factors, vam analitzar la seva repercussió en diverses alteracions neurològiques que es troben en aquests malalts, malgrat el control dietètic de la malaltia. Els nostres estudis han conclòs amb l'observació de que algunes alteracions neuropsicològiques i neurològiques s'associen per una banda amb el control metabòlic i per l'altra a deficiències en antioxidants. Finalment, hem començat nous tractaments (amb tetrahidrobiopterina) pels nostres pacients amb fenilcetonúria que han permès un millor control metabòlic i el seu alliberament de la dieta especial. Referint-nos a altres aminoacidopaties, és destacable el nostre treball en trastorns del metabolisme de l'homocisteïna i d'altres aminoàcids (hem diagnosticat el primer malalt a Espanya amb defecte del metabolisme de la serina). En aquest aspecte, els avenços han estat possibles per la nostra participació en la xarxa de malalties metabòliques (REDEMETH) i per l'obtenció de projectes de recerca finançats pel FIS i la Fundació Marató de TV3.

### Objectius estratègics

1. Fenilcetonúria: antioxidants a la PKU; tremolors i alteracions de la neuroimatge.
2. Homocistinúria: homocistinúries primàries en nens; hiperhomocisteïnèmia i risc cardiovascular.

### Fites aconseguides. Millores assistencials

Estudi de la resposta a la tetrahidrobiopterina (BH4) en un grup de pacients fenilcetonúrics, per tal de poder-los oferir una alternativa al tractament dietètic clàssic.

### Membres de la línia

Investigadors	Jaume Campistol, Belen Pérez Dueñas, M <sup>a</sup> Antònia Vilaseca
Tècnics de Laboratori	Jordi Genovés, Montserrat Naudó

## 5.1.2. Metabolisme energètic mitocondrial i atàxies

Coordinadors línia: Dra. Mercè Pineda i Dr. Rafael Artuch

### Descripció

En aquesta línia de recerca hem analitzat els aspectes clínics i bioquímics de les encefalomiopaties mitocondrials durant la infància degudes a l'alteració de la fosforilació oxidativa, així com l'efecte del tractament amb diferents teràpies: suplement amb antioxidants (coenzim Q) i àcid folínic. Aquesta línia de recerca ha estat possible per col·laboracions estables amb centres de referència dins del context de la xarxa "Mitoespaña" i pel desenvolupament de projectes de recerca finançats i coordinats pel FIS. Per altra banda, coordinem un assaig clínic multicèntric finançat pel FIS que pretén aclarir l'efecte de l'àcid folínic en malalts amb

la síndrome de Kearns-Sayre. L'atàxia és un signe neurològic que sovint es pot trobar als pacients pediàtrics amb encefalopaties genètico-metabòliques. Hem desenvolupat una línia de recerca per al diagnòstic de malalties rares que es presenten amb atàxia en la infància (atàxies d'origen mitocondrial, atàxies degudes a deficiències de Coenzim Q10 i de vitamina E, atàxia telangiectàsia, malaltia de Niemann-Pick tipus C,...). Aquesta línia de recerca ha estat possible per una banda, per la nostra participació en la "Xarxa espanyola per l'estudi de les atàxies" i, per l'altra, per l'aconseguit de dos projectes coordinats FIS per a l'estudi de l'efecte del tractament amb idebenona i riboflavina a l'atàxia de Friedrich.

## Objectius estratègics

---

1. Mutacions DNA mitocondrial i nuclear: defectes de la coenzim Q10; defectes de folato cerebral i malalties mitocondrials.
2. Atàxia de Friedreich: tractament amb idebenona i monitorització.

## Fites aconseguides. Millores assistencials

---

1. Protocol clínic de estudi de malalts amb sospita de malaltia mitocondrial.
2. Posta a punt i avaluació d'un mètode de oxidació de substrats en limfòcits.
3. Seguiment de malalts amb dins d'un protocol dissenyat per optimitzar el diagnòstic de la malaltia i la seva evolució, resposta als cofactors i òrgans progressivament afectats.
4. Protocol clínic de estudi de malalts amb atàxia crònica.

## Membres de la línia

---

Investigadors	Rafael Artuch, Raquel Montero, Andres Nascimiento, Mar O'Callaghan, Mercè Pineda
Tècnics de Laboratori	Jordi Genovés i Montserrat Naudó

### 5.1.3. Neurometabòliques d'expressió en SNC

Coordinadora línia: Dra. Àngels García Cazorla

## Descripció

---

Des de l'any 2003, hem desenvolupat l'estudi d'aquestes deficiències metabòliques donant servei a diversos centres a Espanya i Portugal. De forma inicial hem enfocat els esforços a les deficiències en el metabolisme de la dopamina i de la serotonina i de la síntesi de tetrahidropterina com a causa d'encefalopaties epilèptiques i de trastorns del moviment d'origen desconegut durant l'edat pediàtrica. Un dels aspectes més interessants ha estat la possibilitat d'iniciar tractament substitutiu amb els neurotransmissors deficitaris en diversos malalts amb manca de serotonina dopamina. En l'actualitat estem avaluant la seva resposta clínica i bioquímica. Trobem que aquesta línia de recerca és totalment consolidada (hem aconseguit diagnosticar els primers pacients amb deficiència de Tirosina Hidroxilasa a Espanya). Aquest progrés ha estat possible per formar part de les xarxes INERGEN i REDEMETH, i per la concessió d'una beca per part de la agència AGAUR (Generalitat de Catalunya) per la contractació de personal dedicat a la recerca de aquestes malalties. Actualment disposem de dos projectes finançats pel FIS i realitzem determinacions de neurotransmissors per pràcticament tots el centres de Espanya, Portugal, Grècia i gran part d'Itàlia.

## Objectius estratègics

---

1. Neurotransmissors (dopamina i serotonina) i pterines: alteracions primàries i secundàries
2. Defectes de folato cerebral: defectes de síntesi i de transport
3. Defectes creatina cerebral
4. Defectes del transport de glucosa

## Membres de la línia

---

Investigadores	Àngels García-Cazorla, Raquel Montero, Mercedes Serrano, Aida Ormazábal
Tècnics de Laboratori	Jordi Genovés, Montserrat Naudó

### 5.1.4. Distròfies musculars congènites

Coordinadors línia: Dr. Jaume Colomer i Dr. Andrés Nascimento

#### Descripció

---

Aquesta línia es manté activa per la nostra col·laboració amb centres nacionals i internacionals i a la nostra participació a la xarxa INERGEN. Com a projecte actiu, hem donat començament als estudis dels defectes de la O-glicosilació com a causa de diversos tipus de distròfies musculars i trastorns de la migració neuronal en l'edat pediàtrica (projecte FIS coordinat en xarxa).

#### Objectius estratègics

---

Caracterització dels diferents fenotipus dins del concepte de distròfia muscular congènita (DMC):

1. S'està estudiant l'expressió del col·lagen V (COL VI), en el múscle i també en el cultiu de fibroblastos.
2. Les distròfies musculars produïdes per trastorns de la glicosilació són igualment objecte d'interès. S'estan identificant pacients amb fenotipus compatible amb el dèficit de "fukutin related protein" (FKRP).
3. S'està treballant en el reconeixement clínic i identificació genètica de pacients amb dèficit de selenoproteïna.

## Membres de la línia

---

Investigadors	Jaume Colomer, Carme Fons, Andrés Nascimento, Pilar Poo
Tècnics de Laboratori	Jordi Genovés, Montserrat Naudó

### 5.1.5. Altres trastorns neurològics

Coordinadors línia: Prof. Jaume Campistol i Dr. Rafael Artuch

#### Descripció

---

Des de fa 3 dècades, el nostre grup s'ha dedicat al diagnòstic de malalties rares de base genètica, dins les quals n'hi ha més que les que han estat citades als paràgrafs previs. Tot i que el grup de malalties és molt ampli (per tant no ens és abastable en la seva totalitat per les nostres circumstàncies), la seva selecció possibilita l'estudi, més en profunditat, per part d'altres centres de referència nacional i internacionals que donen a terme processos de recerca traslacional que aportin un millor coneixement d'aquestes malalties i l'elaboració de publicacions científiques. Dins aquest grup de malalties cal destacar les acidèmies orgàniques, els defectes en el metabolisme de les purines/pirimidines, mucopolisacàridosis i els defectes del transport de glucosa a través de la barrera hematoencefàlica.

#### Objectius estratègics

---

1. Molècules complexes.
2. Defectes de glicosilació.
3. Altres malalties genètiques (síndrome de Rett).



## ■ 5.2. Biologia molecular dels tumors del desenvolupament

Coordinador: Dr. Jaume Mora

### Descripció

---

El grup té com a objectiu estudiar la biologia molecular i cel·lular dels tumors del desenvolupament. L'àmbit clínic s'ocupa del diagnòstic molecular dels tumors incloent el desenvolupament de tècniques de biologia molecular i cel·lular necessàries pel diagnòstic, pronòstic i seguiment (malaltia residual mínima) dels pacients afectes de tumors del desenvolupament.

### Objectius

---

L'estudi dels tumors del desenvolupament. L'àmbit clínic inclou el diagnòstic, pronòstic i seguiment (malaltia residual mínima) molecular utilitzant totes les tècniques de biologia molecular i cel·lular necessàries.

L'àmbit de recerca inclou:

- 1) l'estudi de la classificació molecular dels diferents subtipus clínics de neuroblastoma; l'estudi sobre l'origen del neuroblastoma; l'estudi de les vies moleculars involucrades en la diferenciació del neuroblastoma;
- 2) l'estudi dels factors pro i antiangiogènics durant el desenvolupament normal i tumoral;
- 3) l'estudi de la biologia molecular de la tumorigènesi de gliomes i nefroblastoma.

L'àmbit traslacional inclou:

- 1) la immunoteràpia dels pacients amb neuroblastoma i gliomes;
- 2) el desenvolupament de nous protocols de tractament basats en la biologia tumoral dels sarcomes.

### Membres del grup

---

Investigadors

Investigadors en formació

Tècniques de Laboratori

Ofelia Cruz, Cinzia Lavarino, Solange Miguel, Jaume Mora, Andreu Parareda, Carmen de Torres

Carla Casalà, Idoia Garcia, Estíbaliz López, Gemma Mayol, Andrés Morales, Héctor Salvador

Patricia Jurado, Eva Rodríguez

## Fites aconseguides. Millores assistencials

1. Classificació molecular del risc de progressió dels neuroblastomes. Estudi prospectiu de validació del classificador.
2. Protocol de tractament institucional pels gliomes d'alt risc amb irinotecan i Cisplatí. Millora de la supervivència dels pacients amb gliomes d'alt grau i evita la radioteràpia dels pacients amb glioma de baix grau en progressió.
3. Protocol de tractament dels sarcomes en recaiguda amb Gemcitabina i Docetaxel. Perllongació del període de supervivència lliure de malaltia dels pacients en recaiguda i dels pacients d'alt risc al debut.
4. Protocol de tractament dels pacients amb sarcoma de Ewing a nivell de l'estat coordinat pel nostre grup.
5. Protocol de tractament dels pacients amb anomalies vascular greus amb Bevacizumab (Avastin) i estudi dels factors pro i antiangiogènics associats.
6. Protocol de tractament del neuroblastoma d'alt risc amb immunoteràpia anti-GD2 en col·laboració amb el Memorial Sloan-Kettering cancer Center de New York.
7. Protocol de tractament amb vacunes de cèl·lules dendrítiques per pacients amb recaiguda de glioma d'alt grau, en col·laboració amb el grup Europeu.

## Projectes més rellevants

- **Classificació molecular del neuroblastoma mitjançant anàlisi d'expressió utilitzant la tecnologia de *microarrays*. Anàlisi de gens expressats diferencialment en tumors neuroblàstics amb diferent contingut de ploidia.** Es van analitzar per *microarrays* de expressió del genoma complert una sèrie de 110 tumors neuroblàstics i això va generar una gran base de dades. S'ha identificat un perfil d'expressió que es capaç de predir el pronòstic dels tumors neuroblàstics amb molta precisió. Aquest perfil està essent validat en una sèrie independent de casos procedents de diverses institucions. Si es confirmés la seva capacitat pronòstica, es generarà un kit d'aplicació clínica. A més a més, s'està analitzant la funció dels gens que componen aquest perfil en la capacitat de proliferació i diferenciació dels neuroblastomes.
- **Anàlisi de l'expressió i la funció del receptor sensor del calci (CaR), PTHrP (*parathyroid hormone related protein*) i PTHR1 (receptor de PTH/PTHrP) en tumors del desenvolupament. Implicació en mecanismes de diferenciació i control de proliferació. Anàlisi del potencial terapèutic d'aquesta via.** CaR és un receptor amb una funció clau en la homeostasi del calci i controla l'expressió i secreció de PTHrP. Hem trobat que CaR i PTHrP s'expressen en tumors neuroblàstics diferenciats i favorables. Hem provat que s'incrementa l'expressió d'ambdós gens en processos de diferenciació induïda, tant en models *in vitro* com en els tumors dels pacients, com a resposta a la quimioteràpia. Com que CaR no s'expressa en neuroblastomes indiferenciats, estem analitzant si es troba silenciada per mecanismes genètics i/o epigenètics en aquests tumors (aCGH, FISH i estat de metilació del promotor). A més a més, estem generant cèl·lules de neuroblastoma transfectades establement amb CaR per analitzar la seva capacitat sobre control de proliferació *in vitro* (assaigs de formació de colònies) i *in vivo* (*xenografts* en ratolins nu/nu amb cèl·lules transfectades amb pGFP o pGFP-CaR). D'altra banda, donat que PTHrP s'excreta al medi, estem tractant línies cel·lulars de neuroblastoma (que expressin el seu receptor) amb PTHrP, per veure si això induïx diferenciació neuronal, glial i/o neuroendocrina.
- **Anàlisi dels factors proangiogènics i antiangiogènics durant el desenvolupament pediàtric normal i en anomalies/tumors vasculars de la infància. Tractament amb bevacizumab.** Pretén avaluar si VEGF (*vascular endothelial growth factor*), un factor cabdal per la vasculogènesi i l'angiogènesi (tant normal com tumoral), participa en la patogènia de les anomalies vasculars de la infància i si el seu bloqueig amb Bevacizumab (Avastin) té efectes terapèutics en aquestes patologies. A més a més, s'avaluen els nivells normals dels factors proangiogènics i antiangiogènics durant les diferents edats pediàtriques, molts dels qual són desconeguts.
- **Assaig fase 2, braç únic, obert, amb irinotecan i cis-platí en pacients pediàtrics afectes de gliomes de mal pronòstic.** L'objectiu primari és estudiar l'eficàcia d'Irinotecan combinat amb Cisplatí en pacients pediàtrics diagnosticats de gliomes d'alt risc. Aquest grup de neoplàsies són les més freqüents a l'edat pediàtrica. La variable principal d'eficàcia serà l'índex de respostes objectives. Els objectius secundaris són determinar la duració de la resposta, el temps fins la progressió i la supervivència general. Avaluarem la seguretat d'aquesta combinació de fàrmacs. S'investiga les associacions entre la hipermetilació del promotor de MGMT (O6 metilguanina metil-transferasa), la inestabilitat dels microsatèl·lits i la resposta al tractament. Es determina l'eficàcia amb l'estudi volumètric i l'estudi metabòlic mitjançant PET-metionina per avaluar la resposta.
- **Quimioteràpia intraarterial amb melfalan pel tractament del retinoblastoma en fase intraocular avançada.** L'objectiu és el salvament d'ulls afectes de retinoblastoma intraocular en fase avançada destinats a l'enucleació, amb

el màxim percentatge de conservació de l'agudesia visual en els ulls afectes i la minimització d'efectes secundaris, tan oftalmològics com sistèmics, sense incrementar el risc vital dels pacients elegits. Consisteix en l'administració intraarterial de melfalan a través de la cateterització de l'artèria oftàlmica de l'ull afecte. Secundàriament es pretén també, en col·laboració amb l'equip de Nova York, ajudar a la consolidació del tractament referit com a alternatiu a l'enucleació en la majoria de casos de retinoblastoma intraocular en fase avançada i estudiar la possible indicació futura en altres estadis de retinoblastoma.



- **Tractament dels gliomes d'alt grau amb vacunes de cèl·lules dendrítiques.** En col·laboració amb el Servei d'Immunologia de l'Hospital Clínic (Dr Yagüe, Dr Vilella, Dr Otero) i el Professor Van Gool, Lovaina (Bèlgica) en un projecte europeu multi-institucional pel tractament d'adults i nens afectes de gliomes d'alt grau amb vacunes amb cèl·lules dendrítiques. El nostre grup aporta els pacients pediàtrics i el del Clínic, els adults (Dr. Graus), tots ells afectes de gliomes d'alt grau (tumors amb supervivència 0% avui dia).
- **Anàlisi genotípic dels tumors de Wilms.** El fet que nosaltres disposem de mostres de tumors de Wilms de pacients que no han rebut quimioteràpia abans d'ésser operats (a diferència dels altres hospitals europeus) i que cultivem tots els tumors que s'operen en el nostre centre, ha permès establir una relació molt activa amb B Royer-Pokora de la Universitat de Dusseldorf, reconeguda internacionalment per la seva contribució al coneixement de les mutacions de WT1 i beta-catenina en tumors de Wilms. Utilitzem un sistema de microdissecció amb làser (LCM Veritas d'Arcturus), que permet analitzar les mutacions de WT1 i beta-catenina en subgrups cel·lulars concrets d'aquest tumors (molt heterogenis).

## Aliances

- **Drs. Nai-Kong V Cheung, Marc Ladanyi i Timothy Gershon, Memorial Sloan-Kettering Cancer Center, New York.** Han influït notablement en la formació del coordinador del grup i, com a conseqüència, en la resta de l'equip. Contribueixen en aspectes científics i amb la sèrie de tumors neuroblàstics del MSKCC, que va ésser analitzada per microarrays de expressió.
- **Dr. Enrique de Alava del Centro de Investigaciones del Cáncer, Salamanca.** Tenim amb el seu grup una col·laboració activa en dos projectes ("Anàlisi de gens expressats diferencialment en tumors neuroblàstics amb diferent contingut de ploidia" i "Anàlisi de l'expressió i la funció del receptor sensor del calci (CaR), PTHR $\alpha$  i PTHR1 en tumors del desenvolupament") en els qual ells aporten l'anàlisi de guanys i pèrdues de regions cromosòmiques mitjançant aCGH (hibridació genòmica comparativa) i FISH.
- **Dra. Brigitte Royer-Pokora, Universitat de Dusseldorf.** És una experta reconeguda en el camp de les mutacions de WT1 i beta-catenina en tumors de Wilms.
- **Prof. Dr. Stefaan Van Gool, Katholieke Universiteit Leuven, Belgium.** Es el neuro-oncòleg responsable del programa de tumors cerebrals a l'Hospital Universitari de Leuven. El protocol que ha generat per tractar pacients ha mostrat eficàcia en adults i nens i li ha permès coordinar un grup europeu per desenvolupar-les en diferents països.
- **Dr. Guillermo Chantada, Hospital Garrahan, Buenos Aires.** Es desenvolupa un programa per establir un consultori de Genètica del Càncer a l'Hospital Garrahan, tutoritzat des del nostre (A Parareda). D'altra banda, es recullen tumors congelats a Buenos Aires per contribuir als projectes en curs del nostre laboratori així com nosaltres ajudar al de Buenos Aires a establir els anàlisis de malaltia residual mínima mitjançant PCR en temps real.
- **Dr. Joan Seoane, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.** És un expert en biologia dels gliomes. Analitza les vies del TGF-beta, entre d'altres, en els pacients amb tumors glials.

## Projectes finançats

---

- **Aislamiento in vivo y estudio genotípico de precursores multipotenciales en tumores neuroblásticos.** Instituto de Salud Carlos III. PI041259. *Import concedit: 90.275 €.* Durada del projecte: des de 2005 fins a 2008. Investigador/a principal: Jaume Mora Graupera. Membres del grup que hi participen: Cinzia Lavarino, Carmen de Torres, Sandra Acosta, Eva Rodríguez.
- **Ploidía y regulación de genes localizados en regiones cromosómicas recurrentemente alteradas como base biológica del distinto comportamiento clínico del neuroblastoma.** Instituto de Salud Carlos III. PI070286. *Import concedit: 142.175 €.* Durada del projecte: des de 2007 fins a 2010. Investigador/a principal: Cinzia Lavarino. Membres del grup que hi participen: Jaume Mora, Carmen de Torres, Idoia García, Sandra Acosta, Gemma Mayol, Eva Rodríguez.
- **Tratamiento de los tumores vasculares del desarrollo con Bevacizumab.** Instituto de Salud Carlos III. EC07/90139. *Import concedit: 781.660 €.* Durada del projecte: des de 2007 fins a 2010. Investigador/a principal: Jaume Mora Graupera. Membres del grup que hi participen: Carmen de Torres, Estibaliz López, Eva Rodríguez, Ofelia Cruz.

## Publicacions

---

- Cruz O, Laguna A, Vancells M, Krauel L, Medina M, Mora J. Fibrolamellar hepatocellular carcinoma in an infant and literature review. *J Pediatr Hematol Oncol* 2008; 30 (12): 968-71. *Factor impacte: 1,278.*
- Lavarino C, Garcia I, Mackintosh C, Cheung NK, Domenech G, Rios J, Pérez N, Rodríguez E, De Torres C, Gerald WL, Tuset E, Acosta A, Beleta H, De Álava E, Mora J. Differential expression of genes mapping to recurrently abnormal chromosomal regions characterize neuroblastic tumours with distinct ploidy status. *BMC Medical Genomics* 2008; 1: 36.
- Teixidor P, Guillén A, Cruz O, Costa JM. Meningioma en edad pediátrica: revisión de 10 casos. *Neurocirugía (Astur)* 2008; 19 (5): 434-9. *Factor impacte: 0,297.*

## Tesis dirigides

---

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Ofelia Cruz Martínez.

**Títol del treball:** Evaluación de la pubertad y la función gonadal en pacientes pediátricos supervivientes de un cáncer infantil.

**Data de lectura:** 06/09/2005.

**Nom del doctorand:** Itziar Martín Ibáñez.

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona.

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Co-direcció Jaume Mora Graupera i Cinzia Lavarino.

**Títol del treball:** Avances en la identificación y la caracterización in vitro y molecular de células precursoras en tumores neuroblásticos.

**Data de lectura:** 02/02/2009.

**Nom del doctorand:** Sandra Acosta Verdugo.

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona.

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Cinzia Lavarino.

**Títol del treball:** Ploidía y regulación transcripcional de genes localizados en regiones cromosómicas recurrentemente alteradas como base biológica de las diferencias en comportamiento clínico del neuroblastoma. Avances hacia una taxonomía molecular de los tumores neuroblásticos.

**Data de lectura:** Inscrita.

**Nom del doctorand:** Idoia García.

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona.



## Comunicacions i congressos

- Acosta, S.; Rodríguez, E.; Lavarino, C.; de Torres, C.; Garcia, I.; Beleta, H.; Mayol, G. and Mora, J. Identification of bipotential cells in both neuroblastic primary tumors and neuroblastoma bone marrow metastasis. Advances in Neuroblastoma Research Meeting. Chiba, Japan, May 20-24, 2008.
- Lavarino, C.; Cheung, N-KV.; Garcia, I.; de Torres, C.; Domenech, G.; Alaminos, M.; Rios, J.; Gerald, WL; Kushner, B.; LaQuaglia, M. and Mora, J. Specific gene expression profiles and unique chromosomal abnormalities are associated with regressing tumors among infants with disseminated neuroblastoma. Advances in Neuroblastoma Research Meeting. Chiba, Japan, May 20-24, 2008.
- Lavarino, C.; Garcia, I.; Mackintosh, C.; Cheung, N KV.; Domenech, G.; Ríos, J.; Perez, N.; Rodríguez, E.; de Torres, C.; Gerald, WL.; Tuset, E.; Acosta, S.; Beleta, H.; de Álava, E. and Mora, J. Differential Expression of Genes Mapping to Recurrently Abnormal Chromosomal Regions Provide the Biological Basis of Ploidy in Neuroblastic Tumors. Advances in Neuroblastoma Research Meeting. Chiba, Japan, May 20-24, 2008.
- Mora, J.; Cruz, O.; de Torres, C.; Parareda, A.; Lavarino, C.; Rodríguez, E. To treat (with cytotoxics) or not to treat: the major challenge managing patients with neuroblastic tumors. Advances in Neuroblastoma Research Meeting. Chiba, Japan, May 20-24, 2008.
- Navarro, R.; Laguna, A.; Perez, N.; de Torres, C.; Parareda, A.; Mora, J.; Cruz, O. De novo INI-1 gene germinal mutation causing synchronic congenital pineal region and kidney AT/RT. Case report and review of the literature. Thirteenth International Symposium on Pediatric Neuro-Oncology, June 29-July 2, 2008, Chicago, USA. Neuro Oncol first published on May 29, 2008 as DOI: 10.1215/15228517-2008-024
- Cruz, O.; Perez, N.; Rodriguez, E.; Medina, M.; Suñol, M.; Cusi, V.; de Torres, C.; Parareda, A.; Guillen, A.; Garcia, G.; Navarro, R.; Puy, R.; Costa, JM. and Mora, J. Low grade Astrocytoma in children: single institutional experience in 143 patients. Oral presentation. Thirteenth International Symposium on Pediatric Neuro-Oncology, June 29-July 2, 2008, Chicago, USA. Neuro Oncol first published on May 29, 2008 as DOI: 10.1215/15228517-2008-024.
- Cruz, O.; Suñol, M.; Rodríguez, E.; Cusi, V.; Medina, M.; Perez, N.; Guillen, A.; Parareda, A.; de Torres, C.; Mora, J. Medulloblastomas: clinico-pathologic review of 51 cases and disclosure of unsuspected AT/RT. Thirteenth International Symposium on Pediatric Neuro-Oncology, June 29-July 2, 2008, Chicago, USA. Neuro Oncol first published on May 29, 2008 as DOI: 10.1215/15228517-2008-024.
- Suñol, M.; Cruz, O.; Rodríguez, E.; Cusi, V.; Medina, M.; Perez, N.; Guillen, A.; Perez, N.; Mora, J. Medulloblastomas: clinico-pathologic review of 51 cases and disclosure of unsuspected AT/RT. Eighth Congress of the European Association for Neuro-Oncology (EANO), September 11-July 14, 2008, Barcelona.
- Morales, A.; Cruz, O.; Parareda, A.; De Torres, C.; Lopez, E. and Mora, J. Synovial Sarcoma of children and adolescents treated with P6 protocol. 40th Congress of the International Society of Pediatric Oncology (SIOP). Berlin October 2-6, 2008.
- Chantada, G.; Quintana, Y.; Patel, A.; Ogdon, D.; Rodriguez Galindo, C.; Qaddoumi, I.; Saab, R.; Nirenberg, D.; Figueredo, D.; Casak, S.; Mora, J.; Antillon, F.; Pedrosa, F.; Unal, E.; Jenkins, J.; Kaste, S.; Willimas, J.; Ribeiro, R. ONCOPEdia: an interactive educational web resource on pediatric hematology/oncology. 40th Congress of the International Society of Pediatric Oncology (SIOP). Berlin October 2-6, 2008.
- Mora, J.; Cruz, O.; Parareda, A.; de Torres, C.; Guillen\*, A.; Navarro\*, R.; Garcia\*, G. and Costa\*, JM. Successful treatment of childhood astrocytomas with cisplatin and irinotecan. 40th Congress of the International Society of Pediatric Oncology (SIOP). Berlin October 2-6, 2008.
- Mora, J.; Cruz, O.; Parareda, A.; de Torres, C. Treatment of pediatric advanced solid tumors with gemcitabine and docetaxel. 40th Congress of the International Society of Pediatric Oncology (SIOP). Berlin October 2-6, 2008.
- Lavarino, C.; Cheung, N KV.; Garcia, I.; de Torres, C.; Domenech, G.; Alaminos, M.; Rios, J.; Gerald, WL.; Kushner, B.; LaQuaglia, M. and Mora, J. Specific gene expression profiles and unique chromosomal abnormalities are associated with regressing tumors among infants with disseminated neuroblastoma. 40th Congress of the International Society of Pediatric Oncology (SIOP). Berlin October 2-6, 2008.
- Cruz, O.; SanRoman, M.; Mora, J.; de Torres, C.; Parareda, A.; Morales, A.; Tuset, E.; Aguilo, F. Treatment of Burkitt's lymphoma in SIERRA LEONE. 40th Congress of the International Society of Pediatric Oncology (SIOP). Berlin October 2-6, 2008.



## ■ 5.3. Malalties infeccioses i resposta inflamatòria sistèmica en pediatria

Coordinadores: Dra. Carmen Muñoz-Almagro i Dra. Clàudia Fortuny

### Descripció

El grup de recerca en malalties infeccioses està orientada cap a l'estudi dels aspectes clínics, moleculars i epidemiològics de les principals malalties infeccioses pediàtriques incloses les malalties prevenibles amb vacunes (com la malaltia pneumocòccica, meningocòccia o la infecció per papil·lomavirus) i les infeccions de transmissió vertical (com VIH-1, hepatitis C). El nostre interès es centra també en el diagnòstic precoç i identificació de les malalties infeccioses mitjançant mètodes moleculars. El caràcter multidisciplinari dels components de la línia de recerca promou l'estudi global de les infeccions en els nostres pacients.

### Objectius

Estudi dels aspectes diagnòstics, clínics, epidemiològics i moleculars de les principals malalties infeccioses en la nostra àrea geogràfica.

- 1. Línia malalties prevenibles amb vacunes.** L'objectiu d'aquesta línia és explorar més a fons l'epidemiologia molecular de les malalties prevenibles per vacunació. Un dels nostres principals objectius és la malaltia pneumocòccica. *Streptococcus pneumoniae* és una causa important de morbiditat i mortalitat en tot el món, especialment entre els nens petits. Hi ha 91 serotipus diferents i un alt nombre de clons de pneumococ. Aquests serotipus i clons tenen una distribució geogràfica i un potencial invasiu diferents. A l'actualitat es disposa de vacunes conjugades contra un limitat nombre de serotipus. Estem determinant les tendències temporals en la malaltia pneumocòccica invasiva, la seva presentació clínica, els serotipus i clons de *S.pneumoniae* entre la població infantil abans i després de l'aplicació de vacunes conjugades. També estem portant a terme la vigilància d'epidemiologia molecular del virus del papil·loma que com el pneumococ, té una alta diversitat genètica i les vacunes comercialitzades tan sol estan disponibles per un limitat nombre de genotips.
- 2. Virus de la immunodeficiència humana tipus 1 (VIH-1) en l'edat pediàtrica.** Aquesta línia de recerca pretén realitzar un estudi en profunditat dels diversos aspectes de transmissió vertical d'infecció per VIH-1, incloent dades epidemiològiques en el nostre medi, la història natural del virus, evolució immunològica, factors pronòstics, teràpies específiques i la seva toxicitat (dislipidèmia, toxicitat mitocondrial i òssia, la redistribució de greix corporal, l'homeòstasi de la glucosa...). També tenim per objecte d'estudi el seguiment a llarg termini dels nens sans que van ser exposats al VIH-1 i a agents antiretrovirals

durant la gestació i el període neonatal. Pel que fa a virus de l'hepatitis C (VHC), un dels nostres objectius es establir la taxa de transmissió perinatal en el nostre medi, així com la seva història natural i factors pronòstics. L'eficàcia i seguretat del tractament combinat en els nostres pacients es un altre punt d'interès.

- 3. Avaluació de mètodes moleculars per al diagnòstic ràpid de malalties infeccioses.** Estem avaluant mètodes moleculars per a la detecció d'algunes infeccions en els que els mètodes convencionals de microbiologia s'estan convertint en insuficients per a un diagnòstic ràpid i precís (com enterovirus, citomegalovirus congènit o infecció per virus respiratoris). També estem estudiant la relació entre la càrrega viral o bacteriana i altres aspectes clínics, genètics i immunològics utilitzant PCR en temps real.

## Membres del grup

---

Coordinadores	Dra. Carmen Muñoz Almagro i Dra. Clàudia Fortuny
Investigadors	Gemma Claret, Cristina Esteva, Victòria Fumadó, Juan José García-García, Amadeu Gené, Eduardo González Bosquet, Susanna Hernández-Bou, Iolanda Jordán, Teresa Juncosa, Antoni Noguera, Laura Selva, Mireya Urrea
Investigadores en formació	Mariona Fernández de Sevilla, Eva Gargallo, Silvia Ricart
Tècniques de Laboratori	Josefa Teresa Domínguez, Cinta Mir
Col·laboradores	Carmen Antolín, Lluïsa Cazcarra

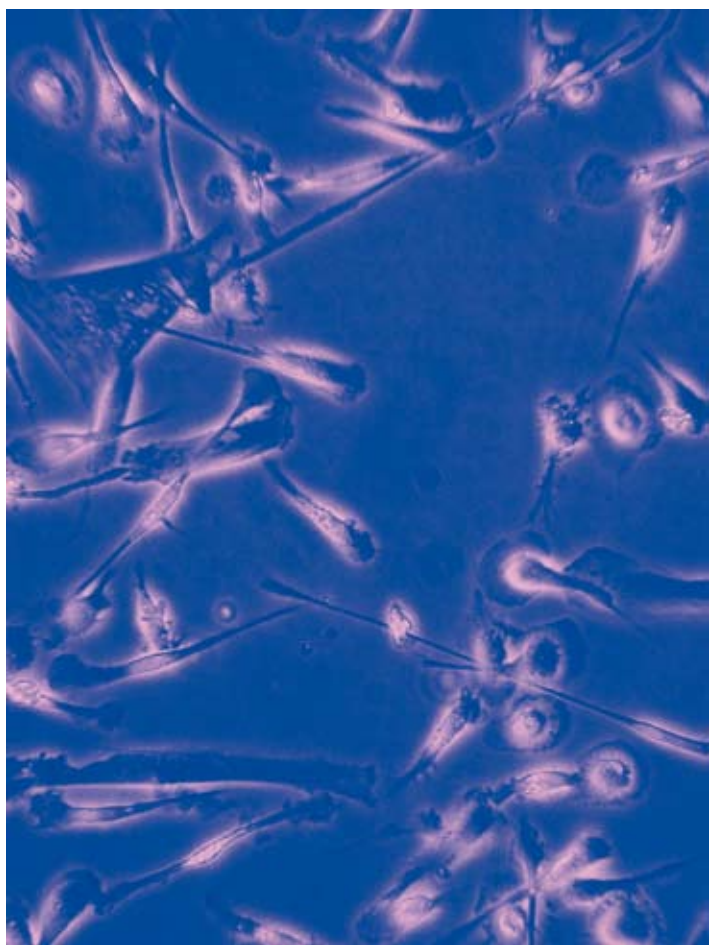
## Projectes més rellevants

---

- **Epidemiologia molecular de la infecció pneumocòccica en població pediàtrica.** Fundación Caja de Navarra. PCP00033. *Import concedit: 281.694 €.* Durada del projecte: des d'1 de gener 2007 fins a 31 de desembre 2009. *Renovable.* Investigador/a principal: Carmen Muñoz-Almagro. Membres del grup que hi participen: Muñoz-Almagro Carmen; Esteva, Cristina; Jordán, Iolanda; Garcia-Garcia, Juan José; Selva, Laura; Gené, Amadeu: A l'any 2007 es va iniciar aquest projecte de vigilància epidemiològica molecular de l'infecció pneumocòccica en la població pediàtrica. Aquest projecte monitoritza en temps real els clons i serotipus més prevalents en la nostra àrea geogràfica, informació molt útil per avaluar les polítiques de vacunació al nostre país.
- **Anàlisis molecular, genotipat i serotipat de Streptococcus pneumoniae causant de la malaltia pneumocòccica invasiva.** Generalitat de Catalunya. Departament de Salut. *Import concedit: 63.979 €.* Durada del projecte: gener de 2009 fins a desembre 2009. Investigador/a principal: Carmen Muñoz-Almagro. Membres del grup que hi participen: Muñoz-Almagro Carmen; Hernandez-Bou, Susanna; Garcia-Garcia, Juan-José; Esteva, Cristina; Selva, Laura; Juncosa, Teresa; Gené, Amadeu: Estudi multicèntric amb la col·laboració de més de 31 Hospitals de Catalunya amb l'objectiu de conèixer els serotips i clones que estan produint malaltia invasiva pneumocòccica en el nostre medi.
- **Evaluación de la efectividad de la vacuna antineumocòccica conjugada 7-valente en la prevención de la enfermedad pneumocòccica invasora en niños menores de 5 años. Estudio de casos y controles.** Fondo de Investigaciones Sanitarias. PI1061507. *Import concedit: 73.810 €.* Durada del projecte: des d'1 de gener 2007 fins a 31 de desembre 2009. Investigador/a principal: Ángela Domínguez. Membres del grup que hi participen: Muñoz-Almagro, Carmen; Esteva, Cristina; Jordán, Iolanda; Garcia-Garcia, Juan José; Fernandez de Sevilla, Mariona, Selva Laura: aquest projecte es dur a terme per investigar l'efectivitat de la vacuna antineumocòccica conjugada 7-valent davant la malaltia invasora pels serotipus vacunals i també per determinar la distribució dels serotipus, clons i perfil de resistència de S. pneumoniae en les diverses formes clíniques de malaltia invasora en menors de 5 anys així com en portadors.
- **Detección de la enfermedad invasiva severa pediàtrica por Streptococcus pneumoniae mediante Real-Time PCR. Criterios de gravedad y relación con la carga bacteriana en los pacientes ingresados en la unidad de cuidados intensivos pediàtricos.** Acadèmia de Ciències Mèdiques de Catalunya i Balears. SCMIMC 2006. *Import concedit: 6.000 €.* Durada del projecte: des d'1 de gener 2006 fins a 31 de desembre 2006. Investigador/a principal: Carmen Muñoz-Almagro. Membres del grup que hi participen: Muñoz-Almagro, Carmen; Esteva, Cristina; Jordán, Iolanda; Selva, Laura: Un dels objectius d'aquest estudi és la verificació per a la pràctica clínica de la detecció pel pneumococ per Real-time PCR en tant pel diagnòstic com pel seguiment de la malaltia pneumocòccica gràcies a la quantificació de DNA del gen de la pneumolisina (Pny). Les principals dades a recollir seran en referència a la forma de debut de la malaltia (febre, meningisme,

etc), dades personals de cada pacient, principals característiques epidemiològiques, en especial la vacunació amb la vacuna conjugada heptavalent antipneumocòcica., així com la evolució i pronòstic de cada cas.

- **Red Española de Estudio de la Epidemiología clínica y molecular de la enfermedad neumocócica en España.** Fondo de Investigaciones Sanitarias. G03/103. *Import concedit: 97.739,37 €.* *Durada del projecte: des d'1 de gener 2003 fins a 31 de desembre 2005.* *Investigador/a principal: Román Pallarés.* *Membres del grup que hi participen: Muñoz-Almagro, Carmen; García-García, Juan José; Esteva, Cristina; Jordán, Iolanda; Gené, Amadeu; Juncosa, Teresa.*
- **Desarrollo neuropsicológico, a los 6 años de vida, de los niños expuestos a antirretrovirales.** Fondo Investigación para Sida España (FIPSE). 36613/06. *Import concedit: 33.496 €.* *Durada del projecte: des de 2007 fins a 2009.* *Investigador/a principal: Clàudia Fortuny Guasch.* *Membres del grup que hi participen: Fortuny, Clàudia; Noguera, Antoni:* amb aquest estudi es preten analitzar el desenvolupament neuropsicològic als 6 anys d'edat i les seves alteracions en un grup de nens sans nascuts de mares infectades pel virus de la immunodeficiència adquirida (VIH) i exposats a fàrmacs antiretrovirals durant l'embràs i el període neonatal.
- **Cuantificación del ADN mitocondrial y estudio de la cadena respiratoria en lactantes expuestos al VIH y antirretrovirales.** Fondo Investigación para Sida España (FIPSE). 36612/06. *Import concedit: 90.200 €.* *Durada del projecte: des de 2007 fins a 2009.* *Investigador/a principal: Clàudia Fortuny.* *Membres del grup que hi participen: Fortuny, Clàudia; Muñoz-Almagro, Carmen; Noguera, Antoni:* es determina el contingut d'ADN mitocondrial (ADNmt) i es caracteritza la funció mitocondrial en cèl·lules mononuclears de sang perifèrica (CMSP) de lactants sans exposats al VIH i anàlegs de nucleosíds inhibidors de la transcriptasa inversa (ITIs) durant la gestió i període neonatal. Es correlaciona els nivells de ADNmt amb les troballes clíniques i bioquímiques de disfunció mitocondrial.
- **Antigen-specific CD4+ immune responses against HIV and other antigens, measured by ELISPOT, in vertically HIV-infected HAART-treated children after planned treatment interruption, compared with matched healthy controls.** ESPID. *Import concedit: 4.706 €.* *Durada del projecte: des de gener de 2008 fins a novembre de 2009.* *Investigador/a principal: Antoni Noguera.* *Membres del grup que hi participen: Fortuny, Clàudia; Noguera, Antoni:* Estudi transversal dels antígens del VIH-CD4+ específic de la resposta immune en una sèrie de casos de nens infectats verticalment pel VIH que van rebre teràpia antiretroviral com a primer tractament i es van sotmetre a les interrupcions de tractament previst més endavant.
- **Estudio transversal en niños de entre 18 y 24 meses de edad VIH negativos nacidos de madres infectadas de VIH-1 en Europa: estudio europeo promovido por el Comité Colaborador de Toxicidad Mitocondrial en Niños (MITOC).** MITOC Study. *Import concedit: 24.000 €.* *Investigador/a principal: Clàudia Fortuny.* *Membres del grup que hi participen: Fortuny, Clàudia; Noguera, Antoni:* és una avaluació clínica transversal realitzada en nens no afectats per VIH que hagin nascut de mares infectades de VIH-1 entre els 18 i 24 mesos abans de l'inici d'aquest estudi, que hagin estat exposats a ARV i sotmesos a un seguiment en cohorts (estudis) europeus establerts des del naixement, amb objecte d'identificar la prevalença dels símptomes neurològics no explicats de retard cognitiu o motor que pogui reflexar una disfunció mitocondrial.
- **Atención Integral de los pacientes pediátricos infectados por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH).** La Caixa. AS08-1197-0. *Import concedit: 21.000 €.* *Durada del projecte: setembre de 2008 fins a setembre 2009.* *Investigador/a principal: Clàudia Fortuny.* *Membres del grup que hi participen: Fortuny, Clàudia; Noguera, Antoni:* projecte



d'àmbit socio sanitari per a l'atenció integral dels pacients pediàtrics infectats pel virus de la immunodeficiència humana i de les seves famílies, amb la finalitat que puguin assumir el control de la malaltia i minimitzar l'estigma que aquesta genera.

- **A Phase II, open-label trial to evaluate the safety, tolerability and antiviral activity of TMC125 in antiretroviral experienced HIV-1 infected children and adolescents.** (TMC125-C213). Tibotec. *Pressupost per pacient: 3.675 € + IVA. Durada del projecte: des de novembre 2008. Investigador/a principal: Clàudia Fortuny. Membres del grup que hi participen: Antoni Noguera.*

## Publicacions

---

- Alsina L, Gala S, Noguera A, Pons M, Seculi JL, Muñoz Almagro C. Neonatal pulmonary tuberculosis evolving to a destroyed lung. *Int J Tuberc Lung Dis* 2008; 12 (5): 573-5. *Factor impacte: 2,240.*
- Alsina L, Roca J. Tuberculosis infantil. *Clin Pediatr* 2008; 4 (1).
- Antón A, Cervera C, Pumarola T, Moreno A, Benito N, Linares L, Esteva C, Cofin F, Jiménez de Anta MT, Marcos MA. Human Herpesvirus 7 primary infection in kidney transplant recipients. *Transplantation* 2008; 85 (2): 298-302. *Factor impacte: 3,641.*
- Antón López J, Bou R. Tratamiento de la enfermedad de Kawasaki. *An Pediatr Contin* 2008; 6 (1): 34-8.
- Aranceta Bartrina J, Pérez C, Dalmau Serra J, Gil Hernández A, Lama Moré RA, Martín Mateos MA, Martínez Suárez M, Pavón Belinchón P, Suárez Cortina I. El comedor escolar: situación actual y guía de recomendaciones. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69 (1): 72-88.
- Arias V, Noguera A, Molina E, Wienberg P, Toll T, Capdevila A, Fortuny C. Nen de 3 anys amb cefalea intensa en el context d'otomastoiditis: cas 2008.2. *Pediatr Catalana* 2008; 68: 59-60.
- Camps M, Ricart S, Dimova V, Rovira N, Muñoz Almagro C, García JJ, Pons Odena M, Marcos MA, Pumarola T. Prevalence of human metapneumovirus among hospitalized children younger than 1 year in Catalonia, Spain. *J Med Virol* 2008; 80 (8): 1452-60. *Factor impacte: 2,831.*
- Caro Contreras FJ, Giner MT, Martín Mateos MA, Plaza Martín A, Sierra JI, Lombardero M. Allergy to quail's egg without allergy to chicken's egg. Case report. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2008; 36 (4): 234-7.
- Claret G, Noguera A, González Cuevas A, García García JJ, Fortuny C, Muñoz Almagro C. The prevalence of GB virus C/hepatitis G virus RNA among healthy and HCV-infected Catalan children. *Eur J Pediatr* 2008; 167 (9): 991-4. *Factor impacte: 1,277.*
- Claret Teruel G, García García JJ, Fernández de Sevilla M, Corrales Magin E, Trenchs V, Rodríguez Arraez A, Camacho Díaz JA, Luaces Cubells C. Oral therapy for urinary tract infections in infants aged 3 to 12 months. *Eur J Clin Microbiol Infect Dis* 2008; 27 (9): 887-89. *Factor impacte: 2,309.*
- Dalmau Serra J, Martorell A, Suárez Cortina I, Aranceta Bartrina J, Gil Hernández A, Lama Moré RA, Martín Mateos MA, Martínez Suárez M, Pavón Belinchón P, Uauy Dagach R. Comité de Nutrición de la Asociación Española de Pediatría. Alergia a proteínas de la leche de vaca: prevención primaria. Aspectos nutricionales. *An Pediatr (Barc)* 2008; 68 (3): 295-300.
- Fàbrega C, Luaces Cubells C, Martín Mateos MA, Villaronga M, Balanzó M, Fos E, Martos M, Rodríguez G. Document conjunt sobre el tractament de manteniment de l'asma en pediatria entre assistència especialitzada i atenció primària. *Nous vincles atenció primària* 2008; 1: 14-5.
- Fernández Ávalos S, Claret Teruel G, González Álvarez V, Luaces Cubells C. Corea de Sydenham: un pasado aún presente. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69 (6): 587-8.
- Ferré Ybarz L, Nevot S, Plaza Martín A. Eosinophilic oesophagitis: clinical manifestations and treatment options. The role of the allergologist. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2008; 36 (6): 358-65.
- Fortuny C, Noguera A, Alsina L, Villaronga M, Vidal-Sicart S, Sánchez E. Long-term use of bisphosphonates in the treatment of HIV-related bone pain in perinatally infected pediatric patients. *AIDS* 2008; 22 (14): 1888-90. *Factor impacte: 5,842.*
- García Consuegra J, Merino R, De Inocencio J, Antón López J. Grupo Español de Estudio del Síndrome de Activación Macrofágica de la Sociedad Española de Reumatología Pediátrica. Síndrome de activación macrofágica y artritis idiopática juvenil. Resultados de un estudio multicéntrico. *An Pediatr (Barc)* 2008; 68 (2): 110-6.
- Gené Giralte A, Palacín Camacho E, Sierra Soler M, Huguet Carol R. *Kingella kingae*: condiciones determinantes del crecimiento en botella de hemocultivo. *Enferm Infecc Microbiol Clin* 2008; 26 (3): 181-2. *Factor impacte: 1,096.*

- Giménez Lloret A, Camacho Díaz JA, Vila Cots J, Vila Santandreu A, Jordan Garcia I, Palomeque Rico A, Suñol M. Síndrome hemolítico urémico: revisión de 58 casos. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69 (4): 297-303.
- Gruber C, Warner J, Hill D, Bauchau V, Plaza Martín A, Giner MT, Piquer M, Martín Mateos MA, Sierra JI, [et al.] EPAAC Study Group. Early atopic disease and early childhood immunization—is there a link? *Allergy* 2008; 63 (11): 1464-72. *Factor impacte: 5,014.*
- Guardia Camí M, Jordan Garcia I, Urrea Ayala M. Infección nosocomial en postoperados de cirugía cardíaca. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69 (1): 34-8.
- Juncosa T, Aguilera P, Jaen A, Vicente A, Aguilar AC, Fumadó V. *Trichophyton violaceum*: un patógeno emergente. *Enferm Infecc Microbiol Clin* 2008; 26 (8): 502-4. *Factor impacte: 1,096.*
- Kee C, Palladino S, Kay I, Pryce TM, Murray R, Rello J, Gallego M, Lujan M, Muñoz Almagro C, Waterer GW. Feasibility of real-time polymerase chain reaction in whole blood to identify streptococcus pneumoniae in patients with community-acquired pneumonia. *Diagn Microbiol Infect Dis* 2008; 61 (1): 72-5. *Factor impacte: 2,448.*
- Martín Mateos MA. Alergias infantiles. *Mente y cerebro* 2008; 30: 12-19.
- Martín Mateos MA, Enruba M, Vallés A. Document de consens sobre el diagnòstic i tractament de l'asma en el nen menor de tres anys entre HSJD i APS de Costa de Ponent i Barcelona Esquerra. *Nous vincles atenció primària* 2008; 1: 13-4.
- Martorell A, García Ara MC, Plaza Martín A, Bonó J, Nevot S, Echeverria L, Alonso E, Garde J. The predictive value of specific immunoglobulin E levels in serum for the outcome of the development of tolerance in cow's milk allergy. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2008; 36 (6): 325-30.
- Muñoz Almagro C, Jordan I, Gené A, Gelabert G, Latorre C, García García JJ, Pallares R. Emergence of invasive pneumococcal disease caused by nonvaccine serotypes in the era of 7-valent conjugate vaccine. *Clin Infect Dis* 2008; 46 (2): 174-82. *Factor impacte: 6,750.*
- Muñoz Almagro C, Esteva C, Rodríguez-Plata MT, Jordan I, García García JJ. Pneumococcal invasive disease in children. *Clinical Pulmonary Medicine* 2008; 15 (4): 197-200.
- Muñoz Almagro C, Jordan I, Cambra FJ, Esteban E, Urrea M, García García JJ, Palomeque A. Quantitative real-time PCR in paediatric patients with herpes simplex infections of the central nervous system. *J Virol Methods* 2008; 147 (2): 297-300. *Factor impacte: 1,933.*
- Obando I, Muñoz Almagro C, Arroyo LA, Tarrago D, Sánchez Tatay D, Moreno-Perez D, Dhillion SS, Esteva C, Hernández-Bou S, García García JJ, Hausdorff WP, Brueggemann AB. Pediatric parapneumonic empyema, Spain. *Emerg Infect Dis* 2008; 14 (9): 1390-97. *Factor impacte: 5,775.*
- Ramon M, Trenchs V, Concheiro A, Sanz N, Quintillá JM, Gené A, Fasheh W. Mastoiditis aguda: estudi clínic i microbiològic de 116 casos. *Pediatr Catalana* 2008; 68 (2): 48-52.
- Salazar JC, Cahn P, Yogev R, Negra MD, Castelli-Gattinara G, Fortuny C, Flynn PM, Guaiquinto C, Ruan PK, Smith ME, Mikl J, Jelaska A. PACTG 1051/BI Study Team. Efficacy, safety and tolerability of tipranavir coadministered with ritonavir in HIV-1-infected children and adolescents. *AIDS* 2008; 22 (14): 1789-98. *Factor impacte: 5,842.*
- Tarrago D, Fenoll A, Sánchez Tatay D, Arroyo LA, Muñoz Almagro C, Esteva C, Hausdorff WP, Casal J, Obando I. Identification of pneumococcal serotypes from culture-negative clinical specimens by novel real-time PCR. *Clin Microbiol Infect* 2008; 14 (9): 828-34. *Factor impacte: 2,980.*
- Vázquez M, Claret Teruel G, Hernández S, Luaces Cubells C. Nen de 8 anys amb exantema papulopetequial dolors en mans i peus. *Pediatr Catalana* 2008; 68: 57-8.
- Velasco Sánchez D, Antón López J, Ros Viladoms JB, Yagüe Ribes J, Arostegui Gorospe JI. Síndrome periódico asociado al receptor del factor de necrosis tumoral. *An Pediatr (Barc)* 2008; 68 (2): 143-5.
- Von Bernuth H, Picard C, Jin Z, Pankla R, Xiao H, Ku CL, Chrabieh M, Mustapha IB, Ghandil P, Camcioglu Y, Vasconcelos J, Sirvent N, Guedes M, Vitor AB, Herrero Mata MJ, Arostegui JI, Rodrigo C, Alsina L, Ruiz Ortiz E, Juan M, Yagüe J, Anton J, Pascal M, Chang HH, Janniere L, Rose Y, Garty BZ, Chapel H, Issekutz A, Maridi L, Fortuny C, Rodríguez Gallego C, Banchereau J, Abel L, Li X, Chaussabel D, Puel A, Casanova JL. Pyogenic bacterial infections in humans with MyD88 deficiency. *Science* 2008; 321 (5889): 691-6. *Factor impacte: 26,372.*

## Tesis dirigides

---

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Clàudia Fortuny

**Títol del treball:** Hiperlactacidèmia secundària a l'ús d'antiretrovirals en l'edat pediàtrica

**Data de lectura:** 8-7-2005

**Nom del doctorand:** Antoni Noguera Julián

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Clàudia Fortuny

**Títol del treball:** Evolución de las resistencias genotípicas a antirretrovirales y subtipos virales en pacientes pediátricos infectados por el VIH-1 atendidos en once Hospitales de Cataluña

**Data de lectura:** 22-12-2005

**Nom del doctorand:** Carmen Muñoz-Almagro

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Clàudia Fortuny, Antoni Noguera

**Títol del treball:** Interrupción programada del tratamiento antirretroviral en pacientes pediátricos infectados por el VIH

**Data de lectura:** 2-9-2008

**Nom del doctorand:** Laia Alsina

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Carmen Muñoz-Almagro, Juan José García-García

**Títol del treball:** Evolución temporal dels serotips y dels clons de *Streptococcus pneumoniae* en pacients pediàtrics amb malaltia invasiva pneumocòccica durant el període de la vacuna conjugada

**Data de lectura:** Inscrita

**Nom del doctorand:** Cristina Esteva Afonso

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona



**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Carmen Muñoz-Almagro, Iolanda Jordán  
**Títol del treball:** Detección de la enfermedad invasiva severa pediátrica por *Streptococcus pneumoniae* mediante Real-Time PCR. Criterios de gravedad y relación con la carga bacteriana en los pacientes ingresados en la unidad de cuidados intensivos pediátricos  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Sandra Gala  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Carmen Muñoz-Almagro, Juan José García-García  
**Títol del treball:** Derrame Pleural Parapneumonic. Utilidad de las técnicas de amplificación molecular  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Susanna Hernández-Bou  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Carmen Muñoz-Almagro, Juan José García-García  
**Títol del treball:** Factores asociados a la emergencia de la enfermedad invasiva neumocócica en nuestro medio  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Mariona Fernández de Sevilla  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Carmen Muñoz-Almagro, Juan José García-García  
**Títol del treball:** Efecto de la introducción de la vacuna conjugada neumocócica en la distribución clonal de *Streptococcus pneumoniae* en aislados de nasofaringe de niños sanos  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Ana Cristina Aguilar Jaramillo  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Clàudia Fortuny, Antoni Noguera  
**Títol del treball:** Quantificació de l'ADN mitocondrial y estudi de la cadena respiratòria en lactants exposats al VIH y antiretrovirals  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Núria Rovira  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Clàudia Fortuny, Antoni Noguera  
**Títol del treball:** Quantificació de l'ADN mitocondrial y estudi de la cadena respiratòria en gestants infectades pel VIH en tractament TARGA y en els seus fills lactants no infectats pel VIH  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Esther Corrales  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Mireia Urrea, Iolanda Jordán  
**Títol del treball:** Evolución de la infección nosocomial en una unidad de cuidados intensivos pediátrica  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Elisabeth Esteban  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Iolanda Jordán, M<sup>a</sup> A. Martín-Mateos  
**Títol del treball:** Influencia de los polimorfismos genéticos en la evolución de los pacientes ingresados en UCIP  
**Data de lectura:** Inscrita  
**Nom del doctorand:** Zuriñe Martínez de Compañón  
**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona





## ■ 5.4. Malalties en l'edat adulta d'origen fetal

Coordinadora: Dra. Lourdes Ibáñez

### Descripció

---

El grup pretén estudiar les bases biològiques de la repercussió que provoquen les anomalies, les malalties i els tractaments dels nens. En concret analitzen la relació entre el retard del creixement i les alteracions endocrinometabòliques, les conseqüències futures de les anomalies diagnosticades prenatalment i la seva prevenció i el trasplantament d'ovari com a mètode de preservació de la funció ovàrica.

### Objectius

---

#### 1. Detecció precoç de grups de risc

- Identificar nous factors genètics i ambientals que predisposin a una absència de recuperació de pes i talla postnatal en nens amb BPN. Cohort de nadons.
- Identificar nous factors genètics i ambientals que predisposin a una recuperació ràpida de pes i/o al desenvolupament de sobrepès durant els primers 12 mesos de vida. Gens candidats:  $TNF\alpha$ ,  $MCR4$ , entre d'altres. Cohort de nadons.
- Detectar alteracions precoces en el desenvolupament psiconeurològic en nens amb BPN i la seva relació amb el tipus d'alimentació rebuda en els primers mesos de vida. Cohort de nadons.
- Identificar marcadors precoços de risc cardiovascular i d'inflamació crònica en pacients d'edat pediàtrica i amb antecedents de BPN [adipoquines: adiponectina total, adiponectina d'alt pes molecular (HMW), visfatina, osteocalcina,  $TNF\alpha$ , osteopontina, vaspina, gruix del diàmetre de caròtida] i la seva relació amb el desenvolupament d'adipositat total i visceral. Cohort d'escolars.
- Conèixer la prevalença de resistència a la insulina i síndrome metabòlica en pacients amb BPN en edat pediàtrica. Cohort d'escolars.
- Conèixer els efectes del tractament amb hormona de creixement sobre els dipòsits de greix subcutani i visceral en pacients amb BPN sense recuperació de pes i talla postnatal. Cohort d'escolars.

#### 2. Prevenció precoç de les alteracions endocrino-metabòliques associades a una recuperació de pés postnatal ràpida i excessiva

- Instaurar mesures ambientals —fonamentalment alimentàries— per evitar un augment ràpid de pes en els primers 4 mesos de vida. Aquest objectiu inclou la comparació dels efectes de l'alletament matern i de dues fórmules isocalòriques comercials (estàndar i enriquida amb proteïnes) sobre el patró de creixement postnatal, la composició corporal [mesurada amb

- la tècnica d'absorciometria de doble energia (DXA) i greix visceral (ecografia i ressonància magnètica)], la resistència a la insulina; homeostasis model assessment), i els marcadors d'inflamació crònica i de risc cardiovascular (adipoquines).
- Instaurar mesures terapèutiques preventives —mitjançant l'administració de sensibilitzants a la insulina (metformina)— encaminades a evitar i/o modular les alteracions endocrino-metabòliques associades al creixement recuperador postnatal, específicament:
    - la resistència a la insulina, l'excés de greix visceral de distribució central, i altres alteracions que conformen la síndrome metabòlica, com ara, la hipertensió, i les alteracions del perfil lipídic i de marcadors d'inflamació crònica, en nens prepuberals amb BPN i recuperació espontània de pes i talla;
    - la resistència a la insulina, l'excés de greix visceral de distribució central, i altres alteracions que conformen la síndrome metabòlica, com ara la hipertensió, i les alteracions del perfil lipídic i de marcadors d'inflamació crònica, en nens prepuberals amb BPN i sense recuperació espontània de pes i talla tractats amb hormona de creixement.

## Membres del grup

Investigadors	Thais Agut, Ana Alarcón, A. Balaguer, José M <sup>a</sup> Bogañá, Miquel Borrás, Sergi Cabré, Justo Callejo, Marta Camprubí, Rosalía Carrasco, Paula Casano, Montserrat Castañón, M. Engracia Cazorla, Rubén Díaz, M. José Doménech, Silvia Ferrero, Carme Fons, M.J. Formiguera, Angels García, L. García, Eduard González, Lourdes Ibáñez, Margarita Ibáñez, Isabel Iglesias, Martín Iriondo, Rafael Jiménez, Josep Jiménez-Chillarón, Victoria Julià, Xavier Krauel, Josep M. Laila, Abel López-Bermejo, Maria Victoria Marcos, Edda Marimón, Anton Martín, E. Miró, Lluís Morales, Julio Moreno, Ana Morillo, M. Elena Muñoz, Javier Parri, Pilar Poo, Jordi Prat, Josep M. Ribó, Ana Riverola, Juan Rodó, Joan Sabrià, Xavier Tarrado, Marta Thió, Anna Torres, Marisa Torres, Margarita Vancells, Antonio Vela
Investigadors en formació	L. Bosch, Cristina Carrasco, Núria Conde, Giorgia Sebastiani
Tècniques de Laboratori	Judit Cebrià, Thais Pentinat
Col·laboradores	Marta Díaz Silva, Maria Dolores Gómez-Roig, Erica Morán, Ana Mosquera

## Aliances

### **Lourdes Ibáñez, Abel López-Bermejo, Marta Díaz, Paula Casano i Maria Victoria Marcos**

1. Universitat de Lovaina (Bèlgica). Prof. Francis de Zegher. Chair, Department of Woman & Child  
Des de 1997: Col·laboració continuada en projectes de recerca, assaigs clínics, docència a institucions internacionals, nombroses publicacions conjuntes (n= 84 des del inici de la col·laboració).  
Temes troncats: 1) retard del creixement intrauterí i alteracions endocrino-metabòliques postnatales; 2) hiperandrogenisme; 3) utilitat dels sensibilitzadors de la insulina en la pubertat adelantada i en la prevenció del hiperandrogenisme ovàric.
2. Universitat de Cambridge (Regne Unit). Prof. David B. Dunger, Professor of Paediatrics; Department of Paediatrics; Prof. Ieuan Hughes, Head & Professor of Paediatrics; Dr. Ken Ong, Lecturer, Department of Paediatrics, Dr. Clive J Petry, Biòleg, Department of Paediatrics.  
Des de 1999. Col·laboració continuada en projectes de recerca, assaigs clínics, docència a institucions internacionals, nombroses publicacions conjuntes (n= 28 des del inici de la col·laboració).  
Temes troncats: 1) genètica del retard del creixement intrauterí; 2) genètica del hiperandrogenisme.
3. Institut de Recerca Biomèdica (Barcelona). Prof. Antonio Zorzano.  
2007-2008. Col·laboració puntual en estudis relacionats amb els mecanismes fisiopatològics de la resistència a la insulina en edat pediàtrica.
4. Universitat Rovira i Virgili (Reus, Tarragona). Prf. Lluís Masana; Cap del Departament de Medicina Interna i Catedràtic, Dra. Anna Cabré, Adjunt del Departament de Medicina Interna.  
Des de 2007. Col·laboració en projecte de recerca centrat en el paper fisiopatològic de la retinol binding protein-4 (RBP4) en la resposta al tractament amb sensibilitzants de la insulina en pacients hiperandrogèniques prepuberals i postpuberals. Col·laboració establerta mitjançant CIBERDEM.

5. Universitat Rovira i Virgili (Reus, Tarragona). Prof. Xavier Corretger. Catedràtic d'Enginyeria Electrònica. Des de 2008. Col·laboració en projecte de proteòmica centrat en la resposta al tractament amb sensibilitzants de la insulina en pacients hiperandrogènics prepuberals i postpuberals. Col·laboració establerta mitjançant CIBERDEM.

### **Maria Dolores Gómez-Roig**

Participació en: Prospective multicenter Study: early diagnosis of Preeclampsia by means of the Elecsys assays for s-Flt-1 (soluble fms-like tyrosin kinase 1) and PlGF (Placental growth factor). Study manager: Dr. Barbara Denck. ROCHE DIAGNOSTICS GmbH. Col·laboradores: Dra. Ferrero, Dr. Hernández, Dra. MD Gómez Roig, Dr. Sabrià. Inici 2008-en curs.

## Projectes finançats

- **Efectos endocrino-metabólicos y sobre la composición corporal de la adición de dosis bajas de pioglitazona al tratamiento combinado con metformina + flutamida en mujeres jóvenes con hiperandrogenismo ovárico, hiperinsulinismo, y riesgo cardiovascular.** Instituto Carlos III. Fondo de Investigación Sanitaria. PI07/90105. *Import concedit: 56.144,00 €.* *Durada del projecte: des de 2007 fins a 2009.* *Investigador/a principal: Lourdes Ibáñez Toda.* *Membres del grup que hi participen: Paula Casano; Justo Callejo; Marta Díaz; Carme Valls; Luis del Rio; Maria Victoria Marcos; Abel López-Bermejo, Goya Enríquez:* amb aquest projecte es tracta d'estudiar l'eficàcia i tolerància del tractament combinat amb metformina+flutamida+pioglitazona a dosis baixes sobre les alteracions endocrino-metabòliques, vasculars i de composició corporal associades a hiperandrogenisme ovàric en dones joves amb hiperandrogenisme ovàric, hiperinsulinisme i alteracions de marcadors de risc cardiovascular; es comparen els efectes del tractament amb metformina+flutamida+pioglitazona amb els d'un grup de pacients amb similars característiques basals, a les que se'ls administra metformina+flutamida+placebo; també es comparen els efectes del canvi d'estroprogestàgen transdermic a oral i els efectes de la continuació del tractament amb flutamida vs l'administració de placebo.
- **Valor diagnóstico de los corticoides fetales y el doppler de la circulación adrenal en el crecimiento intrauterino restringido.** Instituto Carlos III. Fondo de Investigación Sanitaria. PI06/099.7 *Import concedit: 86.031,00 €.* *Durada del projecte: des de 2006 fins a 2008.* *Investigador/a principal: Antonio Vela.* *Membres del grup que hi participen: Marta Díaz; Carme Valls; Maria Victoria Marcos; Ana Torres; Joan Sabrià; Silvia Ferrero, Edda Marimón; Montserrat Mestre:* es determina el valor diagnòstic i pronòstic respecte l'aparició de baix pes per edat gestacional (BPEG) i creixement intrauterí restringit (CIR) de: índex de pulsatilitat (IP), índex de resistència (IR), punta de velocitat màxima (PVM) d'arteria adrenal mitjana (AAM) mitjançant doppler al tercer trimestre gestacional; cortisolemia materna i cortisol a la sang de vena de cordó umbilical (SCU) intrapart; activitat de la 11-beta-hidroxiesteroide dehidrogenasa tipus 2 placentària (11bHSD2). Valoració de cortisol postnatal i antropometria a l'any de vida.
- **Influencia del tipo de alimentación en etapas precoces de la vida sobre el riesgo cardiovascular futuro y el desarrollo psiconeurológico en recién nacidos con retraso de crecimiento intrauterino.** Instituto Carlos III. Fondo de Investigación Sanitaria. PI080443. *Import concedit: 164.560,00 €.* *Durada del projecte: des de 2008 fins a 2010.* *Investigador/a principal: Lourdes Ibáñez Toda.* *Membres del grup que hi participen: Paula Casano; Justo Callejo; Marta Díaz; Carme Valls; Luis del Rio; Maria Victoria Marcos; Abel López-Bermejo, Goya Enríquez:* la majoria dels nens amb RCIU presenten un creixement postnatal compensador que, en cas de ser ràpid i excessiu, pot determinar el desenvolupament d'insulino resistència, adipositat central, augment del greix visceral i de marcadors d'inflamació, i altres alteracions endocrino-metabòliques que condicionen un risc més gran per al desenvolupament de diabetis tipus 2 i malaltia cardiovascular en l'edat adulta. El patró de recuperació postnatal pot ser també decisiu en el desenvolupament psiconeurològic posterior. L'alimentació als primers mesos de vida podria ser determinant en el desenvolupament d'aquestes alteracions, a l'interaccionar amb factors genètics predisponents. Aquestes consideracions fan necessari l'estudi de la influència de diferents tipus de fórmula alimentària als primers mesos de vida a fin d'identificar marcadors precoços de risc cardiovascular i alteracions al desenvolupament psiconeurològic associades a pautes alimentàries específiques per poder incidir precoçment amb mesures preventives i així disminuir la morbiditat en la infància i la morbi-mortalitat a l'edat adulta.
- **Efectos endocrino-metabólicos y sobre la adiposidad visceral de la administración de metformina en niños prepuberales con bajo peso al nacer para la edad gestacional, recuperación postnatal espontánea de peso y talla, y marcadores de riesgo para el síndrome metabólico.** Instituto Carlos III. Fondo de Investigación Sanitaria. EC08/00160. *Import concedit: 234.740,00 €.* *Durada del projecte: des de 2008 fins a 2010.* *Investigador/a principal: Lourdes Ibáñez Toda, Abel López-Bermejo (multicèntric).* *Membres del grup que hi participen: Paula Casano; Marta Díaz; Carme*

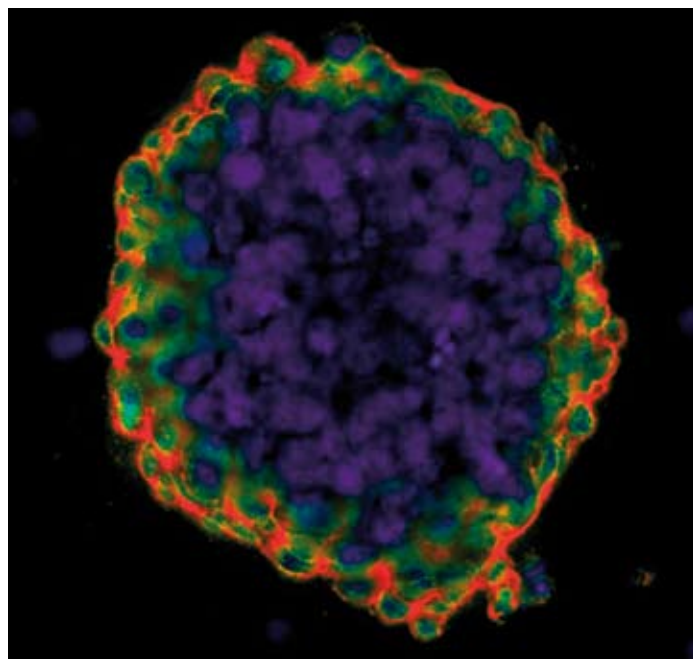
Valls; Luis del Rio; Maria Victoria Marcos; Goya Enríquez; Giorgia Sebastiani; G. Hollenberg; E. Fortea; R. Cortés: amb aquest estudi es volen identificar pacients prepuberals amb baix pes al néixer (BPN), recuperació postnatal espontània de pes i talla i components de síndrome metabòlica; es determinarà si el tractament amb metformina durant 24 mesos torna les alteracions endocrino-metabòliques, millora la composició corporal —específicament, minva l'excés de greix visceral i el contingut de lípids intrahepàtics (IHLC)— i minva el gruix de la íntima carotídia (IMT), també es fa per determinar si les nenes prepuberals amb BPN i components de síndrome metabòlica tractades amb metformina durant 24 mesos presenten un inici més tardà de la pubertat comparades amb les no tractades; i per acabar, també es vol determinar l'eficàcia i seguretat del tractament perllongat amb metformina en nens.

- **Determinantes moleculares y genéticos del desarrollo de adiposidad visceral y su interacción con el crecimiento pre y postnatal en niños prepuberales.** Nutriben. 10<sup>o</sup> Premio Nutribén de Investigación Pediátrica. *Import concedit: 18.000 €.* *Durada del projecte: des de 2008 fins a 2009.* *Investigador/a principal: Abel López-Bermejo.* *Membres del grup que hi participen: Lourdes Ibáñez:* la prevalença d'obesitat en infants s'ha triplicat en els darrers anys, el que converteix aquesta malaltia en una de las principals epidèmies del nostre segle. L'obesitat abdominal confereix un risc més gran de síndrome metabòlica (obesitat, dislipèmia, alteració de la tolerància a la glucosa i hipertensió arterial) en nens i en adults i, conseqüentment, un risc més gran de malaltia cardiovascular. En els darrers anys, el nostre grup i altres hem descrit nous marcadors mol·leculars i genètics de la síndrome metabòlica en pediatria, però desconeixem, en gran part, la influència d'aquests factors en el grau d'adipositat visceral en la població pediàtrica així com la seva interacció amb el creixement pre i postnatal.
- **Determinantes moleculares de la insulino resistencia en la edad pediátrica.** FIS. PI07/0404. *Import concedit: 200.000 €.* *Durada del projecte: des de 2007 fins a 2009.* *Investigador/a principal: Abel López-Bermejo:* estudis recents indiquen que alteracions del desenvolupament prenatal i de la distribució del greix corporal s'associen a l'aterosclerosi en l'adult. No obstant això, la relació entre factors de risc cardiovascular i el desenvolupament prenatal i l'adipositat corporal en l'edat pediàtrica és poc coneguda. Ja que l'aterosclerosi comença a gestar-se precoçment en la vida de l'individu, es proposa estudiar la influència del creixement prenatal i postnatal precoç, de l'adipositat visceral i de diverses adipocines de recent descripció en coneguts marcadors de risc cardiovascular en lactants i infants d'edat escolar.
- **Developmental Origins of Adult Health and Disease: An Epigenomic Approach (NutrEPIgenomics).** FIS Marie Curie International Reintegration Grants. MIRG-CT-2007-46542. *Durada del projecte: des de 2008 fins a 2009.* *Investigador/a principal: Josep Jiménez-Chillarón.*
- **Origen fetal de la diabetes: Fallo de la celula beta mediado por mecanismos epigeneticos.** Ministerio de Ciencia e Innovación. MICINN. *Durada del projecte: des de 2009 fins a 2011.* *Investigador/a principal: Josep Jiménez-Chillarón.*
- **Retraso del crecimiento intrauterino y catch-up postnatal: Impacto sobre los procesos de memoria y aprendizaje.** Ayudas HSJD proyecto investigación final Residencia. *Durada del projecte: des de octubre 2008 fins a setembre 2009.* *Investigador/a principal: Josep Jiménez-Chillarón.*
- **Origen fetal de la diabetes del adulto.** Fundación Salud 2000. *Durada del projecte: des de 2008 fins a 2010.* *Investigador/a principal: Rubén Díaz:* el projecte intenta analitzar el grau de metilació global en illes CpG, mitjançant "microarrays" específics (MM8 CpG plus promotor, Nimblegene), en illots de ratolins RCI i control i en illots de ratolins C♀XC♂ i C♀XRCI♂. L'objectiu és identificar les regions genòmiques diferencialment metilades en illots dels quatre grups experimentals descrits previament. D'aquesta comparació identificarem aquells gens que, potencialment, poden estar regulats mitjançant mecanismes epigenètics. Per altra banda, modular del fenotipus diabètic mitjançant la suplementació de la dieta amb agents donadors de grups metilo.

## Publicacions

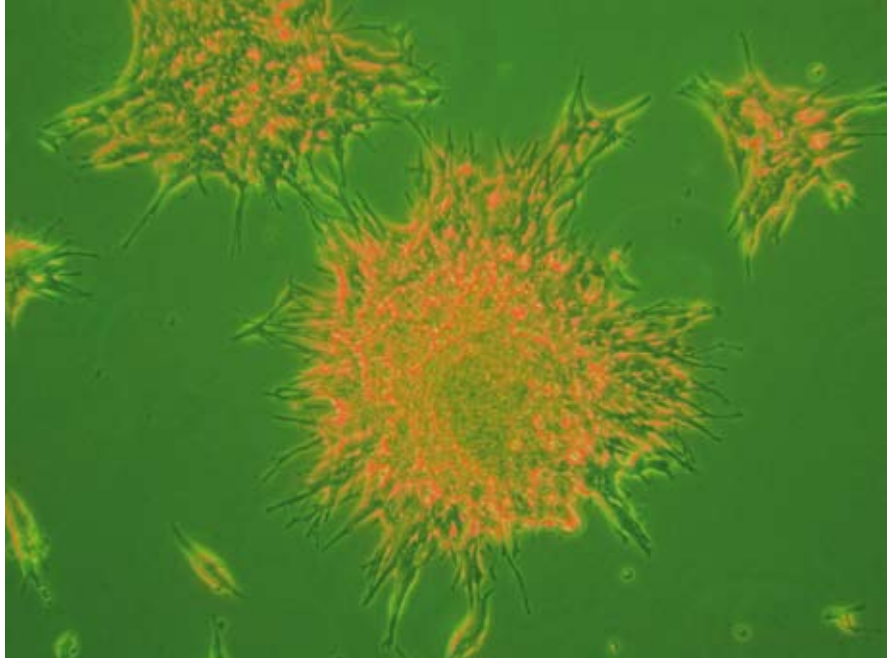
- Alberich X, Albert A, Baró F, Bris JM, Cabero A, Callejo J, Cancelo MJ, Castelo-Branco C, Castro A, De Pablo JL, Estévez A, Ferrer-Barriendos J, Forteza A, García Fantini M, García Fernández A, Gómez JM, González de Merlo G, Gris JM, Haya J, Lete I, Llana P, Manubens M, Martí A, Martínez Maestre MA, Martínez-Astorquiza T, Mendoza N, Mira Otal J, Miralles RM, Montoya L, Nohales F, Olalla M, Palacios S, Parrilla JJ, Peñalosa L, Quereda F, Ribes C, Saavedra JA, Sánchez Borrego R, Vázquez F, Villero J. Cervantes Study Group. Understanding how personality factors may influence quality of life: development and validation of the Cervantes Personality Scale. *Menopause* 2008; 15 (5): 914-8. *Factor impacte: 3,672.*

- Beardsall K, Vanhaesebrouk S, Ogilvy-Stuart AL, Vanhole C, Palmer CR, van Weissenbruch M, Midgley P, Thompson M, Thió M, Cornette L, Ossueta I, Iglesias I, Theyskens C, de Jong M, Ahluwalia JS, De Zegher F, Dunger DB. Early insulin therapy in very-low-birth-weight infants. *N Engl J Med* 2008; 359 (18): 1873-84. *Factor impacte: 52,589.*
- Burghardt H, López Bermejo A, Baumgarther B, Ibáñez L, Vendrell J, Ricart W, Palacín M, Fernández Real JM. The nuclear receptor coactivator AIB3 is a modulator of HOMA beta-cell function in nondiabetic children. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2008; 69 (5): 730-6. *Factor impacte: 3,370.*
- Cáceres F, Castañón M, Moreno J, Gratacós E, Lerena J, Ribó JM. Hernia diafragmática congénita asociada a secuestro pulmonar, quiste dermoide y duplicación intestinal. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69 (2): 181-2.
- Callejo J, Hernández A, Valladares E, Lailla JM. Fallo ovarico prematuro. *Ginecol Obstet Clin* 2008; 9 (1): 15-24.
- Camprubí M, Balaguer A, Escofet C. Síndrome de neck-tongue, una entidad que se debe recordar. *An Pediatr (Barc)* 2008; 68 (3): 304-5.
- Ferreres JR, Marcoval J, Vicente A, Medina M, Lailla JM, González Enseñat MA. Donovanosis importada en una adolescente. *Actas Dermosifiliogr* 2008; 99 (7): 574-5.
- Fons C, Sempere A, López Sala A, Poo P, Pineda M, Mas A, Artuch R, Campistol J, Arias A, Vilaseca MA, Salomons GS, Ribes A. Arginine supplementation in four patients with X-linked creatine transporter defect. *J Inher Metab Dis* 2008; 31 (6): 724-8. *Factor impacte: 1,668.*
- González Bosquet E, Esteva C, Muñoz Almagro C, Lailla JM. Comparison of conization and limited excision of the transformation zone (LETZ) in the treatment of squamous intraepithelial lesions (SIL) of the uterine cervix. *Eur J Gynaecol Oncol* 2008; 29 (2): 123-5. *Factor impacte: 0,587.*
- González Bosquet E, Esteva C, Muñoz Almagro C, Ferrer P, Pérez M, Lailla JM. Identification of vaccine human papillomavirus genotypes in squamous intraepithelial lesions (CIN2-3) *Gynecol Oncol* 2008; 111: 9-12. *Factor impacte: 2,614.*
- González Bosquet E, Torres Soto A, Busquets M, Esteva C, Muñoz Almagro C, Lailla JM. Prognostic factors for the development of vaginal intraepithelial neoplasia. *Eur J Gynaecol Oncol* 2008; 29 (1): 43-5. *Factor impacte: 0,587.*
- González Bosquet E, Castillo A, Medina M, Sunyol M, Capdevila A, Lailla JM. Stage 1B cervical cancer in a pregnant woman at 25 weeks of gestation. *Eur J Gynaecol Oncol* 2008; 29 (3): 276-9. *Factor impacte: 0,587.*
- Ibáñez L, Suárez L, López-Bermejo A, Díaz M, Valls C, De Zegher F. Early development of visceral fat excess following spontaneous catch-up growth in children with low birthweight. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93 (3): 925-8. *Factor impacte: 5,493.*
- Ibáñez L, Sebastiani G, Díaz M, López Bermejo A, Gómez-Roig MD, De Zegher F. Gender specificity of body adiposity and circulating adiponectin, visfatin, insulin and IGF-I at term birth: relation to prenatal growth. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93 (7): 2774-8. *Factor impacte: 5,493.*
- Ibáñez L, López-Bermejo A, Díaz M, Marcos MV, De Zegher F. Metformin treatment for 4 years to reduce total and visceral fat in low-birthweight girls with precocious pubarche. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93 (5): 1841-5. *Factor impacte: 5,493.*
- Ibáñez L, López Bermejo A, Díaz M, Enriquez G, Valls C, De Zegher F. Pioglitazone (7.5 mg/day) added to flutamide-metformin in women with androgen excess: additional increments of visfatin and high molecular weight adiponectin. *Clin Endocrinol* 2008; 68 (2): 317-20. *Factor impacte: 3,370.*
- Ibáñez L, López Bermejo A, Callejo J, Torres Soto A, Cabré S, Dunger D, De Zegher F. Polycystic ovaries in nonobese adolescents and young women with ovarian androgen excess: relation to prenatal growth. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93 (1): 196-9. *Factor impacte: 5,493.*
- Ibáñez L, López Bermejo A, De Zegher F. Pubertal adiposity after fetal growth restraint: toward a calorie restriction mimetic approach. *Metabolism* 2008; 57 (5): 672-5. *Factor impacte: 2,647.*



- Ibáñez L, López Bermejo A, Suárez L, Marcos MV, Díaz M, De Zegher F. Visceral adiposity without overweight in children born small for gestational age. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93 (6): 2079-83. *Factor impacte: 5,493.*
- Krauel J, Figueras Aloy J, Natal Pujol A, Iglesias Platas I, Moro Serrano M, Fernández Pérez C, Martín Ancel A. Restricción posnatal del crecimiento en recién nacidos españoles de muy bajo peso con edad gestacional menor o igual a 32 semanas. *An Pediatr (Barc)* 2008; 68 (3): 206-12.
- Krauel L, Tarrado X, García Aparicio L, Lerena J, Sunyol M, Rodó J, Ribó JM. Median raphe cysts of the perineum in children. *Urology* 2008; 71 (5): 830-1. *Factor impacte: 2,134.*
- Krauel L, Parri FJ, Muñoz E, Sancho AM, Gean E, Morales L. Van der woude syndrome and lower lip pits treatment. *J Oral Maxillofac Surg* 2008; 66 (3): 589-92. *Factor impacte: 1,370.*
- López A, De Zegher F, Díaz Silva M, Vicente MP, Valls C, Ibáñez L. Cord serum visfatin at term birth: maternal smoking unmasks the relation to fetal growth. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2008; 68 (1): 77-81. *Factor impacte: 3,370.*
- López Bermejo A, Petry CJ, Díaz M, Sebastiani G, De Zegher F, Dunger DB, Ibáñez L. The association between the FTO gene and fat mass in humans develops by the postnatal age of two weeks. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93 (4): 1501-5. *Factor impacte: 5,493.*
- López Bermejo A, Sitjar C, Cabacas A, Vazquez Ruiz M, García González MM, Mora C, Soriano P, Ibáñez L. Prenatal programming of renal function: the estimated glomerular filtration rate is influenced by size at birth in apparently healthy children. *Pediatr Res* 2008; 64 (1): 97-99. *Factor impacte: 2,839.*
- Martín Ancel A. The Pope and science. *Lancet* 2008; 371 (9618): 1069-70. *Factor impacte: 28,638.*
- Martín de Carpi FJ, Vilar P, Prieto G, García Novo MD, Ribes C, Varea V. Safety and efficacy of granulocyte and monocyte adsorption apheresis in paediatric inflammatory bowel disease: a prospective pilot study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2008; 46 (4): 386-91. *Factor impacte: 2,102.*
- Martin KA, Chang RJ, Ehrmann DA, Ibáñez L, Lobo RA, Rosenfield RL, Shapiro J, Montori VM, Swiglo BA. Evaluation and treatment of hirsutism in premenopausal women: an endocrine society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93 (4): 1105-20. *Factor impacte: 5,493.*
- Montané E, Ibáñez L, Vidal X, Ballarín E, Puig R, García N, Laporte JR. Catalan Group for the Study of Agranulocytosis and Aplastic Anemia. Epidemiology of aplastic anemia: a prospective multicenter study. *Haematol* 2008; 93 (4): 518-23. *Factor impacte: 5,516.*
- Pernas P, Gómez López L, Moreno J. Lactante con colostasis. *Nutrition Update* 2008: 5-7.
- Phillip M, Lebenthal Y, Lebl J, Zuckerman-Levin N, Korpál-Szczyrska M, Marques JS, Steensberg A, Jons K, Kappelgaard AM, Ibáñez L. European multicentre study in children born small for gestational age with persistent short stature: comparison of continuous and discontinuous growth hormone treatment regimens. *Horm Res* 2008; 71 (1): 52-9. *Factor impacte: 2,015.*
- Pino Ramírez RM, Pertierra Cortada A, Iriondo M, Krauel J, Muñoz Almagro C. Neonatal echovirus 30 infection associated with severe hepatitis in twin neonates. *Pediatr Infect Dis J* 2008; 27 (1): 88. *Factor impacte: 3,086.*
- Poo P. Desarrollo psicomotor. La normalidad y los signos de alerta. *Pediatr Integral* 2008; 11: 53-5.
- Poo P, Galvín M, Casartelli MJ, López Casas J, Gassió-Subirachs RM, Blanco C, Terricabras L. Toxina botulínica en la parálisis cerebral infantil. *Rev Neurol* 2008; 47 (s1): s21-4. *Factor impacte: 0,736.*
- Puiggrós C, Chicharro ML, Gómez Candela C, Virgili N, Cuerda C, Gómez-Enterria P, Ordóñez J, Moreno JM, Penacho MA, Pérez de la Cruz A, Álvarez J, Luengo LM, Irlés JA, Waden-Berghe C, de Luis D, Rodríguez Pozo A, Gande C, Pedrón C, Gómez López L, Cánovas B. Grupo NADYA-SENPE. Registro de la nutrición parenteral domiciliaria (NPD) en España del año 2006 (Grupo NADYA-SENPE) *Nutr Hosp* 2008; 23 (1): 6-11.
- Requena A, Herrero J, Landeras J, Navarro E, Neyro JL, Salvador C, Tur R, Callejo J, Checa MA, Farré M, Espinós JJ, Fábregues F, Graña-Barcia M. Reproductive Endocrinology Interest Group of the Spanish Society of Fertility. Use of letrozole in assisted reproduction: a systematic review and meta-analysis. *Hum Reprod Update* 2008; 14 (6): 571-82. *Factor impacte: 7,257.*
- Roche-Martínez A, Poo P, Maristany-Cucurella M, Gimenez-Llort A, Camacho JA, Campistol J. Manifestaciones neurológicas en el síndrome hemolítico urémico. *Rev Neurol* 2008; 47 (4): 191-6. *Factor impacte: 0,736.*

- Rodó J. Una buena solución para un mal caso. Arch Esp Urol 2008; 61 (2): 320-2.
- Rodó JS, Cáceres FA, Lerena JR, Rossy E. Bladder augmentation and artificial sphincter implantation: urodynamic behavior and effects on continence. J Pediatr Urol 2008; 4 (1): 8-13.
- Tejedor JC, Moro M, Merino JM, Gómez Campderó A, García del Río M, Jurado A, Díez Delgado FJ, Omenaca F, García Sicilia J, Ruiz Contreras J, Martín Ancel A, Roca J, Boceta R, García Corbeira P, Maechler G, Boutriau D, Aparicio E, Arnaez J, Barrio F, Cabanillas L, De Aróstegui J, de Torres MJ, Espín J, Esporrón C, Navarro ML, Nuñez Arias I, Osona B, Puente J, Román J, Sistiaga A, González Torné MI, Urrea M. Spanish 102547 Study Group. Immunogenicity and reactogenicity of a booster dose of a novel combined Haemophilus influenzae type b-Neisseria meningitidis serogroup C-tetanus toxoid conjugate vaccine given to toddlers of 13-14 months of age with antibody persistence up to 31 months of age. 8th meeting of EANO (European Association for Neuro-Oncology) Pediatr Infect Dis J 2008; 27 (7): 579-88. *Factor impacte: 3,086.*



## Tesis dirigides

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Lourdes Ibáñez Toda

**Títol del treball:** Pubarquia precoz idiopática: relación con el síndrome metabólico y con el desarrollo de hiperandrogenismo ovárico

**Data de lectura:** 18/07/2008

**Nom del doctorand:** Adriana Jaramillo Villegas

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Lourdes Ibáñez Toda / Abel López Bermejo

**Títol del treball:** Determinantes moleculares y genéticos de la resistencia a la insulina en niños con antecedente de bajo peso al nacimiento para la edad gestacional: Papel del factor de necrosis tumoral alfa, adiponectina e inhibidor del activador tisular del plasminógeno

**Data de lectura:** Inscrita

**Nom del doctorand:** Paula Casano Sancho

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Lourdes Ibáñez Toda

**Títol del treball:** Influencia del tipo de alimentación en la época precoz de la vida sobre el riesgo cardiovascular futuro

**Data de lectura:** Inscrita

**Nom del doctorand:** Giorgia Sebastiani

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Lourdes Ibáñez Toda

**Títol del treball:** Función ovárica y morfología ovárica en adolescentes: relación con el peso al nacer y con el índice de masa corporal actual

**Data de lectura:** Inscrita

**Nom del doctorand:** Núria Conde Cuevas

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** M. Dolores Gómez Roig

**Títol del treball:** Determinació dels hàbits nutricionals maternals, composició corporal materna i marcadors bioquímics (IGFBP-1 i LEPTINA) en el creixement intrauterí restringit

**Data de lectura:** Inscrita

**Nom del doctorand:** Silvia Ferrero

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** M. Dolores Gómez Roig

**Títol del treball:** Factors de creixement vascular i l'estudi Doppler de les artèries uterines com a predictors i factors pronòstics del Creixement Intrauterí Restringit i la Preeclàmpsia

**Data de lectura:** Inscrita

**Nom del doctorand:** Joan Sabrià Bach

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Lourdes Ibáñez

**Títol del treball:** Análisis de la composición corporal y parámetros endocrino-metabólicos al nacimiento y a los 12 meses de vida

**Data de lectura:** Inscrita

**Nom del doctorand:** M<sup>a</sup> Pilar Gutiérrez

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

## Llicències i patents

---

**Inventors/res:** Lourdes Ibáñez; Francis de Zegher

**Títol:** Composition comprising and androgen receptor blocker and an insulin sensitizing agent and use thereof for treatment of polycystic ovary syndrome

**Núm. de sol·licitud:** PCT/BE02/00052

**País de prioritat:** USA

**Data de prioritat:** 17-10-2002

**Entitat titular:** K.U. Leuven Research & Development, Groot Beijnhof 59, Benedenstraat 59, 3000 Leuven BE

**Països als quals s'ha estès:** USA

**Concedida**

## Comunicacions i congressos

---

1. Ibáñez, L. Early life events emerge in adolescence. Adolescent Endocrinology. Joint Meeting of the Endocrinology & Diabetes Section and the Pediatrics & Child Health Section. Royal Academy of Medicine, Londres, Regne Unit. 2008.
2. Ibáñez, L. Polycystic ovary syndrome: The new treatment options. 13th World Congress of Gynecological Endocrinology. Florència, Itàlia. 2008
3. Ibáñez, L. New insights in PCOS. 10th European Congress of Endocrinology. Berlin, Alemanya. 2008.
4. Ibáñez, L. Hirsutism. 48th Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology. Meet the Professor Session. Istanbul, Turquia. 2008.
5. Ibáñez, L. Pubarquia precoz en niñas y síndrome del ovario poliquístico en adolescentes. XX Reunión Anual de la Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica (SLEP). Lima, Perú. 2008.



## 5.4.1. Retard del creixement intrauterí i alteracions

Coordinadora línia: Lourdes Ibáñez

### Descripció

La restricció del creixement fetal pot tenir conseqüències irreversibles. L'estudi de les diferents etapes des de la vida intrauterina fins a l'adolescència permetrà avançar en la prevenció d'aquesta entitat i en el tractament i prevenció de les complicacions que se'n derivin.

- Diagnòstic prenatal.
- Restricció del creixement postnatal i prematuritat.
- Influència de diferents aportacions nutricionals en la recuperació del creixement (catch-up) en els nens amb retard de creixement intrauterí, els prematurs extrems i en models d'experimentació.
- Repercussions endocrinològiques i del desenvolupament.

### Objectius estratègics

- Explorar noves estratègies terapèutiques en entitats pediàtriques associades a resistència a la insulina; utilització de nous sensibilitzants de la insulina amb acció sobre els mecanismes fisiopatològics responsables de les alteracions de la composició corporal, inflamació crònica, dislipèmia, hiperandrogenisme i alteracions gonadals associades.
- Exploració de nous marcadors de risc de síndrome metabòlica, hiperinsulinisme i malaltia cardiovascular en nens i adolescents amb baix pes al néixer.
- Estudis de metabòlica en pacients amb hiperinsulinisme/síndrome metabòlica, i exploració de models animals i cel·lulars per esbrinar els mecanismes fisiopatològics del baix pes al néixer, "catch-up" post-natal i hiperinsulinisme resultant.

### Projectes més rellevants

- **Estudi longitudinal de les repercussions postnatsals del baix pes al néixer:**
  1. Polimorfismes genètics i creixement fetal: efectes sobre el pes al néixer i sobre els paràmetres endocrino-metabòlics i de composició corporal (PI05/0012).
  2. Retard de creixement intrauterí: Efectes de la recuperació postnatal espontània de pes i talla sobre la composició corporal, el greix visceral i els marcadors de risc cardiovascular.
- **Estudi longitudinal dels efectes de la intervenció nutricional sobre els marcadors de risc cardiovascular.** Influència del tipus d'alimentació en etapes precoces de la vida sobre el risc cardiovascular futur i el desenvolupament psico-neurològic en nadons amb retard de creixement intrauterí (PI08/0443).
- **Marcadors del creixement fetal:** Valor diagnòstic dels corticoides fetals i Doppler de la circulació fetal en el creixement intrauterí restringit (PI06/0031).
- **Estratègies preventives en poblacions amb baix pes al néixer i recuperació postnatal espontània:**
  1. Pubertat avançada en nenes amb baix pes al néixer i hiperinsulinisme. Mecanismes fisiopatològics determinants de l'inici i progressió ràpida de la pubertat i efectes de l'administració de metformina d'inici prepuberal.
  2. Efectes de l'administració de metformina sobre paràmetres endocrino-metabòlics i l'adipositat visceral en nens prepuberals amb baix pes al néixer per a l'edat gestacional, recuperació postnatal espontània de pes i talla, i marcadors de risc per a la síndrome metabòlica (EC08/00160).
- **Pes al néixer i funció gonadal:**
  1. Pubertat avançada i pubertat retardada en nens: relació amb el pes al néixer i amb l'índex de massa corporal en el període peripuberal.
  2. Hiperandrogenisme ovàric i ovaris poliquístics en l'adolescència: influència del pes al néixer i de l'índex de massa corporal actual (AFR 08).

- **Efectes de la hormona de creixement sobre els factors de risc cardiovascular en nens amb baix pes al néixer i absència de recuperació postnatal espontània:** Estudi pilot dels efectes de l'hormona de creixement sobre l'adipositat corporal i el greix visceral en nadons amb baix pes al néixer per a l'edat gestacional.
- **Tractament del hiperandrogenisme ovàric associat a hiperinsulinisme i factors de risc cardiovascular:** Efectes endocrino-metabòlics i sobre la composició corporal de l'addició de dosis baixes de pioglitazona al tractament combinat amb metformina + flutamida en dones joves amb hiperandrogenisme ovàric, hiperinsulinisme i risc cardiovascular (PI07/90105).

## Aliances

---

- Inici col·laboració amb la Universitat Rovira i Virgili (Reus, CIBERDEM).
- Col·laboració continuada amb: Hospital de Terrassa; Hospital Dr. Josep Trueta (Girona); Universitat de Lovaina (Bèlgica); Universitat de Cambridge (UK).

## Membres de la línia

---

Investigadors                      Thais Agut, L. Bosch, Sergi Cabré, Paula Casano, Marta Díaz, M.Dolores Gómez, Lourdes Ibáñez, Margarita Ibáñez, Isabel Iglesias, Martí Iriondo, Rafael Jiménez, Xavier Krauel, Josep M. Lailla, Ana Mosquera, Pilar Poo, Giorgia Sebastiani, Carmen Valls, Antonio Vela

### 5.4.2. Diabetis infantil

Coordinadors línia: Josep Jiménez i Ruben Díaz

## Descripció

---

La "Hipòtesi de l'Origen Fetal de les Malalties de l'Adult" proposa que un ambient intrauterí advers pot afectar el creixement del fetus mitjançant la introducció de canvis permanents de l'expressió gènica en cèl·lules i/o teixits clau. Aquests canvis persisteixen després del naixement i poden contribuir al desenvolupament de malalties cròniques i complexes típiques de l'adult com ara la diabetis de tipus 2 o la obesitat. L'objectiu del nostre laboratori és entendre els mecanismes moleculars que associen la nutrició durant el desenvolupament intrauterí i el risc de patir malalties cròniques en l'adult, amb especial interès en la diabetis i la obesitat. Per tal d'entendre els mecanismes moleculars subjacents, al nostre grup hem desenvolupat un model experimental de desnutrició fetal que recapitula el fenotip metabòlic descrit en humans: els ratolins desnodrits in utero tenen baix pes al néixer, i desenvolupen obesitat, intolerància a la glucosa i diabetis a partir dels 4 mesos de vida.

## Objectius estratègics

---

1. Estudiar el paper que juguen mecanismes epigenètics en el desenvolupament de diabetis tipus 2 en un model experimental de retardament del creixement intrauterí.
2. Estudiar el paper dels glucocorticoides en el mecanisme de programació fetal de la diabetis i la obesitat de l'adult.
3. Estudiar el paper de la subnutrició *in utero* i postnatal en pautes de memòria i aprenentatge en ratolins joves i ratolins adults.

## Fites aconseguides. Millores assistencials

---

Els resultats de la nostra recerca, assolits al llarg del període 2005-2008, es poden agrupar en tres grans fites:

1. Generació d'un model experimental (ratolí) de retardament del creixement intrauterí que recapitula el fenotip descrit en humans.

2. Prevenció de diabetis i obesitat en ratolins RCI mitjançant intervencions nutricionals durant les primeres setmanes de vida.
3. Demostració de la existència d'efectes transgeneracionals: participació potencial de factors epigenètics en la programació fetal de la diabetis i l'obesitat.

## Projectes més rellevants

- Developmental Origins of Adult Health and Disease: An Epigenomic Approach. Unió Europea (Marie Curie, International Reintegration Grants). Des de setembre 2007 fins agost 2009.
- Origen fetal de la diabetes del adulto: Fallo de la célula-beta mediado por alteraciones epigenéticas. MEC, Ministerio de Educación y Ciencia. Des de gener 2008 fins a desembre 2010.
- Retraso del crecimiento intrauterino y catch-up postnatal: Impacto sobre los procesos de memoria y aprendizaje. Fundació Sant Joan de Déu, Ajuts final de Residència. Des de setembre 2008 fins agost 2009.
- Origen fetal de la diabetes del adulto: Fallo de la célula-beta mediado por alteraciones epigenéticas. Fundación 2000. Des de setembre 2008 fins desembre 2008.

## Aliances

- Nacionals

**Dra. Anna Maria Gómez-Foix.** Departament Bioquímica i Biologia Molecular, Universitat de Barcelona. Professora titular. Tots dos grups estem interessats en entendre les bases moleculars associades a la Síndrome Metabòlica. En aquests moments estem en procés de crear grup comú al centre consorciat de l'Institut CarlosIII, CIBERDEM.

**Dra. Marcelina Párrizas.** Laboratori Obesitat i Diabetis, Hospital Clínic de Barcelona-IDIBAPS. Investigadora Ramón y Cajal.

La Dra. Párrizas està donant recolzament científic i tècnic per a portar a terme els projectes epigenètics.

**Dra. Rosa Gasa.** Laboratori Obesitat i Diabetis, Hospital Clínic de Barcelona-IDIBAPS. Investigadora Ramón y Cajal. La Dra. Gasa ens ha ajudat en el procés de caracterització de la expressió gènica en illots pancreàtics.

- Internacionals

**Dr. Torsten Plosch.** University Medical Center Groningen; Holanda. Investigador. El Dr. Plosch ens ajudarà en la caracterització dels canvis epigenètics que es produeixen en fetge associats a la desnutrició intrauterina. Alhora, està interessat en analitzar el metabolisme lipídic al fetge del nostre model animal.

**Dr. Joseph Majzoub.** Children's Hospital Boston, Harvard Medical School; EUA. Professor, Head Division Endocrinology. El Dr. Majzoub ens ha cedit el ratolí deficient en glucocorticoides necessari per a desenvolupar el projecte 3 que descrivim a l'apartat A d'aquesta aplicació. Alhora, ens donarà suport científic per a l'anàlisi de resultats i desenvolupament dels projectes associats a aquest model.

**Dr. Jorg Tost.** Centre National de Génotypage, Paris, França. Team Leader; Epigenetic Core Director. El Dr. Tost portarà a terme la hibridació i anàlisi del "microarrays" específics de metilació DNA per tal d'entendre els canvis que es produeixen en l'epigenoma en resposta a desnutrició *in utero*.

- Col·laboracions a través de consorcis Europeus - 7è Programa Marc

**Títol Projecte:** Liver Fat and Babies: Physical Activity in Newborns and Metabolic Programming of NAFLD Acrònim: LIBA

**Work Program Topic:** HEALTH-2009-2.4.5-1: Prevention and treatment of non-alcoholic fatty liver.

**Coordinador:** Prof. Ronald P Stolk, University Medical Center Groningen; Holanda.

**Nombre de participants:** 9



**Títol Projecte:** Developmental Origins of Postnatal Feeding Behavior Through Nutritional. Re-Programming of Brain Function

Acrònim: BrainPrObe

**Work Program Topic:** HEALTH-2009-2.4.3-3

**Coordinador:** Prof. George P Chrousos, Biomedical Research Foundation of the Academy of Athens; Grècia.

**Nombre de participants:** 7

Tots dos projectes s'han enviat recentment i la seva avaluació acaba de començar.

## Membres de la línia

---

Investigadors	Cristina Carrasco, Ruben Díaz, Josep Jiménez, Thais Pentinat, Thais Pentinat
Tècnica de Laboratori	Judith Cebrià

### 5.4.3. Estudi de les malformacions congènites i el seu tractament quirúrgic

Coordinadors línia: Prof. Lluís Morales i Dra. Astèria Albert

## Descripció

---

L'objectiu de la línia és millorar la comprensió, el pla terapèutic i els resultats, a curt i llarg termini, de la patologia quirúrgica congènita:

La vessant clínica inclou:

- Malformacions craneofacials
- Tractament mínimament invasiu
- Anomalies urològiques
- Patologia neonatal: Estudi clínic i experimental de l'hèrnia diafragmàtica  
Estudi experimental de l'enterocolitis necrotitzant

## Objectius estratègics

---

- Posada en marxa de la cirurgia fetal en conill al nou estabulari, amb resultats iguals o millors que els previs.
- Desenvolupar un model de gastrosquisi amb peritonitis reconeixible a la inspecció simple en el qual es puguin comprovar els efectes de diferents tractaments prenatals.
- Estudi de les apendicitis al nostre centre.
- Reflux vesicoureteral

## Fites aconseguides. Millores assistencials

---

- Inici de la cirurgia intrauterina a Espanya.
- Nou tractament dels limfangiomes.
- Desenvolupament de la cirurgia mínimamente invasiva.
- Canvi del timing en el tractament de la laparòsquisi.

## Projectes més rellevants

---

- Tractament intrauterí de l'hèrnia diafragmàtica. Estudi clínic i experimental.
- Tractament de l'ECN. Estudi experimental.

- Modificacions en el tractament del refluxe vesicoureteral.
- Microsomia hemifacial.

## Membres de la línia

---

Investigadors	Asteria Albert, Rosalía Carrasco, Montserrat Castañón, Rogelio Cruz, Victòria Fusté, L. García, Javier Lerena, V. Julià, Lluís Morales, Oscar Moreno, Julio Moreno, M.E. Muñoz, Alfons Nadal, F.J. Parri, Miguel Pera, Jordi Prat, J.M. Ribó, J. Rodó, L. Saura, Xavier Tarrado, M. Vancells.
Col·laboradors	Lucas Krauel, M. Olivares

### 5.4.4. Trasplantament d'ovari

Coordinador línia: Prof. Justo Callejo

#### Descripció

---

La majoria dels limfomes i les leucèmies de la infància i l'adolescència i una bona part dels tumors sòlids tenen cura. Sovint, el preu que s'ha de pagar per aconseguir aquesta cura és la pèrdua de la funció ovàrica, sobretot si es tracta de nenes i adolescents. Actualment, en el terreny experimental, ja s'ha aconseguit una gestació en una dona a partir d'un implant de teixit ovàric, prèviament congelat. El més important és trobar una solució a la problemàtica que més ens preocupa: el manteniment de la fertilitat de la pacient oncològica jove.

#### Objectius estratègics

---

Manteniment de la fertilitat de la pacient oncològica. Més del 70 % de les dones joves afectes d'un procés oncològic quedaran lliures de malaltia. Un percentatge important d'aquestes veuran afectada la seva fertilitat com a conseqüència del tractament rebut (especialment de la quimioteràpia). També existeixen altres circumstàncies, més excepcionals, que la dona jove pot ser tributària d'aquesta tècnica.

#### Fites aconseguides. Millores assistencials

---

Anàlisi morfològic del teixit ovàric implantat quan aquest és funcional. Valoració del dany sobre l'estroma ovàric ocasionat per la isquèmia i el procés de congelació/descongelació, i importància del mateix sobre el fet endocrinològic d'aquest teixit. Importància sobre les futures estratègies en el tractament o estimulació de l'implant ovàric.

## Membres de la línia

---

Investigadors	M. Borràs, Justo Callejo, S. González, M.T. Jáuregui, J.M. Laïlla, M. Medina, C. Salvador, C. Valls
---------------	---

## 5.4.5. Medicina fetal: marcadors del benestar fetal

Coordinador línia: Prof. Josep M. Laïlla

### Descripció

Considerem necessari aprofundir en l'estudi de l'estat del fetus per poder valorar el seu estat en qualsevol moment de la gestació. Disposem de mètodes que ens permeten conèixer la situació de benestar, però quan aquests ens indiquen que el fetus pot estar en una situació de risc, no disposem de proves diagnòstiques precises que ens quantifiquin l'estat fetal per poder fer un diagnòstic acurat i adequar correctament la conducta obstètrica. Les principals sublínees de recerca són:

- Risc de pèrdua del benestar fetal.
- Part preterme. Nadó prematur.
- Retard del creixement fetal.

### Objectius estratègics

- Estudi de marcadors en líquid amniòtic i sang fetal, per conèixer el grau d'afectació fetal davant d'una situació de hipòxia.
- Estudi de la vascularització i de la textura pulmonar per conèixer el grau de maduració pulmonar.
- Estudi ecogràfic de la situació, i dimensions del coll uterí, per fer prevenció del part preterme.
- Determinació dels hàbits nutricionals materns i la seva influència en els marcadors tumorals tipus IGFBP i leptina (col·laboració amb la Universidad de Navarra).
- Marcadors bioquímics en suero matern tipus VEGF i PLGF, en l'aparició del creixement fetal restringit.
- Estudis d'índexs Doppler en la hemodinamia materna, placentaria, umbilical i fetal, tant en territori arterial com venòs.
- Valor diagnòstic de la mesura de volums en ecografia tridimensional mitjançant el programa VOCAL.
- Estudis de mosaicismes genètics en placentes de fetus amb creixement fetal restringit.

### Projectes més rellevants

Hemodinámica cardíaca en fetos con CIR.

Expresión génica placentaria de factores metabólicos y vasculares.

### Membres de la línia

Investigadors: Miquel Borràs, Sergi Cabré, Silvia Ferrero, M. Dolors Gómez Roig, Eduardo González Bosquet, Agustí Hernández, Josep M. Laïlla, Eva López-Quesada, Edda Marimón, Irene Mora, Jordi Ponce, David Rodríguez, Joan Sabrià, Anna Torres, Antonio Vela

## 5.4.6. Estat fisiològics i patològics en el nadó i conseqüències en el seguiment evolutiu

Coordinadors línia: Dr. Martín Iriondo i Dra. Isabel Iglesias

### Descripció

El potencial genètic i l'entorn fetal poden tenir conseqüències irreversibles en el desenvolupament de l'individu i ser l'origen de malalties de l'adult. L'estudi dels factors que influeixen en les diferents etapes de la vida: periconcepcional, intrauterina, perinatal i postnatal permetrà avançar en el coneixement dels condicionants que poden interferir en un desenvolupament correcte. Així mateix, el seguiment del l'infant de les intervencions nutritives i de salut fins a l'adolescència i l'edat adulta permetrà als equips mèdics implementar millors tractaments i estratègies preventives.

## Objectius estratègics

---

- Incrementar la producció científica
- Obtenir més finançament
- Lectura de tesis doctorals
- Consolidar la recerca
- Iniciar la nova Unitat de Seguiment

## Projectes més rellevants

---

- Etiologia de la prematuritat: diafragma de catalogació i validació. J. Álvarez.
- Identificació de factors de risc per al desenvolupament neurocognitiu i lingüístic en prematurs de molt baix pes: atenció focalitzada i percepció fonètica al primer any de vida. L. Bosch.
- Estudi bicèntric (La Fe-HSJD) REOX (Reanimació de prematurs extrems amb diferents concentracions d'oxigen). M. Izquierdo, M. Thió, M. Iriando.
- Meso-ovarian vessel cauterization, a new model of IGR. M. Camprubí: in review a Placenta.
- Retard de creixement intrauterí i catch-up postnatal en rates: Impacte sobre la memòria i aprenentatge. M. Camprubí.
- Retard de creixement intrauterí i catch-up postnatal en ratolins: Impacte sobre la memòria i aprenentatge. C. Carrasco – JJ Chillarón: ajut post-residència 2007-2008.
- Estabilitat epigenètica en gestacions per tècniques de reproducció assistida. Col·laboració amb el Serv. Obstetrícia i el Institut Català d'Oncologia.
- Vigilància epidemiològica de la infecció nosocomial en prematurs (<1500 g). Influència d'un programa de millora de qualitat assistencial. M. Vera, M. Thió.
- Hèrnia diafragmàtica congènita. Seguiment evolutiu. J. Moreno, A. Pertierra.

## Membres de la línia

---

Investigadors	T. Agut, A. Alarcón, A. Balaguer, C. Boix, L. Bosch, J. Campistol, M. Camprubí, M.E. Cazorla, R. Celma, M.J. Doménech, C. Fons, M.J. Formiguera, M. Figueras, A. García, M. Ibáñez, I. Iglesias, M. Iriando, X. Krauel, A. Martín, J. Moreno, A. Morillo, P. Poo, A. Riverola, A. Sans, M. Thió
---------------	---



## ■ 5.5. Esquizofrènia i altres trastorns psicòtics

Coordinadora: Dra. Judith Usall

### Descripció

L'esquizofrènia afecta aproximadament un 1% de la població i és el trastorn mental que provoca més discapacitat. El nostre grup es dedica a fer recerca sobre les persones que pateixen malalties mentals greus. El grup està format per un equip multidisciplinari (psiquiatria, psicologia, infermeria, treball social, bioquímica, psicopedagogia, matemàtiques, física i estadística...). L'àrea d'estudi és ampla, integrant factors que provenen des de la genòmica fins a intervencions psicosocials. El nostre grup forma part del CIBER de Salut Mental (CIBER-SAM) finançat pel Instituto Carlos III.

### Membres del grup

Investigadors	Belén Arranz, Gildas Brebion, Alexandrina Foix, Josep M.Haro, Jordi Navarra, Susana Ochoa, Belén Ramos, Christian Stephan-Otto, Victòria Villalta
Investigadors en formació	Iris Baños, Ana Barajas, Aida Farreny, Elena Huerta, Raquel López, Ferran Marsà, Iria Meléndez, Nuria Parra
Suport estadístic	Jaume Aguado, Jordan Bertsch, Raquel Iniesta, Leila Luján, M <sup>a</sup> Victoria Moneta, Bibiana Prat
Col·laborador	Antoni Capdevila
Tècnis	Adriana Berengueras, Núria Villalmanzo

### Aliances

#### Catalunya

- Generalitat de Catalunya: Estudi DASMMap sobre detecció i avaluació de trastorns mentals en atenció primària de salut, finançat pel Departament de Salut. Col·laboració en estudi sobre Salut de les persones sense sostre, finançat per la Fundació Bofill, portat a terme per la Fundació Sant Joan de Déu i en el que col·labora el Pla de Salut.
- Grup de neurociència cognitiva parc científic (Nuria Sebastian). Col·laboracions a través dels projectes de Jordi Navarra (investigador del grup).



- Realització de projectes de recerca conjunts en el marc del CIBERSAM: Grup Eduard Vieta i Grup Miquel Bernardo IDIBAPS, Grup Francesc Artigas CSIC, Grup Victor Perez H Sant Pau, Grup Julio Vallejo H Bellvitge. Estudis sobre suplementació amb antidepressius en esquizofrènia, en primers episodis psicòtics, projecte Genome Wide Scan, estudis sobre trastorn bipolar, entre d'altres.
- IMIM (Grup de Recerca en Serveis Sanitaris, Jordi Alonso): Col·laboració en diferents projectes europeus (EPREMED, nou projecte SANCO) i banc d'instruments.
- Fundació Seny. Projecte validació escales clíniques i de funcionament.

### Espanya

- Col·laboracions amb els grups del CIBER en Salut Mental. Especialment grups Josep Luis Ayuso (UAM), Ana Gonzalez Pinto (H Santiago Apostol Vitoria), Julio Sanjuan (Univ Valencia). Estudis en primers episodis psicòtics, genètica, projecte Genome Wide Scan, estudis sobre trastorn bipolar, entre d'altres.
- Banc de teixits neurològics en malalties mentals en xarxa conjuntament amb el Dr. Javier Meana (U Pis Basc) i Dr. Angel Pazos (U Cantabria). El banc està finançat pel CIBERSAM.

### Europa

- Institut de Psiquiatria: Col·laboració amb la Dra. Tamara Russell en l'estudi de cognició social. És investigadora del projecte.
- Organización Mundial de la Salud (Dr. Somnath Chatterji): Projectes World Mental Health Survey i projecte ACHILLES. El Dr Somanth és el coordinador per la OMS del projecte WMH surveys, en el qual el nostre grup és el responsable a Espanya.
- Institut Carlo Besta Milan (Dra. Matilde Leonardi): Projecte Courage de la CE. Matilde Leonardi és la coordinadora del projecte europeu.
- MGEN (Insitució educativa i de recerca Francesa, Dra. Vivianne Kovess): SCHOOL\_CHILDREN. Projecte de recerca finançat per la Unió Europea sobre salut mental en les escoles.

### Resta del món

- Universitat de Harvard: Professor Ron Kessler. Projecte World Mental Health Survey. Explotació i publicació dades World Mental Health Surveys.
- Universitat de Harvard: Dra. Judith Viren, proteòmica quantitativa realitzada amb mostres del banc de cervells. Intercanvi professionals.

## Projectes finançats

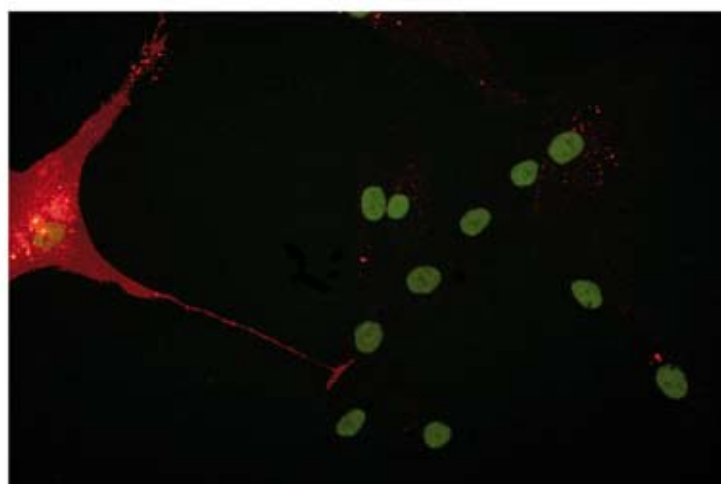
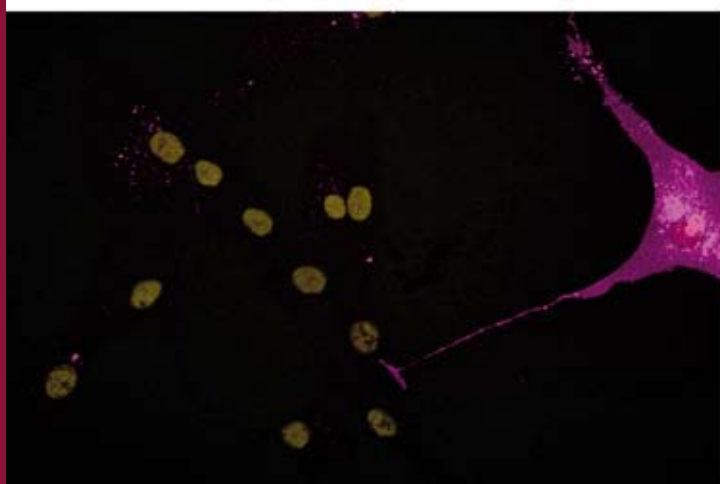
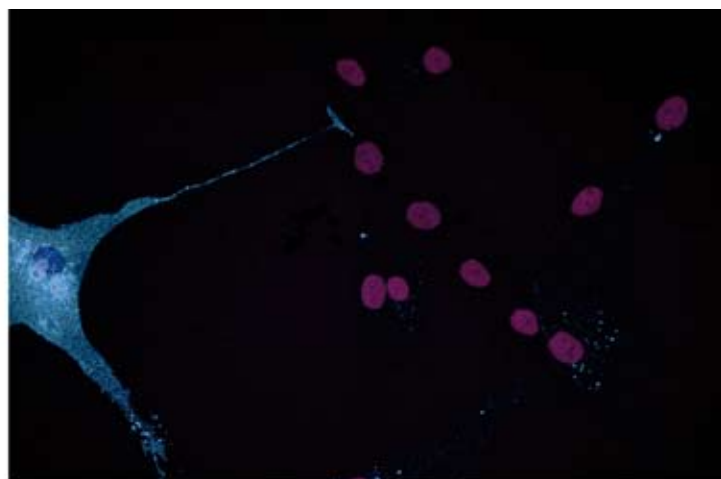
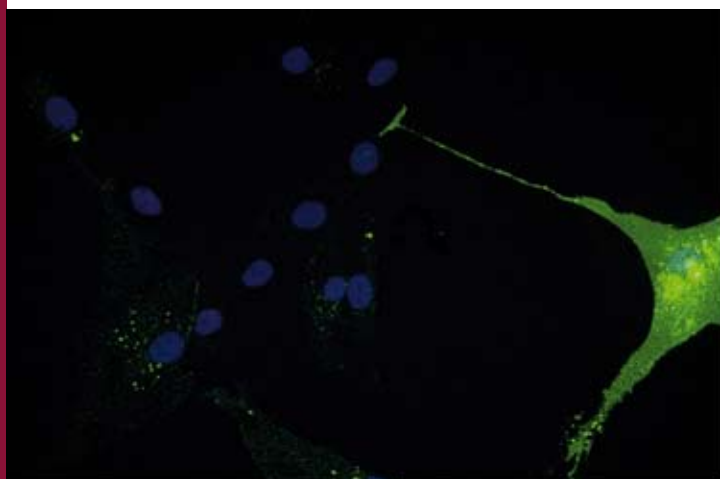
- **European Policy Information Research for Mental Disorders EPREMED.** Comissió Europea. 20044123-EPREMED. *IP: Josep M. Haro.*
- **Red de enfermedades mentales: trastornos afectivos y psicóticos (REM-TAP).** ISCIII. RD06/0011/0013. *IP: Josep M. Haro. Membres del grup que hi participen: Judith Usall, Susana Ochoa, Victòria Villalta, Alexandrina Foix.*
- **Estudio del consumo de drogas de abuso en personas con un primer episodio psicótico.** Caja Navarra. 11375. *IP: Susana Ochoa. Membres del grup que hi participen: Judith Usall, Josep Maria Haro, Alexandrina Foix, Victòria Villalta.*
- **CIBER-Salud Mental (CIBERSAM).** ISCII. RD06/0011/0013n. *IP: Josep M. Haro. Membres del grup que hi participen: Judith Usall, Susana Ochoa, Victòria Villalta, Alexandrina Foix, Ana Barajas, Iris Baño, Elena Huertas, Aida Farreny, Ferran Marsà, Nuria Parra, Iria Meléndez, Christian Stephanotto, Belen Ramos, Belen Arranz, Mercedes Roca, Raquel Iniesta, Maria Victoria Moneta, Gildas Brebion.*
- **Transcriptional control of dendritic arbors morphology in pathogeny and therapy of neuropsychiatric diseases.** Comissió Europea. MIRG-CT-2007-209064. *IP: Belen Ramos.*
- **Efectos de la intervención en resolución de problemas y flexibilidad cognitiva sobre el ajuste social de enfermos con equizofrenia.** ISCIII. PI07/90476. *IP: Susana Ochoa. Membres del grup que hi participen: Judith Usall.*
- **Diferencias de género en las bases neuroanatómicas y funcionales de la cognición social en la psicosis no afectiva.** ISCIII. *IP: Josep Maria Haro. Membres del grup que hi participen: Christian Stephan-Otto.*
- **Ensayo doble ciego controlado con placebo de la eficacia de reboxetina y citalopram como tratamiento coadyuvante de los antipsicóticos de segunda generación en el tratamiento de los síntomas negativos de la esquizofrenia.** ISCIII. EC07/90093. *IP: Judith Usall.*

- **COURAGE in Europe - COLaborative Research on AGEing in Europe.** Comissió Europea. CP Collaborative Project 223071. IP: Josep Maria Haro.
- **Control transcripcional de la morfologia de los árboles dendríticos en la patogenicidad y terapia de enfermedades neuropsiquiátricas.** MICINN BFU2008-01103/BFI. IP: Belen Ramos.

## Publicacions

- Alonso J, Buron A, Bruffaerts R, He Y, Posada Villa J, Lepine JP, Angermeyer MC, Levinson D, De Girolamo G, Tachimori H, Mneimneh ZN, Medina Mora ME, Ormel J, Scott KM, Gureje O, Haro JM, Gluzman S, Lee S, Vilagut G, Kessler RC, von Korff MR, World Mental Health Consortium. Association of perceived stigma and mood and anxiety disorders: results from the World Mental Health Surveys. *Acta Psychiatr Scand* 2008; 118 (4): 305-14. *Factor impacte: 3,782.*
- Bruffaerts R, Demyttenaere K, Vilagut G, Martínez M, Bonnewyn A, De Graaf R, Haro JM, Bernert S, Angermeyer MC, Brugha TS, Alonso J, Roick C. The relation between body mass index, mental health, and functional disability: a European population perspective. *Can J Psychiatry* 2008; 53 (10): 679-88. *Factor impacte: 3,026.*
- Brugnoli R, Novick D, Haro JM, Suarez D, Rossi A, Frediani S. Incidence and characteristics of remission in schizophrenic patients: analysis of the results of the three-year SOHO study in Italy. *Giorn Ital Psicopat* 2008; 14 (3): 243-251.
- Buist-Bowman MA, Ormel J, De Graaf R, De Jonge P, van Sonderen E, Alonso J, Bruffaerts R, Vollebergh WA, Angermeyer MC, Bernert S, Brugha TS, De Girolamo G, Demyttenaere K, Gasquet I, Haro JM, Katz SJ, Kessler RC, Kovess V, Lepine JP, Polidori G, Vilagut G. ESEMed/MHRDEA 2000 investigators. Mediators of the association between depression and role functioning. *Acta Psychiatr Scand* 2008; 118 (6): 451-8. *Factor impacte: 3,782.*
- Buist-Bowman MA, Ormel J, De Graaf R, Vilagut G, Alonso J, van Sonderen E, Vollebergh WA, Angermeyer MC, Bernert S, Bruffaerts R, Brugha TS, Girolamo GD, De Graaf R, Demyttenaere K, Gasquet I, Haro JM, Katz SJ, Kessler RC, Kovess V, Lepine JP, Ormel J, Polidori G. ESEMed/MHRDEA 2000 investigators. Psychometric properties of the World Health Organization Disability Assessment Schedule used in the European Study of the Epidemiology of Mental Disorders. *Int J Methods Psychiatr Res* 2008; 17 (4): 185-197. *Factor impacte: 1,308.*
- Ciudad A, Haro JM, Alonso J, Bousño M, Suarez D, Novick D, Gilaberte I. The Schizophrenia Outpatient Health Outcomes (SOHO) study: 3-year results of antipsychotic treatment discontinuation and related clinical factors in Spain. *Eur Psychiatry* 2008; 23 (1): 1-7. *Factor impacte: 1,875.*
- Cruz N, Vieta E, Comes M, Haro JM, Reed C, Bertsch J. EMBLEM Advisory Board. Rapid-cycling bipolar I disorder: course and treatment outcome of a large sample across Europe. *J Psychiatr Res* 2008; 42 (13): 1068-75. *Factor impacte: 3,710.*
- Darves-Bornoz JM, Alonso J, De Girolamo G, Graaf R de, Haro JM, Kovess V, Lepine JP, Nachbaur G, Negre-Page L, Vilagut G, Gasquet I, ESEMed/MHEDEA 2000 Investigators. Main traumatic events in Europe: PTSD in the European study of the epidemiology of mental disorders survey. *J Trauma Stress* 2008; 21 (5): 455-462. *Factor impacte: 1,585.*
- De Graaf R, Kessler RC, Fayyad J, Ten Have M, Alonso J, Angermeyer MC, Borges G, Demyttenaere K, Gasquet I, De Girolamo G, Haro JM, Jin R, Karam EG, Ormel J, Posada Villa J. The prevalence and effects of Adult Attention-Deficit/hyperactivity Disorder (ADHD) on the performance of workers: Results from the WHO World Mental Health Survey Initiative. *Occup Environ Med* 2008; 65 (12): 835-42. *Factor impacte: 2,817.*
- Demyttenaere K, Bonnewyn A, Bruffaerts R, De Girolamo G, Gasquet I, Kovess V, Haro JM, Alonso J. Clinical factors influencing the prescription of antidepressants and benzodiazepines: results from the European study of the epidemiology of mental disorders (ESEMed) *J Affect Disord* 2008; 110 (1-2): 84-93. *Factor impacte: 3,144.*
- Demyttenaere K, Bonnewyn A, Bruffaerts R, De Graaf R, Haro JM, Alonso J. Comorbid painful physical symptoms and anxiety: prevalence, work loss and help-seeking. *J Affect Disord* 2008; 109 (3): 264-72. *Factor impacte: 3,144.*
- Gasquet I, Haro JM, Lepine JP, Tchorny-Lessenot S, Chartier F. Remission in the outpatient care of schizophrenia: 3-Year results from the Schizophrenia Outpatients Health Outcomes (SOHO) Study in France. *Eur Psychiatry* 2008; 23 (7): 491-96. *Factor impacte: 1,875.*
- Gureje O, von Korff M, Kola L, Demyttenaere K, He Y, Posada Villa J, Lepine JP, Angermeyer MC, Levinson D, De Girolamo G, Iwata N, Karam A, Guimaraes Borges GL, De Graaf R, Browne MO, Stein DJ, Haro JM, Bromet EJ, Kessler RC, Alonso J. The relation between multiple pains and mental disorders: results from the World Mental Health Surveys. *Pain* 2008; 135 (1-2): 82-91. *Factor impacte: 5,249.*

- Haro JM. Assessment of remission in schizophrenia with the CGI and CGI-SCH scales. *Acta Psychiatr Scand* 2008; 117 (2): 156. *Factor impacte: 3,782.*
- Haro JM, Pinto Meza A, Fernández A, Ochoa J, Serrano A, Autonell J, Codony M, Vilagut G, Alonso J. Necesidades de atención en salud mental 1: frecuencia y distribución. *Trastornos mentales comunes en España. Monografías de psiquiatría* 2008; 20 (1): 15-21.
- Haro JM, Novick D, Suárez D, Ochoa S, Roca M. Predictors of the course of illness in outpatients with schizophrenia: A prospective three year study. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 2008; 32 (5): 1287-92. *Factor impacte: 2,802.*
- Haro JM, Ciudad A, Alonso J, Bousoño M, Suárez D, Novick D, Gilaberte I. Remisión y recaída en el tratamiento ambulatorio de los pacientes con esquizofrenia. Resultados a 3 años. *Actas Esp Psiquiatr* 2008; 36 (4): 187-196. *Factor impacte: 0,316.*
- He Y, Zhang M, Lin EH, Bruffaerts R, Posada Villa J, Angermeyer MC, Levinson D, De Girolamo G, Uda H, Mneimneh ZN, Benjet C, Graaf R de, Scott KM, Gureje O, Seedat S, Haro JM, Bromet EJ, Alonso J, von Korff M, Kessler RC. Mental disorders among persons with arthritis: results from the World Mental Health Surveys. *Psychol Med* 2008; 38 (11): 1639-50. *Factor impacte: 4,212.*
- Heider D, Matschinger H, Bernert S, Alonso J, Brugha TS, Bruffaerts R, De Girolamo G, Dietrich S, Angermeyer MC, Alonso J, De Graaf R, Demyttenaere K, Gasquet I, Haro JM, Katz SJ, Kessler RC, Kovess V, Lepine JP, Ormel J, Polidori G, Vilagut G, Almansa J, Arbabzadeh-Bouchez S, Autonell J, Bernal M, Buist-Bowman MA, Codony M, Domingo Salvany A, Ferrer M, Joo SS, Martínez Alonso M, Mazzi F, Morgan Z, Morosini P, Palacín C, Sánchez A, Taub N, Vollebergh WA. ESEMed/MHRDEA 2000 investigators. Adverse parenting as a risk factor in the occurrence of anxiety disorders: a study in six European countries. *Soc Psychiatry Psychiatry Epidemiol* 2008; 43 (4): 266-72. *Factor impacte: 1,944.*
- Karagianis J, Poole HV, Arranz B, Treuer T, Maguire GA, De Haan L, Chawla B. Orally disintegrating olanzapine and potential differences in treatment-emergent weight gain. *Hum Psychopharmacol* 2008; 23 (4): 275-81. *Factor impacte: 2,045.*
- Knapp M, Windmeijer F, Brown J, Kontodimas S, Tziveleki S, Haro JM, Ratcliffe M, Hong J, Novick D. SOHO Study Group. Cost-utility analysis of treatment with olanzapine compared with other antipsychotic treatments in patients with schizophrenia in the Pan-European SOHO Study. *Pharmacoeconomics* 2008; 26 (4): 341-358. *Factor impacte: 2,623.*
- Lambert M, Naber D, Schacht A, Wagner T, Hundemer HP, Karow A, Huber CG, Suárez D, Haro JM, Novick D, Dittmann RW, Schimmelmann BG. Rates and predictors of remission and recovery during 3 years in 392 never-treated patients with schizophrenia. *Acta Psychiatr Scand* 2008; 118 (3): 220-9. *Factor impacte: 3,782.*



- Lee S, Tsang A, Ruscio AM, Haro JM, Stein DJ, Alonso J, Angermeyer MC, Bromet EJ, Demyttenaere K, De Girolamo G, De Graaf R, Gureje O, Iwata N, Karam EG, Lepine JP, Levinson D, Medina Mora ME, Oakley MA, Posada Villa J, Kessler RC. Implications of modifying the duration requirement of generalized anxiety disorder in developed and developing countries. *Psychol Med* 2008; 18: 1-14. *Factor impacte: 4,212.*
- Lin EH, Korff MV, Alonso J, Angermeyer MC, Anthony JC, Bromet EJ, Bruffaerts R, Gasquet I, De Girolamo G, Gureje O, Haro JM, Karam E, Lara C, Lee S, Levinson D, Ormel J, Posada Villa J, Scott KM, Watanabe M, Williams D. Mental disorders among persons with diabetes—results from the World Mental Health Surveys. *J Psychosom Res* 2008; 65 (6): 571-80. *Factor impacte: 1,859.*
- Nock MK, Borges G, Bromet EJ, Alonso J, Angermeyer MC, Beautrais A, Bruffaerts R, Chiu WT, De Girolamo G, Gluzman S, De Graaf R, Gureje O, Haro JM, Huang YQ, Karam E, Kessler RC, Lepine JP, Levinson D, Medina Mora ME, Ono Y, Posada Villa J, Williams D. Cross-national prevalence and risk factors for suicidal ideation, plans and attempts. *Br J Psychiatry* 2008; 192 (2): 98-105. *Factor impacte: 5,446.*
- Novick D, Haro JM, Suárez D, Marques-Teixeira J, Naber D. Clinical consequences of switching antipsychotic drugs in outpatients with schizophrenia: 36-month results from the European Schizophrenia Outpatient Health Outcomes study. *Int Clin Psychopharmacol* 2008; 23 (4): 203-208. *Factor impacte: 3,262.*
- Ochoa S, Vilaplana M, Haro JM, Villalta Gil V, Martínez F, Negredo MC, Casacuberta P, Paniego E, Usall J, Dolz M, Autonell J. NEDES Group. Do needs, symptoms or disability of outpatients with schizophrenia influence family burden? *Soc Psychiatry Psychiatry Epidemiol* 2008; 43 (8): 612-8. *Factor impacte: 1,944.*
- Ochoa S, Haro JM, Torres JV, Pinto Meza A, Palac?n C, Bernal M, Brugha TS, Prat B, Usall J, Alonso J, Autonell J. ESEMeD-Catalonia Study. What is the relative importance of self reported psychotic symptoms in epidemiological studies? Results from the ESEMeD-Catalonia Study. *Schizophr Res* 2008; 102 (1-3): 261-269. *Factor impacte: 4,240.*
- Ormel J, Petukhova M, Chatterji S, Aguilar Gaxiola S, Alonso J, Angermeyer MC, Bromet EJ, Burger H, Demyttenaere K, De Girolamo G, Haro JM, Hwang I, Karam EJ, Kawakami N, Lepine JP, Medina Mora ME, Posada Villa J, Sampson N, Scott KM, Ust?n TB, von Korff M, Williams DR, Zhang M, Kessler RC. Disability and treatment of specific mental and physical disorders across the world. *Br J Psychiat* 2008; 192 (5): 368-75. *Factor impacte: 5,446.*
- Pomarol Clotet E, Salvador R, Sarró S, Gomar J, Vila F, Martínez A, Guerrero A, Ortiz Gil J, Sans Sansa B, Capdevila A, Cebamamos JM, McKenna PJ. Failure to deactivate in the prefrontal cortex in schizophrenia: dysfunction of the default mode network? *Psychol Med* 2008; 38 (8): 1185-93. *Factor impacte: 4,212.*
- Portugal E de, González N, Haro JM, Autonell J, Cervilla JA. A Descriptive case-register study of delusional disorder. *Eur Psychiatry* 2008; 23 (2): 125-33. *Factor impacte: 1,875.*
- Roca M, Escanilla A, Monje A, Baño V, Planchat LM, Costa J, Haro JM. Banco de tejidos neurológicos de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental para la investigación de las enfermedades mentales. La importancia de un programa de donación en vida. *Psiqu Biol* 2008; 15 (3): 73-9.
- Salvador R, Martínez A, Pomarol-Clotet E, Gomar J, Vila F, Sarri S, Capdevila A, Bullmore E. A simple view of the brain through a frequency-specific functional connectivity measure. *Neuroimage* 2008; 39 (1): 279-89 *Factor impacte: 5,457*
- San L, Arranz B. Agomelatine: a novel mechanism of antidepressant action involving the melatonergic and the serotonergic system. *Eur Psychiatry* 2008; 23 (6): 396-402. *Factor impacte: 1,875.*
- Schuepbach D, Novick D, Haro JM, Reed C, Boeker H, Noda S, Angst J, Hell D. EMBLEM Advisory Board. Determinants of voluntary vs. involuntary admission in bipolar disorder and the impact of adherence. *Pharmacopsychiatry* 2008; 41 (1): 29-36. *Factor impacte: 3,561.*
- Scott KM, von Korff M, Alonso J, Angermeyer MC, Benjet C, Bruffaerts R, De Girolamo G, Haro JM, Kessler RC, Kovess V, Ono Y, Ormel J, Posada Villa J. Childhood adversity, early-onset depressive/anxiety disorders, and adult-onset asthma. *Psychosom Med* 2008; 70 (9): 1035-43. *Factor impacte: 3,109.*
- Scott KM, Bruffaerts R, Simon GE, Alonso J, Angermeyer MC, De Girolamo G, Demyttenaere K, Gasquet I, Haro JM, Karam EG, Kessler RC, Levinson D, Medina Mora ME, Oakley MA, Ormel J, Villa JP, Uda H, Von Korff M. Obesity and mental disorders in the general population: results from the World Mental Health Surveys. *Int J Obes (Lond)* 2008; 32 (1): 192-200. *Factor impacte: 3,560.*
- Tsang A, von Korff M, Lee S, Alonso J, Karam E, Angermeyer MC, Borges G, Bromet EJ, De Girolamo G, De Graaf R, Gureje O, Lepine JP, Haro JM, Levinson D, Oakley MA, Posada Villa J, Seedat S, Watanabe M. Common chronic pain conditions in developed and developing countries: gender and age differences and comorbidity with depression-anxiety disorders. *J Pain* 2008; 9 (10): 883-91. *Factor impacte: 3,578.*

- Van Riel WG, Vieta E, Martínez-Arán A, Haro JM, Bertsch J, Reed C, Van Os J. Chronic mania revisited: Factors associated with treatment non-response during prospective follow-up of a large European cohort (EMBLEM). *World J Biol Psychiatry* 2008; 9 (4): 313-20. *Factor impacte: 1,691*.
- Van Rossum I, Haro JM, Tenback D, Boomsma M, Goetz I, Vieta E, Van Os J. EMBLEM Advisory Board. Stability and treatment outcome of distinct classes of mania. *Eur J Psychiatry* 2008; 23 (5): 360-7. *Factor impacte: 0,455*.
- Vieta E, Panicali F, Goetz I, Reed C, Comes M, Tohen M, Sabbe B, Larsen JK, Koponen H, Gasquet I, Azorin JM, Grunze H, Cassano GB, Nolen W, Van Os J, Aarre T, Arriaga F, Pinto AG, Haro JM, Angst J, Cookson J, Knapp M. EMBLEM Advisory Board. Olanzapine monotherapy and olanzapine combination therapy in the treatment of mania: 12-week results from the European Mania in Bipolar Longitudinal Evaluation of Medication (EMBLEM) observational study. *J Affect Disord* 2008; 106 (1-2): 63-72. *Factor impacte: 3,144*.

## Tesis dirigides

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Josep Maria Haro

**Títol del treball:** Simptomatologia i funcionament cognitiu com a predictors de la discapacitat en pacients comunitaris diagnosticats d'esquizofrènia

**Data de lectura:** 23/01/2008

**Nom del doctorand:** Victòria Villalta-Gil

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat Ramon Llull

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Josep Maria Haro

**Títol del treball:** Efectivitat del tractament antipsicòtic en pacients amb esquizofrènia: diferents aproximacions metodològiques

**Data de lectura:** 29/04/2008

**Nom del doctorand:** David Suarez Lamas

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat de Barcelona

**Investigador/a membre del grup que l'ha dirigida:** Susana Ochoa Güerre

**Títol del treball:** Relación entre el vínculo afectivo, psicopatología y cambio en una muestra de adolescentes

**Data de lectura:** 10/12/2008

**Nom del doctorand:** Fernando Lacasa Saludas

**Universitat/Centre de Recerca/ Institució a on s'ha llegit/inscrit:** Universitat Autònoma de Barcelona

## Comunicacions i congressos

1. Navarra, J., Alsius, A., Soto-Faraco, S., Spence, C. Prior linguistic experience modulates the temporal processing of audiovisual speech signals. 9th International Multisensory Research Forum. Hamburg, Germany. 2008
2. Usall J. "Género y esquizofrenia". Foro de psiquiatras Españolas. Alacant. 2008

### 5.5.1. Subtipus clínics

**Coordinador línia:** Susana Ochoa

## Descripció

Avaluar els diferents subtipus clínics que presenten les persones amb un trastorn mental greu ens permetrà identificar de manera més adequada les necessitats de tractament en cada un dels casos. La línia té com a objectiu avaluar diferents aspectes clínics, socials i neuropsicològics, entre d'altres, de les persones que comencen amb els primers episodis de trastorn mental greu. D'altra banda, per tal de poder realitzar bones avaluacions en aquests àmbits també es necessita poder disposar d'instruments de mesura adequats.

## Objectius estratègics

Els objectius de la línia serien:

- Determinar les variables de funcionament clínic, social o neuropsicològiques que més incideixen en una pitjor evolució del trastorn amb la intenció de poder prevenir el deteriorament.
- Estudiar les diferències clíniques, socials i neuropsicològiques dels diferents trastorns mentals greus.
- Determinar els aspectes genètics i biològics implicats en els diferents subtipus clínics.
- Disposar d'uns instruments de mesura adequats per a l'avaluació de les persones amb un trastorn mental greu.

## Fites aconseguides. Millores assistencials

L'estudi de les persones amb un primer episodi psicòtic ens proporcionarà informació sobre els aspectes clínics, socials i neuropsicològics d'aquestes persones; i sobre quines són les estratègies per intervenir amb la intenció de realitzar intervencions més precoces per millorar l'adaptació i integració d'aquestes a la comunitat.

Estudis previs realitzats en aquesta línia han determinat les necessitats més prevalents en persones amb esquizofrènia, la càrrega familiar dels cuidadors i el subtipus clínics més presents en aquesta patologia. Aquesta informació ha resultat de gran interès per a la planificació de serveis i la millora de les intervencions terapèutiques.

D'altra banda, en aquesta línia també s'estan realitzant estudis sobre validacions de qüestionaris que resulten de gran necessitat per poder avaluar correctament a les persones que pateixen un trastorn mental sever.



## Projectes més rellevants

- **Diferencias de género en personas con esquizofrenia con un primer episodio psicótico. Fondo de Investigación Sanitaria.(PI051115). IP: Susana Ochoa.**

L'estudi consisteix en avaluar les diferències de gènere en persones amb un primer episodi psicòtic en relació al funcionament clínic, neuropsicològic i social, ajust premòrbid, signes neurològics menors i antecedents familiars, entre d'altres variables. Es realitza un seguiment a un any per confirmació de diagnòstic i diferenciar entre les persones amb esquizofrènia i altres trastorns psicòtics.

- **Validación de un cuestionario de requisitos de autocuidado para pacientes con trastornos mentales severos según el modelo de enfermería de Dorothea Orem. FIS (05/08). IP: J.F. Roldán.**

L'objectiu és validar un qüestionari d'autocura en persones amb un trastorn mental sever tenint en compte el model d'infermeria de Dorothea Orem.

- **Estudio del consumo de drogas de abuso en personas con un primer episodio psicótico. Caja Navarra 2007. IP: Susana Ochoa.**

Es valora el consum de tòxics en persones amb un primer episodi psicòtic en relació a un grup de persones controls. Es compararà el funcionament dels consumidors respecte a no consumidors en aspectes clínics, socials i neuropsicològics i l'evolució al llarg d'un any.

- **Diferencias de género en las bases neuroanatómicas y funcionales de la cognición social en la psicosis no afectiva. FIS (PI070401). IP: Josep M. Haro.**

L'estudi consisteix en avaluar les diferències de gènere en la cognició social de persones amb un primer episodi psicòtic no afectiu a partir de proves de reconeixement d'emocions en cares mitjançant tècniques de neuroimatge funcional.

- **Interacción genotipo-fenotipo y ambiente. Aplicación a un modelo predictivo en primeros episodios psicóticos (PI08/1053). IP: Judith Usall. Projecte coordinat CIBERSAM.**

L'objectiu és valorar a les persones amb un primer episodi psicòtic en relació al funcionament clínic i neuropsicològic, així com proves de neuroimatge estructural, anàlisi genètic i proves de farmacovigilància. Es tracta d'un estudi coordinat amb altres 16 grups del CIBERSAM.

- **Adaptación y validación de la versión española del cuestionario de habilidades comunicativas (CSQ) en personas con esquizofrenia. FIS. Tecnologías Sanitarias (PI07/90520) IP: E. Casas.**

Es tracta d'adaptar i validar un qüestionari d'habilitats socials per a persones amb esquizofrènia que permetrà mesurar aquest concepte tant a nivell de recerca com de treball assistencial.

- **Validación clínica de la escala CANFOR (Camberwell Assessment of Need-Forensic version) para la evaluación de necesidades de personas con trastorno mental en el ámbito penitenciario. FIS. Tecnologías Sanitarias. IP: G. Escuder.**

L'objectiu és adaptar i validar l'escala CANFOR de necessitats en l'àmbit penitenciari amb la intenció de poder utilitzar aquesta per a properes recerques i per a l'avaluació assistencial de persones amb un trastorn mental que estiguin ingressades en centres penitenciaris.

- **Adaptación y validación de la versión española abreviada de la entrevista IRAOS para la evaluación retrospectiva de la fase prodrómica en pacientes con esquizofrenia. FIS. Tecnologías Sanitarias (PI08/90804). IP: Judith Usall.**

L'estudi consisteix en adaptar i validar la versió breu de l'escala IRAOS perquè permeti avaluar el funcionament en la fase prodròmica de les persones amb esquizofrenia.

- **Adaptación y validación de la escala de autopercepción de estigma social "Link's Perceived Devaluation and discrimination Scale" FIS. Tecnologías Sanitarias (PI08/) IP: F. Martínez.**

L'objectiu de l'estudi és adaptar i validar l'escala d'autopercepció de l'estigma social creada per Link en persones amb esquizofrènia, amb la intenció de poder valorar aquest constructe de cara a realitzar futures recerques i a millorar la rehabilitació i integració d'aquestes persones.

## Aliances

S'estableixen col·laboracions amb altres membres del CIBERSAM per a diferents projectes tant de primers episodis com de validació d'escala d'avaluació.

## Membres de la línia

Investigadors	Belen Arranz, Francisca Asensio, Emma Casas, Montserrat Dolz, Gemma Escuder, Alexandrina Foix, Josep Maria Haro, Marcia Irazabal, Francisco Martínez, Susana Ochoa, Juan Roldan, Judith Usall, Victoria Villalta
Investigadors en formació	Iris Baño, Ana Barajas, Elena Huertas, Iria Meléndez, Ferran Marsà
Col·laboradors	Susana Araya, Marta Coromina, Maria Jose Escandell, Mercedes Garcia, Mar Garcia, Luis Gomollón, Manuela Menárquez, Jose Ramon Martin, Eva Morcillo, Marta Pardo, Marc Planella, Trinidad Pélaez, Marta Puig, Maria Jose Ramos, Sonia Saez, Bernardo Sánchez, Sarabel Solis, Vicens Tort, Ana Torres, Enric Vicens, Sonia Vilamala

### 5.5.2. Genòmica i proteòmica

Coordinadora línia: Belén Ramos

## Descripció

Aquesta línia de recerca està adreçada a entendre els mecanismes transcripcionals alterats en trastorns psiquiàtrics que porten arbres dendrífics defectuosos, i que podrien ser revertits amb fàrmacs psicotròpics. El factor de transcripció Sp4, essencial en el desenvolupament dendrífic, constitueix el nostre primer regulador transcripcional que pugui estar alterat.

## Objectius estratègics

---

- Cerca de mecanismes moleculars alterats en mostres postmortem de cervells de pacients amb esquizofrènia o trastorns afectius: Proteòmica quantitativa i "microarrays" d'expressió gènica.
- Alterats en pacients neuropsiquiàtrics i per tractaments in vitro amb fàrmacs psicòtrops.
- Estudi dels mecanismes que controlen l'estabilitat proteica del factor de transcripció Sp4 i altres factors en pacients neuropsiquiàtrics, així com la seva regulació per tractaments amb liti.
- Estudi de la regulació transcripcional de gens alterats en pacients neuropsiquiàtrics.

## Fites aconseguides. Millores assistencials

---

No s'aplica en casos de recerca bàsica i en estadis tan primerencs com és el cas d'aquesta línia.

## Projectes més rellevants

---

### **Control transcripcional de la morfología de los árboles dendríticos en la patogenia y terapia de enfermedades neuropsiquiátricas**

**Entitat finançadora:** Ministerio de Ciencia e Innovación

**Durada del projecte:** Des de 2009 fins 2011

**Investigador/a principal:** Belen Ramos

### **Transcriptional control of dendritic arbors morphology in pathogeny and therapy of neuropsychiatric diseases**

**Entitat finançadora:** Unión Europea. Marie Curie Intrnational Reintegration Grant

**Durada del projecte:** Des de 2007 fins 2011

**Investigador/a principal:** Belen Ramos

Ambdós projectes tracten la mateixa hipòtesi i és en la que es recolza l'inici de la línia de recerca.

## Aliances

---

- Mercedes Roca, MD. Brain Tissue Bank-Sant Joan de Déu. Serveis de Salut Mental Sant Joan de Déu (Barcelona, Spain). Col·laboració des de 2007 en projectes de recerca. Tema: Anàlisi clínic i molecular de donants amb esquizofrènia.
- Judit Villen, PhD and Steve Gygi, PhD. Department of Cellular Biology. Harvard Medical School (Boston, EEUU). Col·laboració des de 2005 en projectes de recerca. Tema: Estudis proteòmics del factor de transcripció Sp4 i anàlisi globals del proteoma de teixit patològic.
- Grace Gill, PhD. Department of Anatomy and Cellular Biology. Tufts School of Medicine (Boston, USA). Col·laboració des de 2003 en projectes de recerca. Tema: Estudi de la funció biològica i transcripcional del factor de transcripció Sp4 en sistema nerviós de mamífers.
- Marta Camprubí, MD. Departamento de Neonatos. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona, España). Col·laboració des de 2007 en projectes de recerca. Tema: Anàlisi molecular en hipocamp i cerebel en un model animal de retràs del creixement intrauterí.
- Isidre Ferrer, MD, PhD. Institut de Neuropatologia. Servei Anatomia Patològica IDIBELL-Hospital Universitari de Bellvitge. Departament de Patologia i Terapèutica Experimental. Universitat de Barcelona (Barcelona, España). Col·laboració des de 2007 en projectes de recerca. Tema: Anàlisi molecular de cervells d'individus sans o amb malaltia d'Alzheimer.
- Javier Meana, PhD. Departamento de Farmacología. Facultad de Medicina. Universidad del País Vasco (Bilbao, España). Col·laboració puntual al 2008 i 2009 en projectes de recerca. Tema: Anàlisi molecular de cervells d'individus amb trastorns afectius.



## Membres de la línia

---

Investigadores	Belén Ramos, Mercedes Roca, Judit Villen (Harvard Medical School, Boston, EEUU)
Investigadora en formació	Raquel Pinacho García
Tècnica de Laboratori	Nuria Villalmanzo Francisco
Col·laboradors	Josep Maria Haro, Susana Ochoa

### 5.5.3. Processos de percepció i atenció

Coordinador línia: Jordi Navarra

#### Descripció

---

Aquesta línia d'investigació té per objectiu descriure determinats processos perceptius i atencional normals i disfuncionals (per ex., en l'esquizofrènia). En concret, s'estudien quin són els mecanismes cerebrals que ens permeten (1) reduir l'asincronia entre informació sensorial (visual i auditiva, per ex.) sobre un determinat esdeveniment, (2) codificar informació sensorial de forma integrada o independent, (3) seleccionar una llengua o una segons el context i (4) coordinar informació sensorial i motriu durant l'execució d'un moviment.

#### Objectius estratègics

---

1. Descriure les bases cognitives i neurofisiològiques de l'adaptació a l'asincronia entre senyals de diferents modalitats sensorials.
2. Investigar la els mecanismes de filtre i integració d'informació sensorial en l'esquizofrènia.
3. Descriure el paper de la percepció de cares en la selecció i inhibició de llengües en bilingües.
4. Estudiar el rol de la integració d'informació sensoriomotriu durant l'execució de moviments en la fenilcetonúria.

#### Fites aconseguides. Millores assistencials

---

Des d'un punt de vista bàsic, els estudis relacionats (o derivats directament) d'aquesta línia d'investigació produeixen coneixement sobre la naturalesa dels mecanismes que guien determinades funcions perceptives i atencional, tal i com es pot veure en determinades publicacions tant en revistes especialitzades (com Journal of Experimental Psychology, Cognition o Experimental Brain Research) o d'interès general (com Science i Current Biology). Des d'un punt de vista assistencial, certs aspectes d'aquesta línia ajuden a augmentar el que sabem sobre determinades patologies, tot millorant els seus possibles criteris diagnòstics.

#### Aliances

---

- Charles Spence. Crossmodal Research Laboratory, University of Oxford.
- Massimiliano Zampini. Università degli studi di Trento, Italy. Multisensory integration.
- Ángel Correa y Daniel Sanabria. Universidad de Granada, Spain. Attention and perception.
- Salvador Soto-Faraco y Núria Sebastián Gallés. ICREA, Universitat Pompeu Fabra. Multisensory integration and attention.

## Membres de la línia

---

Investigador en formació	Jordi Navarra, Ignacio Velasco Marugán
Tècnica de Laboratori	Mireia Balsells Mondéjar
Col·laboradors/es	Charles Spence (University of Oxford), Itziar Alonso (Hospital Sant Joan de Déu), Jaume Campistol (Hospital Sant Joan de Déu), Salvador Soto Faraco (ICREA, Universitat Pompeu Fabra), Núria Sebastián Gallés (Universitat Pompeu Fabra)

## 5.5.4. Epidemiologia

Coordinador línia: Josep M. Haro

### Descripció

---

L'interès de la línia de recerca consisteix en determinar l'impacte (prevalença i discapacitat) de les malalties mentals en la població general i l'atenció sanitària que reben les persones que els pateixen. Els estudis epidemiològics són necessaris per la planificació i la gestió dels recursos, així com per avaluar l'existència i l'impacte de factors associats a patir un trastorn mental. Els diferents projectes de la línia van enfocats tant a població adulta com infanto-juvenil, així com de la tercera edat.

### Objectius estratègics

---

Els objectius de la línia serien:

- Determinar la prevalença poblacional de les malalties mentals en població adulta i infanto-juvenil.
- Estudiar les característiques sociodemogràfiques i els factors de risc associades a les malalties mentals.
- Analitzar com els serveis sanitaris atenen les persones amb problemes de salut mental.
- Conèixer l'impacte dels problemes de salut mental en la qualitat de vida i la discapacitat.
- Analitzar la relació entre envelliment i malalties neuropsiquiàtriques.

### Fites aconseguides. Millores assistencials

---

Els estudis epidemiològics realitzats han proporcionat informació útil per la planificació sobre la prevalença de les malalties mentals a Catalunya, Espanya i Europa, éssent comparades amb altres països en el marc d'un estudi multinacional de la OMS. La informació obtinguda permet valorar les necessitats assistencials, cobertes o no, de les persones que pateixen un trastorn mental. S'ha pogut analitzar específicament l'adequació dels tractaments que reben les persones. Els pròxims estudis pretenen obtenir resultats similars en poblacions on encara es disposa de menys informació com són les persones de la tercera edat i el nens i adolescents.

### Projectes més rellevants

---

- **European Policy Information Research for Mental Disorders (EPREMED- ESeMED). IP: Josep M. Haro.**  
Estudi epidemiològic coordinat amb altres països europeus per a determinar la prevalença de les malalties mentals en els diferents països participants. L'objectiu de l'estudi era relacionar la prevalença amb l'ús de serveis i l'adequació d'aquests a les necessitats de les persones avaluades.
- **Evaluacion de las diferencias en la utilización de servicios de salud mental en función del género. FIS. Tecnologías Sanitarias (PI06/90233). IP: Judith Usall.**  
L'objectiu de l'estudi consisteix en avaluar les diferències de gènere en la utilització de serveis de les persones ateses en tots els serveis ambulatoris i d'ingrés de la xarxa de SJD-SSM a través de la història clínica informatitzada. S'obté informació sobre les diferències de gènere per diagnòstic.
- **Colaborative Research on AGEing in Europe Collaborative project (COURAGE). (223071). IP: Josep M. Haro.**  
L'estudi consisteix en el·laborar eines que mesurin la salut, la qualitat de vida i el benestar en poblacions envellides i analitzar les conseqüències de l'envelliment. Es tracta d'un estudi coordinat amb cinc països de la UE.
- **School-children. Comissió Europea. IP: Josep M. Haro.**  
L'objectiu de l'estudi és determinar la prevalença de les malalties mentals en el medi infant-juvenil. Es realitza de manera coordinada amb altres països de la UE.



## Aliances

---

- Organització Mundial de la Salut, Ginebra
- Institut municipal d'Investigació Mèdica, Barcelona
- Universitat de Harvard, Boston, USA
- Universidad Autónoma de Madrid
- Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"

## Membres de la línia

---

Investigador	Josep Maria Haro
Investigadora en formació	Nuria Parra

### 5.5.5. Intervencions en salut mental

Coordinadora línia: Judith Usall

## Descripció

---

Els tractaments farmacològics i psicològics actuals no són efectius en totes les persones que pateixen esquizofrènia. El grup realitza assajos clínics sobre el tractament de la esquizofrènia, de forma independent de la indústria farmacèutica: Se n'han portat a terme 4 i la línia es manté amb l' inici d'un projecte multicèntric coordinat pel grup i finançat dins la convocatòria de "Investigació clínica independent" del Instituto de Salud Carlos III. També s'han realitzat estudis que avaluen tractaments psicològics.

## Objectius estratègics

---

Iniciar nous projectes que permetin desenvolupar i avaluar nous tractaments tant farmacològics com psicosocials.

## Fites aconseguides. Millores assistencials

---

Si trobem que hi ha fàrmacs o intervencions psicosocials eficaces, podem millorar l'assistència de pacients amb esquizofrènia.

## Projectes més rellevants

---

- **Estudio doble ciego y controlado con placebo de la eficacia, seguridad y tolerancia del raloxifeno como tratamiento coadyuvante de los síntomas negativos de la esquizofrenia en mujeres postmenopáusicas. Stanley Foundation.**

Aquest assaig ens pot ajudar a entendre millor l'efecte dels estrògens en l'evolució i tractament de les dones amb esquizofrènia.

- **Ensayo doble ciego controlado con placebo de la eficacia de reboxetina y citalopram como tratamiento coadyuvante de los antipsicóticos de segunda generación en el tratamiento de los síntomas negativos de la esquizofrenia (EC07/90093).**

No existixen dades clares sobre l'eficàcia dels antidepressius en els símptomes negatius de l'esquizofrènia de forma independent dels símptomes afectius. S'examina la possible eficàcia de dos antidepressius amb un mecanisme d'acció diferent.

- **Estudio de la efectividad, combinación y dosis de antipsicóticos en pacientes con esquizofrenia. FIS. Tecnologías Sanitarias (PI07/90073).**

Els estudis observacionals amb una mostra molt àmplia poden aportar dades molt interessants sobre l'efectivitat dels fàrmacs.

- **Efectos de la intervención en resolución de problemas y flexibilidad cognitiva sobre el ajuste social de enfermos con esquizofrenia. FIS. Tecnologías Sanitarias (PI07/90476).**

El tractament cognitiu pot millorar no sols el funcionament cognitiu sinó també el funcionament social de pacients amb esquizofrènia.

## Aliances

---

Col·laboracions amb els grups del CIBER en Salut Mental.

## Membres de la línia

---

Investigadores	Belén Arranz, Susana Ochoa, Judith Usall
Investigadores en formació	Aida Farreny, Raquel Iniesta, Raquel López
Col·laboradors	Susana Araya, Carme Catalán, Alexandrina Foix, Montserrat Fusté, Toni Rojas, Sonia Rivero, Stephanie Sammut

## GÈNERE

### Línea transversal

---

El grup sempre incorpora el gènere com una línia transversal d'investigació en tots els projectes, el que s'ha traduït en 4 publicacions internacionals, dues revisions, una tesi doctoral i nombroses comunicacions. A més, dos membres del grup són part Comitè organitzador de les Jornades Catalanes sobre Gènere i Psiquiatria (Barcelona 2003 i 2004). S'ha facilitat la creació del grup de treball de Dona i Salut Mental en el sí de la Societat Catalana de Psiquiatria.



## ■ 5.6. Tecnologies sanitàries i resultats

Coordinador: Dr. Antoni Serrano Blanco

### Descripció

---

L'equip de Recerca en Tecnologies Sanitàries i Resultats integra els projectes relacionats amb el camp de l'epidemiologia, l'anàlisi de l'efectivitat dels tractaments i l'adequació dels mateixos, els determinants de la salut mental i les repercussions econòmiques en la societat. Aquesta anàlisi s'ofereix tant de les malalties com dels tractaments que s'empren des de contextos específics.

### Objectius

---

- Avaluar la prevalença de les malalties mentals així com les necessitats de les persones que les pateixen, tant en població general com en poblacions específiques (Atenció Primària, Atenció Penitenciària).
- Avaluació de l'efectivitat d'intervencions en Atenció Primària: tractament antidepressiu, psicoeducació, intervenció farmacèutica...
- Descripció de la població a la que el metge d'AP recepta fàrmacs antidepressius i descripció del patró de tractament.
- Avaluar com els determinants de salut influeixen en la presentació i/o evolució de les malalties mentals.
- Avaluació econòmica de l'impacte de les malalties mentals en la societat.
- Avaluació de la col·laboració interdisciplinària en AP.

### Membres del grup

---

Investigadors	Jaume Autonell Caldentey, Rosa Dueñas Herrero, Ana Fernández Sánchez, Juan Vicente Luciano Devis, Maria Teresa Peñarrubia Maria, Alejandra Pinto-Meza, Luis Salvador Carulla, Antoni Serrano, Enric Vicens i Pons
Investigadora en formació	Maria Rubio Valera
Col·laboradors	Rita Fernández Vergel, Diego J. Palao Vidal

### Projectes més rellevants

---

- **Trastornos mentales en la población penitenciaria española: prevalencia, calidad de vida y necesidades de asistencia.** Període: 2006 - 2008. Finançat per l'Institut de Salut Carlos III (FIS PI052517). IP: Enric Vicens. Pressupost: 48.000 €.

- **RETICS Red de Investigación en Actividades Preventivas y Promoción de la salud (redIAPP).** *Finançat pel Ministerio de Sanidad y Consumo, Instituto de Salud Carlos III, Red (RD06/0018/0017). Període: 2007-2011. Node de Salut Mental i Atenció Primària (grup PRISMA-CAT). IP: Antoni Serrano. Finançament 67.000 €/any.*
- **Eficàcia d'un programa educatiu al tractament de la fibromiàlgia per millorar la qualitat de vida.** *Període: 2007 - 2010. Finançat per l'Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques (AATRM 077/25/2006). IP: Rita Fernández Vergel. Pressupost: 76.544 €.*
- **Programa de apoyo farmacéutico al tratamiento farmacológico antidepressivo.** *Període: 26/11/2007 al 31/12/2010. Finançat per Instituto de Salud Carlos III (FIS PI070546). IP: Antoni Serrano. Pressupost: 118.822 €.*
- **Prevención primaria en depresión: ¿Cómo informar a los pacientes de Atención Primaria sobre su nivel y perfil de riesgos de riesgo de Depresión Mayor? (Estudio Predict-Cualitativo).** *Període: 2008-2009. Finançat per la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (PI-0195/2007). IP: Berta Moreno. Investigadors col·laboradors: Antoni Serrano i Ana Fernández.*

## Aliances

- **Red de Investigación en Actividades de Prevención y Promoción de la Salud**

Com a part del grup de Salut Mental de la RedIAPP, el nostre grup manté col·laboracions amb altres institucions de Catalunya, com la **Fundació Jordi Gol i Gurina**, i investigadors espanyols com el **Dr. Juan Ángel Bellón Saameño**, metge d'Atenció Primària del centre de salut El Palo, doctor en medicina preventiva per la Universidad de Màlaga i investigador de la fundació IMABIS, amb el qual es col·labora intensament. Dins d'aquest mateix grup, l'altra col·laboració activa és amb el **Dr. Javier García Campayo**, psiquiatre del Servei de Psiquiatria de l'Hospital Miguel Servet i Professor Associat de la Universidad de Zaragoza.

- **Dr. Josep Maria Haro Abad, Ciber de Salut Mental**

Els vincles amb el Ciber de salut mental, representats en la persona de **Josep Maria Haro**, director de la Fundació Sant Joan de Déu per a la recerca i la docència, són obvis donat que formaven part del mateix grup de recerca en salut mental originalment. En aquest sentit la col·laboració és concreta en l'explotació conjunta de la base de dades del ESEMeD.

- **Dr. Jordi Alonso, Ciber de Salut Pública**

El Dr. Jordi Alonso, Institut Municipal d'Investigacions Mèdiques, Universitat Pompeu Fabra, col·labora amb el grup a través de l'explotació de la base de dades de l'ESEMeD i com a co-director de la tesis de la Sra. Fernández.

- **European Study of the Epidemiology of Mental Disorders (ESEMeD) Consortium**

A més a més de la col·laboració amb els investigadors nacionals del projecte ESEMeD, els membres del grup mantenen col·laboracions amb la resta del consorci. Especialment la Sra. Ana Fernández que com a part de la seva formació va realitzar una estada d'un mes durant el 2006 a la Universitat de Leipzig (Alemanya) formant-se en economia de la salut mental amb el **Dr. Sebastian Bernert** i el **Dr. König**. La Sra. Fernández també va realitzar una estada de 5 mesos (octubre 2007-febrer 2008) a l'Hôpital Fernand Widal de Paris amb el **Prof. Lépine**, treballant temes de farmacoepidemiologia.

- **Prof. Martin Knapp, London School of Economics**

La col·laboració amb el prof. Martin Knapp s'ha establert a través del professor Luis Salvador. El prof. Martin Knapp ens assessorava en els temes relacionats amb l'economia de la salut mental i participa activament en el curs d'economia de la salut impartit pel nostre grup.

- **Prof. Pere Travé Mercader i Prof. Marian March Pujol, Facultats de Farmàcia, Universitat de Barcelona**

Aquests professors donen el suport al projecte PRODEFAR en investigació en temes d'atenció farmacèutica i s'ha elaborat un curs de formació acreditat pel Consell Català de Formació Farmacèutica continuada i que ha estat certificat per la Societat Catalana de Farmàcia Clínica com una activitat de rellevància assistencial. A més a més, el grup col·labora com a docent en el màster oficial de Farmàcia Assistencial i Atenció Farmacèutica de la Universitat de Barcelona, així com en l'assignatura de Pràctiques Tutelades de la Llicenciatura de Farmàcia.

- **Dr. José M. Tomás, Facultat de Psicologia, Universitat de València**

El professor José Tomás ha estat un dels mentors del Dr. Luciano. S'ha establert una col·laboració continuada en el camp de la validació i adaptacions de qüestionaris, fomentat sobretot la recerca en Anàlisis Factorials Confirmatoris.

- **Institut Nacional d'Educació Física (INEF)**

El Dr. Vicens col·labora estretament amb el departament d'INEF com a part d'un programa de promoció de la salut física (fomentant l'esport) en persones amb esquizofrènia.

- **Escola Universitària d'Infermeria de la Universitat de Barcelona**

El Dr. Vicens és docent de l'escola d'infermeria de la Universitat de Barcelona.

- **Corporació Sanitària Parc Taulí de Sabadell**

El Dr. Diego J. Palao ha col·laborat en projectes amb investigadors del grup en el camp de l'epidemiologia (Projecte DASMAP) i es preveu mantenir la vinculació a través d'estudi en el camp de la prevenció de la depressió (projecte PREDICT-CCRT).

## Publicacions

---

- Autonell J, Bulbena A. Necesidades de atención en salud mental 2: frecuencia y distribución. Trastornos mentales graves en España. Monografías de psiquiatría 2008; 20 (1): 22-9.
- Degenhardt L, Chiu WT, Sampson N, Kessler RC, Anthony JC, Angermeyer MC, Bruffaerts R, De Girolamo G, Gureje O, Huang YQ, Karam A, Kostychenko S, Lepine JP, Mora ME, Neumar Y, Ormel JH, Pinto Meza A, Posada Villa J, Stein DJ, Takeshima T, Wells JE. Toward a global view of alcohol, tobacco, cannabis, and cocaine use: findings from the WHO World Mental Health Surveys. PLoS Med 2008; 5 (7): e141. *Factor impacte: 12,601.*
- Fernández R, Peñarrubia MT, Luciano JV, Blanco E, Jiménez M, Montesano A, Verduras C, Ruiz JM, Serrano Blanco A. Effectiveness of a psycho-educational program for improving quality of life of fibromyalgia patients [Study protocol] BMC Musculoskeletal Disord 2008; 9 (2). *Factor impacte: 1,323.*
- Luciano JV, Serrano-Blanco A. Grupo DASMAP. Los hiperfrecuentadores en atención primaria: perfil sociodemográfico, características clínicas y propuesta de una nueva definición. Aten Primaria 2008; 40 (12): 631-2.
- Luciano JV. !No pensis en un ós blanc! Els efectes perjudicials del control del pensament i les emocions. Revista del COPC 2008: 33-4.
- Luciano JV, Algarabel S. Thought Suppression Confronting a Reminder Stimulus: An Effective Strategy for the Management of Intrusive Thoughts? Cognitive Therapy and Research 2008; 32 (1): 11-22. *Factor impacte: 1,135.*
- Pinto Meza A, Fernández A, Serrano Blanco A, Haro JM. Adequacy of antidepressant treatment in Spanish primary care: a naturalistic six-month follow-up study. Psychiatr Serv 2008; 59 (1): 78-83. *Factor impacte: 2,068.*
- Salvador Carulla L, Saldivia S, Martínez Leal R, Vicente B, García Alonso C, Grandon P, Haro JM. Meso-level comparison of mental health service availability and use in Chile and Spain. Psychiatr Serv 2008; 59 (4): 421-8. *Factor impacte: 2,068.*
- Scott KM, von Korff M, Alonso J, Angermeyer MC, Bromet EJ, Bruffaerts R, De Girolamo G, Graaf R de, Gureje O, Kessler RC, Kovess V, Levinson D, Oakley MA, Tachimori H, Williams D, Fernández A, Medina Mora ME, Posada Villa J. ESEMeD. Age patterns in the prevalence of DSM-IV depressive/anxiety disorders with and without physical co-morbidity. Psychol Med 2008; 38 (11): 1659-69. *Factor impacte: 4,212.*
- Suárez D, Haro JM, Novick D, Ochoa S. Marginal structural models might overcome confounding when analyzing multiple treatment effects in observational studies. J Clin Epidemiol 2008; 61 (6): 525-30. *Factor impacte: 2,565.*
- Suárez D, Haro JM. Overview of the findings from the European SOHO study. Expert Rev Neurother 2008; 8 (6): 873-880
- Torres Rodríguez A, Ceña Rodríguez-Roda M, Pippi MA; Fernández Vergel R, Peñarrubia María MT, García Bayo I. Prevalença i registre del consum d'alcohol en Atenció Primària. Butlletí SCMFIC 2008; 26: 9.  
[http://butlleti.camfic.org/Volum\\_26/Registre\\_Consum\\_Alcohol.aspx](http://butlleti.camfic.org/Volum_26/Registre_Consum_Alcohol.aspx)

## Comunicacions i congressos

---

- Serrano Blanco A. Estudio DASMAP. *Prevalencia de los trastornos mentales en Atención Primaria: resultados del estudio de diagnóstico y tratamiento de los trastornos mentales en Atención Primaria de Catalunya.* World Psychiatric Association Thematic Conference: Depression and other common mental disorders in primary care. Granada, 2008.

- Fernández A. *¿Están los médicos de primaria diagnosticando y tratando adecuadamente la depresión? Resultados del estudio DASMAR*. World Psychiatric Association Thematic Conference: Depression and other common mental disorders in primary care. Granada, 2008.
- Pinto Meza A. *Impacto de los trastornos mentales y las enfermedades físicas crónicas en la calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes de atención primaria*. World Psychiatric Association Thematic Conference: Depression and other common mental disorders in primary care. Granada, 2008.
- Luciano J.V. *De la epidemiología a la discapacidad. Trastornos Mentales en Atención Primaria*. World Psychiatric Association Thematic Conference: Depression and other common mental disorders in primary care. Granada, 2008.
- Serrano-Blanco, A. *Coste-efectividad de los antidepresivos en Atención Primaria*. XXII Jornadas Estatales de la AEN, 23 de maig de 2008, Girona.
- Luciano, J. V., Bertsch, J., Salvador-Carulla, L., Fernández, A., Pinto-Meza, A., Haro, J. M., Palao, D. J., & Serrano-Blanco, A. *Evaluación de la discapacidad en pacientes de atención primaria con depresión mayor, trastornos de ansiedad y enfermedad física crónica, utilizando la Escala de Discapacidad de Sheehan*. VII Congreso Internacional de la SEAS. Organizado por la Sociedad Española para el Estudio de la Ansiedad y el Estrés (SEAS). Benidorm (España). Del 18 al 20 de setembre de 2008.
- Torres CO, Soriano Villanueva D, Martínez Barreira A, Espín Martínez A, Blanco García E, Peñarrubia María MT. *Comorbilidad y Calidad de vida en la Fibromialgia*. XXVIII Congreso Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria, Madrid, 19-22 novembre 2008.

### Pósters

- Pascual Benito L, Stella A, Espinal Tejada VW, Fernández Vergel R, Soler Vila M, Peñarrubia María MT. *Tratamiento no farmacológico en pacientes con Fibromialgia*. XXVIII Congreso Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria, Madrid, 19-22 novembre 2008.
- Haro JM, Ayuso-Mateos JL, Roca M, Serrano-Blanco A, Pinto-Meza A, Fernández A. *Disability in individuals with a first treated depressive episode in primary care*. World Psychiatric Association Thematic Conference: Depression and other common mental disorders in primary care. Granada, 18-21 juny 2008.

### Organització de congressos/jornades

- Organització del CURS D'AVALUACIÓ ECONÒMICA DELS MEDICAMENTS I L'ATENCIÓ SANITÀRIA (35h), realitzat a SJD-SSM sota el finançament del Instituto Carlos III (AE07/0075), el Consorci d'Hospitals de Catalunya i la Red de Actividades Preventivas i Promoción de la Salud (redIAPP). Activitat acreditada pel Consell Català de la Formació Mèdica Continuada - Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud amb 5'7 crèdits. 9 a 13 desembre 2008.
- Organització de la Jornada "Advances in mental health economics", amb el prof. Martin Knapp i la prof. Jennifer Beecham, celebrada a SJD-SSM, sota el marc del Curs d'Avaluació Econòmica Dels Medicaments i l'Atenció Sanitària (AE07/0075). Auditori de SJD-SSM, Sant Boi de Llobregat, 12 de desembre de 2008.

### Premis

- Premi Sanitat Baix Llobregat 2008 a la Mejor Publicación en el ámbito de Atención Primaria (Peñarrubia María MT, Fernández Vergel R, Núñez Manrique P, Pippi MA, Ceña Rodríguez-Roda M, Torres Rodríguez, A. Vacunació antigripal: cobertura i oportunitats perdudes. Butlletí SCMFIC 2007; 25(3): 66-70), atorgat pel Col·legi Oficial de Metges de Barcelona.
- Premi a la Mejor tesis doctoral presentada durante el curso 2006-2007 (accesit) a la tesi Cost-efectivitat del tractament antidepressiu. Avaluació del cost-efectivitat i cost-utilitat dels antidepressius en el tractament de persones amb trastorns depressius en Atenció Primària de Salut a Catalunya. Presentada per Antoni Serrano Blanco. Premi atorgat per la Sociedad Española de Psiquiatria Biológica, celebrat durant el XII Congreso Nacional de Psiquiatria, i patrocinat per Sanofi-Aventis. <http://www.sepb.es/premios/10> Novembre 2008



# 6. Activitats de sensibilització

## ■ 6.1. Participació en jornades

### III Jornades d'Ètica i Dret en Psiquiatria

III Jornades d'Ètica i Dret en Psiquiatria "Adolescència: conflicte i decisió" organitzades per Sant Joan de Déu-Serveis de Salut mental amb la col·laboració de la Fundació Sant Joan de Déu, van tenir lloc els dies 28 i 29 de febrer de 2008 a Sant Boi de Llobregat.

La finalitat d'aquestes jornades, ja en la seva tercera edició, ha estat la necessitat d'aprofundir en el diàleg entre ètica i dret des de l'àmbit de la salut mental, donada la nostra realitat social, cada cop més complexa, que exigeix un esforç de tots per treballar de manera coordinada i en benefici de la ciutadania. Sovint el llenguatge de l'ètica i del dret són diferents, i situats ambdòs en el context de l'atenció psiquiàtrica, on tractem sempre amb persones vulnerables, que requereixen capacitat d'escolta, voluntat d'enteniment i disposició per assolir un consens, essent capaos d'abandonar posicions rígides des d'una o una altre disciplina, encara que de vegades exigeixi canviar rutines, protocols jurídics i prejudicis.

El Comitè organitzador d'aquestes III Jornades ha volgut proposar una trobada reflexiva sobre la problemàtica de l'adolescent fràgil que inclou també una mirada sobre els adults que, professionalment, se n'ocupen. Una mirada, tan autocrítica com sigui possible, però orientada des de la multidisciplinarietat per poder anar construint una visió més preventiva, més integral, més compartida, més esperançadora.

Les jornades han comptat amb la presència destacada, entre d'altres, de Cristina Molina, Directora del Pla Director de Salut Mental i Addiccions de la Conselleria de Salut; de Cristina Pellisé, cap del Servei d'Educació Especial del Departament d'Educació; i de Jordi Samsó, Director General d'Execució Penal en la Comunitat i Justícia Juvenil del Departament de Justícia.

### VI Jornades de Recerca en Salut Mental

El passat 12 de novembre, Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental i la Fundació Sant Joan de Déu van organitzar les VI Jornades de Recerca en Salut Mental, a l'auditori del recinte de Sant Boi.

El Gmà. Pascual Piles, Superior Provincial, i el Dr. Josep M. Haro, director de la Fundació Sant Joan de Déu, van ser els encarregats de la inauguració. La ponència central de la jornada tractava sobre el futur de la medicina personalitzada en psiquiatria a càrrec del Dr. José de León, director mèdic del Centre de Recerca en Salut Mental de la Universitat de Kentucky.

Seguidament, va ser el temps de les comunicacions lliures, on diferents investigadors del centre van presentar els seus estudis. Després es van tractar temes emergents en salut mental com la comorbiditat i perfil psicopatològic dels trastorns de l'espectre bipolar en el TDAH, a càrrec del Dr. Eduardo Serrano de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues; les línies de recerca en l'àmbit penitenciari liderades pel Dr. Francesc Pérez Arnau i pel Dr. Alvaro Muro, que pertanyen a l'Àrea Psiquiàtrica Penitenciària de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental; per acabar amb el desenvolupament i validació d'un índex de risc per a predir l'inici



dels episodis de depressió en l'atenció primària que va venir a presentar el Dr. Juan Bellón, professor associat del Departament de Medicina Preventiva de la Universitat de Màlaga.

A la cloenda es va comptar amb la presència de la Directora del Pla director de Salut Mental i Addiccions de la Generalitat de Catalunya, Cristina Molina, i del Director de Planificació i Coordinació Assistencial de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, Dr. Josep Ramos.

## ■ 6.2. Actes i esdeveniments

### La Fundació Sant Joan de Déu elabora el Codi de Bones Pràctiques Científiques

La Fundació Sant Joan de Déu ha elaborat un codi de Bones Pràctiques Científiques que contempla diferents normes i aspectes ètics relacionats amb el desenvolupament de treballs de recerca. El codi va ser presentat el passat 14 de febrer a l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues. L'acte va comptar amb la presència de Jordi Camí, director general de Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona; el Gmà. Pascual Piles, provincial de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu; el Gmà Quim Erra, coordinador de l'Àrea d'Hospitalitat de l'Orde Hospitalari, i el Dr. Josep M. Haro, director de la Fundació Sant Joan de Déu.

Segons va assegurar el Gmà. Quim Erra, "el codi és el resultat de tenir en compte tres aspectes bàsics de la recerca: els principis ètics, la honestat en el treball i la praxis científica." El document, disponible en versió bilingüe, inclou entre d'altres aspectes, els procediments que cal seguir en tots els projectes de recerca, les responsabilitats dels investigadors, el patrocini d'estudis i el registre i emmagatzematge de dades.

El codi ha estat adscrit per diferents centres de l'Orde: la Fundació Sant Joan de Déu, l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat, Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, l'Hospital de Sant Boi i l'Escola Universitària d'Infermeria Sant Joan de Déu.

Paral·lelament a aquest document, s'ha creat un Comitè de Bona Conducta Científica (CBCC) que vetllarà pel seu compliment i actuarà com a òrgan d'arbitratge en cas de conflicte.



### Presentació del llibre "Criatures d'un altre planeta"

El dia 13 de març, a la Casa del Llibre de Barcelona, va tenir lloc la presentació del llibre "Criatures d'un altre planeta", crònica d'una lluita contra la Síndrome de Rett, escrit per la periodista Elisabet Pedrosa. La presentació va anar a càrrec de l'escriptor Màrius Serra.

La intenció del llibre és sensibilitzar al públic d'una malaltia tan poc coneguda com la síndrome de Rett, encara que sigui la causa de retard mental més freqüent en nenes després de la síndrome de Down (afecta sobretot a nenes perquè la majoria de nens amb aquesta malaltia moren abans de néixer). A més, el 100% dels beneficis en concepte de drets d'autor han anat destinats al projecte de la Dra. Mercè Pineda, valorat en 207.669 euros.

El llibre, que vista la resposta també es traduirà al castellà, narra en primera persona des del moment que la família coneix la malaltia de la seva filla fins el moment actual. El relat està escrit en un to honest, pla i directe. Després



un optimisme enlluernador encara que inclou, sense reserves, tant els moments bons com els dolents. És la vida, com moltes altres, d'una família que afronta una greu malaltia.

"La seva vida no és ara -ni ho serà mentre visqui- fàcil; és una lluita contínua per evitar que la malaltia la destrueixi", diu l'autora en una de les pàgines sobre la preciosa nena de cabells rossos i ulls de color turquesa.

## Concert solidari al Palau de la Música organitzat per Caixa Penedès

El passat 18 d'abril, Caixa Penedès, mitjançant la Fundació Sant Joan de Déu, va organitzar un concert solidari al Palau de la Música de Barcelona a càrrec de l'Escolania de Montserrat. Amb la venda de les entrades es van recaptar 18.000 euros que s'han destinat íntegrament als projectes del Laboratori de Recerca de Tumors del Desenvolupament i al de recerca de la Síndrome de Rett.

En el primer cas, l'equip encapçalat pel Dr. Jaume Mora cerca millorar la curació dels infants amb la investigació de noves tècniques adaptades a cada nen i a cada tumor. En el segon cas, s'investiguen les causes que provoquen la Síndrome de Rett, una malaltia neurològica que només afecta a les nenes, causant del retard mental més freqüent en nenes després de la Síndrome de Down.



## Sorteig de la samarreta de Pau Gasol de Los Angeles Lakers

Sitges ha estat nomenada ciutat del bàsquet durant l'any 2008 i dins dels actes, la comissió organitzadora va decidir fer una subhasta benèfica de samarretes de clubs de bàsquet de l'ACB, LEB i LF així com del sorteig d'una samarreta de Los Angeles Lakers signada per Pau Gasol. El total de la recaptació es va destinar íntegrament a benefici de la Fundació Sant Joan de Déu, per poder continuar desenvolupant la nostra tasca investigadora, en aquest cas, contra els tumors infantils.

Els donatius es van poder fer directament al compte corrent de la Fundació o bé comprant butlletes de 5 euros pel sorteig de la samarreta de Pau Gasol. La subhasta va tenir lloc el 14 de juny al Saló d'Or del Palau Maricel de Sitges i va comptar amb la presència de Mercè Tura, per part de la Fundació i Pere Sust, en representació de la Fundació del Bàsquet Català.



## L'Associació de Veïns Poble Nou de Vilafranca del Penedès lliura 3.000 euros per investigar la malaltia de Rett

L'associació de veïns del Poble Nou lliura prop de 3.000 euros per a la investigació de la síndrome de Rett. Aquests diners es van recaptar durant la subhasta d'obres d'art que es va fer a la festa del barri.

El passat 14 de juny es va fer al Tívoli la subhasta de les obres d'art de pintors locals que participaven a la festa del barri del Poble Nou. La subhasta es feia en benefici de la recerca de la síndrome de Rett, una malaltia que afecta unes 350 nenes a Catalunya. Durant el mes de juliol, al local de l'Associació de Veïns del Poble Nou, tenia lloc l'acte de lliurament dels diners a l'Obra Social de Sant Joan de Déu, que gestionarà aquests recursos. La coordinadora de la Unitat de Captació de Fons de l'Obra Social, Mercè Tura, comentava que no és fàcil obtenir finançament per a investigar malalties tan rares. Al Poble Nou es van recaptar quasi 3.000 euros i es tracta d'una iniciativa que s'ha seguit a altres indrets de Catalunya amb altres formats. Des de l'associació de veïns del barri van optar per posar un preu de sortida assequible a la subhasta i així fomentar la participació de tothom. D'altra banda, i com a novetat, aquest any també es van poder fer donatius en efectiu sense necessitat d'adquirir cap quadre.

## Llavaneres Contra el Càncer dóna 18.000 euros per ajudar els infants que pateixen la malaltia

El passat 7 d'octubre la sala de Plens de l'Ajuntament de Sant Andreu de Llavaneres va quedar petita per escoltar la conferència *El càncer i el seu desenvolupament* que, a càrrec del Dr. Jaume Mora, Cap del Servei d'Oncologia de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues, havia organitzat l'associació Llavaneres Contra el Càncer, la Regidoria de Sanitat i el Servei d'Oncologia de l'Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona.

Un cop acabada la conferència, la presidenta de Llavaneres contra el Càncer, Salomé Royo, va lliurar al Dr. Mora el xec amb la recaptació del Festival Benèfic d'aquest 2008. El festival va celebrar la 35a edició al parc de Ca l'Alfaro el 26 de juliol i la recaptació va ser de 18.000 euros, força superior a la de l'any anterior. Cada any els beneficis es destinen a l'atenció de malalts i a la recerca sobre aquesta malaltia, a través d'una entitat diferent. En aquest cas, es va triar la Fundació Sant Joan de Déu que fa recerca sobre el càncer infantil.



## Teatre en benefici del Laboratori del Càncer i la Síndrome de Rett

El dia 20 d'octubre a les 21h va tenir lloc un espectacle al teatre Poliorama a benefici del Laboratori de Recerca sobre el Càncer de Desenvolupament de l'Hospital Sant Joan de Déu i del projecte de recerca per a la Síndrome de Rett. La companyia de teatre d'aficionats, Bernat Group, van representar dues obres al preu d'una: "No hay ladrón que por bien no venga" i "Aquí no paga ni Déu" ambdues de Dario Fo.



## Proclamació i lliurament del III premi de la "Revista psicopatologia y salud mental del niño y del adolescente"

El 30 d'octubre va tenir lloc al Palau Robert de Barcelona, la proclamació i lliurament del III Premi sobre investigació de la Revista de Psicopatología y Salud Mental del niño y del adolescente. L'acte va estar presidit per Jaume Bosch, alcalde de Sant Boi de Llobregat, consistori patrocinador del premi.

El primer premi, dotat amb 5.000 €, va ser pel treball "Análisis factorial y características psicométricas de Klinian Psychoanalytic Diagnostic Scale (KPDS)", un treball de recerca realitzat per un nombrós grup de professionals encapçalat pel Dr. Jaume Aguilar, psiquiatre psicoanalista; amb la participació del Dr. Josep Maria Haro, director de la Fundació Sant Joan de Déu.

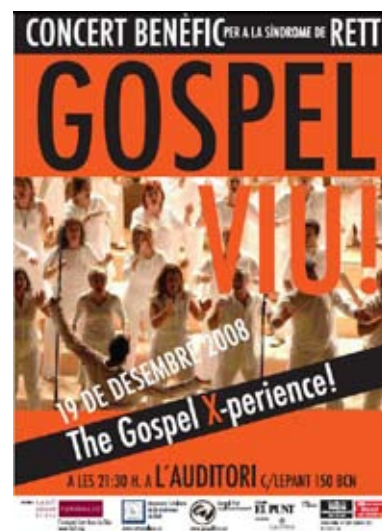
El Jurat va creure convenient concedir un accèssit al treball "Un proyecto de evaluación de resultados en psicoterapia psicoanalítica infantil y juvenil", també realitzat per un grup de professionals i encapçalat pel Dr. Aldon Montserrat Aguadé, metge especialista en psiquiatria. L'accèssit, dotat amb 600 €, està patrocinat per la Fundació Orienta.



## Gospel benèfic per a la Síndrome de Rett

El 19 de desembre va tenir lloc a la sala Oriol Martorell de l'Auditori de Barcelona l'espectacle "Gospel Viu!, The Gospel X-perience!" que va oferir un únic concert benèfic per a recaptar fons per a l'Associació Catalana de la Síndrome de Rett. Aquests es destinaran a habilitar un nou centre de dia i per a la recerca que d'aquesta malaltia es duu a terme a l'Hospital Sant Joan de Déu.

Des de la Fundació Sant Joan de Déu s'ha iniciat un projecte sobre la síndrome de Rett dirigit per la Dra. Mercè Pineda, neuropediatra de l'Hospital. L'estudi s'ha iniciat gràcies a col·laboracions de diverses entitats, fundacions i familiars de les pacients.



## El Casal de Joves de Sant Just organitza una passarel·la solidària

Moda i solidaritat són els dos conceptes que es van unir a la Segona Passarel·la de la Moda Solidària. Amb aquest acte, organitzat pel Casal de Joves de Sant Just en col·laboració de l'Hospital Sant Joan de Déu, van voler recaptar fons per la lluita contra el càncer infantil. El Casal de Joves ja havia realitzat diverses activitats amb l'Hospital Sant Joan de Déu. La Passarel·la Solidària és el segon any que s'organitza, ja que la primera edició va tenir molt d'èxit. A la passarel·la van participar models i estudiants de moda i disseny que poden fer realitat les seves creacions i alhora participar en aquesta activitat solidària.

## Exposició "Teixits" a Lloret de Mar

Durant la vuitena festa-torneig Joan Petit Nens amb càncer que enguany va tenir lloc a Lloret de Mar, i dins les activitats paral·leles realitzades, es va realitzar l'exposició "Teixits". Aquesta exposició mostra un recull d'imatges recollides pels investigadors del Laboratori d'Investigació del Càncer del Desenvolupament. Algunes d'elles il·lustren aquesta memòria. Aquest acte gratuït va tenir lloc a l'Espai Marina de l'Ajuntament de Lloret de Mar durant el passat mes de desembre.

## L'Escola de Dansa Sandra Rubí de Salou recull fons contra el càncer

La Regidoria de Cultura de l'Ajuntament de Salou i l'Escola de Dansa Sandra Rubí, van organitzar el passat desembre una gala benèfica a favor del Laboratori d'Investigació del Càncer del Desenvolupament de la Fundació Sant Joan de Déu al Teatre Auditori de Salou. La gala va servir per recaptar diners per ajudar en la recerca d'aquesta malaltia així com per a buscar un donant de medul·la òssia per Joel Rodríguez, el jove de 6 anys, veí de Vilafortuny, que necessita un trasplantament.

La gala va comptar amb la participació de 150 alumnes, d'edats compreses entre els 2 i els 20 anys, d'aquesta prestigiosa escola de dansa. La representació que va comptar amb dues parts, la primera d'elles va ser una dansa clàssica i la segona, van actuar diversos grups de hip hop, funky, jazz i dansa del ventre.

Tots aquells interessats en col·laborar, van poder fer aportacions econòmiques per ajudar en la investigació del càncer ja que es va habilitar una fila 0. Al finalitzar la gala s'havien fet 10 donacions de medul·la òssia i es van recaptar més de 4.000€. L'alcalde de Salou, Pere Granados, va explicar que "estem molt contents amb els resultats obtinguts i esperem que el nostre gra de sorra serveixi per ajudar tots aquells que ho necessiten".



## 6.3. Butlletí digital I+C<sup>2</sup>

**I+C<sup>2</sup>: un espai per a compartir**, és el butlletí electrònic de la Fundació Sant Joan de Déu que té com a objectiu impulsar el coneixement i la divulgació de les diferents iniciatives innovadores que duen a terme les nostres institucions en l'àmbit de la recerca.

Subscriu-te: [www.fjsd.org](http://www.fjsd.org)

Català | [Español](#)    [Contactar](#)    [Enllaços Sant Joan de Déu](#)




**SANT JOAN DE DÉU FUNDACIÓ**    Butlletí I+C<sup>2</sup>

LA FUNDACIÓ    RECERCA    ACTIVITATS I NOTÍCIES    BUTLLETÍ I+C<sup>2</sup>    COL·LABORA        [Cercar](#)


**I+C<sup>2</sup>** INVESTIGACIÓ INNOVACIÓ CIÈNCIA COMPROMÍS

El butlletí digital I+C<sup>2</sup> és un publicació mensual que té com a objectiu convertir-se en un espai que faciliti l'intercanvi de coneixement i la divulgació de les diferents iniciatives innovadores que duen a terme als centres de l'Orde Hospitalari, així com institucions relacionades, en l'àmbit de la recerca. Envieu els vostres suggeriments, propostes d'entrevistes, notícies, activitats, etc. a [i+c2@fjsd.org](mailto:i+c2@fjsd.org). Si vols modificar les teves dades prem [aquí](#).

Consulta: [Butlletins anteriors](#) | [Tots els articles](#)    Escriu el teu email per subscriure't al **Butlletí I+C<sup>2</sup>**     [Enviar](#)

 <p><b>"La tecnologia ja no és un problema, el problema és la recerca i portar-la a la pràctica"</b></p> <p>Entrevista al <b>Dr. José de León</b>, Centre de Recerca en Salut Mental, Universitat de Kentucky.</p> <p>Associació Llavaneses Contra el Càncer dóna 18.000€ per a la investigació sobre el Càncer del Desenvolupament</p>	 <p><b>Un projecte FIS per a l'estudi de la diabetis infantil</b></p> <p>Article de <b>Marisa de Torres</b>, Directora de la Unitat de Diabetis de l'Hospital Sant Joan de Déu.</p> <p>Invest for Children Foundation dóna 28.000€ a l'Hospital Sant Joan de Déu i a la Fundació Sant Joan de Déu</p> <p>26-27 març: Neuroscience Research Meeting (Barcelona)</p>	 <p><b>"Volem prevenir els futurs episodis de depressió en les persones"</b></p> <p>Entrevista al <b>Dr. Juan Bellón</b>, Unitat de Recerca del Districte d'Atenció Primària, Màlaga.</p> <p>VI Jornades de Recerca en Salut Mental</p> <p>Subhasta solidària de samarretes de l'ACB</p>
---	--	--

Fundació Sant Joan de Déu. Edifici Docent. Santa Rosa, 39-57 08950 Esplugues del Llobregat (Barcelona)  
Tel: 936 00 97 51 - Fax: 936 00 97 71. [info@fjsd.org](mailto:info@fjsd.org)  
[Crèdits](#) | [Text legal](#)



# 7. Activitat econòmica

## ■ 7.1. Balanç econòmic

Actiu	31.12.2008
A) ACTIU NO CORRENT	
I) Immobilitzat Intangible	46.388,62
II) Immobilitzat Material	215.882,78
VI) Inversions financeres a llarg termini	2.558,40
<b>TOTAL ACTIU NO CORRENT</b>	<b>264.829,80</b>
B) ACTIU CORRENT	
II) Deutors de les activitats i altres comptes a cobrar	1.006.909,14
1. Deutors per vendes i prestació de serveis	444.378,40
2. Deutors, entitats del grup	562.530,74
V) Periodificacions a curt termini	963,90
VI) Efectiu i altres actius líquids equivalents	2.708.555,52
<b>TOTAL ACTIU CORRENT</b>	<b>3.716.428,56</b>
<b>Total Actiu</b>	<b>3.981.258,36</b>
Patrimoni Net i Passiu	31.12.2008
A) PATRIMONI NET	
A I) Fons propis	232.324,24
I) Fons dotacionals	196.500,00
II) Fons especials	6.000,00
III) Excedents d'exercicis anteriors	-4.302,52
V) Excedent de l'exercici	34.126,76
A II) Subvencions, donacions i llegats rebuts	3.038.673,95
<b>TOTAL PATRIMONI NET</b>	<b>3270998,19</b>
C) PASSIU CORRENT	
IV) Creditors per activitats i altres comptes a pagar	710.260,17
1. Proveïdors	280.328,84
3. Personal (remuneracions pds.pagament)	66.148,29
6. Deutes amb les administracions públiques	156.323,04
7. Bestretes de deutors	207.460,00
<b>TOTAL PASSIU CORRENT</b>	<b>710.260,17</b>
<b>Total Passiu</b>	<b>3.981.258,36</b>



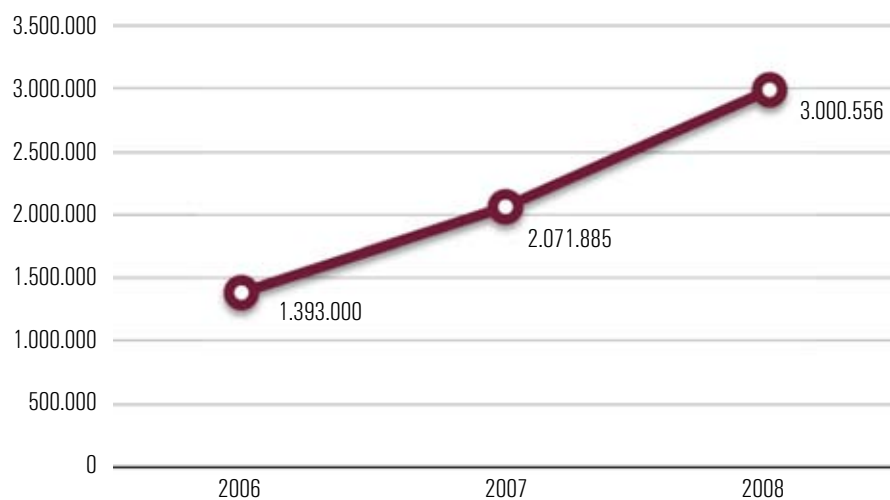
## ■ 7.2. Compte de resultats

	31.12.2008
1. Ingressos per les activitats	2.909.184,58
a) Vendes i prestacions de serveis	200.056,13
e) Donacions i altres ingressos per les activitats	2.711.574,85
g) Reintegrants de subvencions, donacions i llegats	-2.446,40
2. Ajuts concedits i altres despeses	-150.609,46
5. Aprovisionaments	-663.289,37
a) Consums i deteriorament d'existències	-391.596,33
b) Treballs realitzats per altres entitats	-271.693,04
7. Despeses de personal	-1.651.805,29
8. Altres despeses d'explotació	-457.211,92
a) Serveis exteriors	-453.726,96
b) Tributs	-3.534,96
c) Pèrdues, deteriorament i variació de provisions per operacions de les activitats	50,00
9. Amortització de l'immobilitzat	-42.528,03
12. Altres resultats	-985,51
I. Resultats d'explotació (1+2+5+6+7+8+9+12)	-57.245,00
14. Ingressos financers	91.371,76
II. Resultat financer (+14+15+16+17+18)	91.371,76
III. Resultat abans d'impostos (I + II)	34.126,76
19. Impostos sobre beneficis	0,00
<b>IV. Resultat de l'exercici (III + 19)</b>	<b>34.126,76</b>

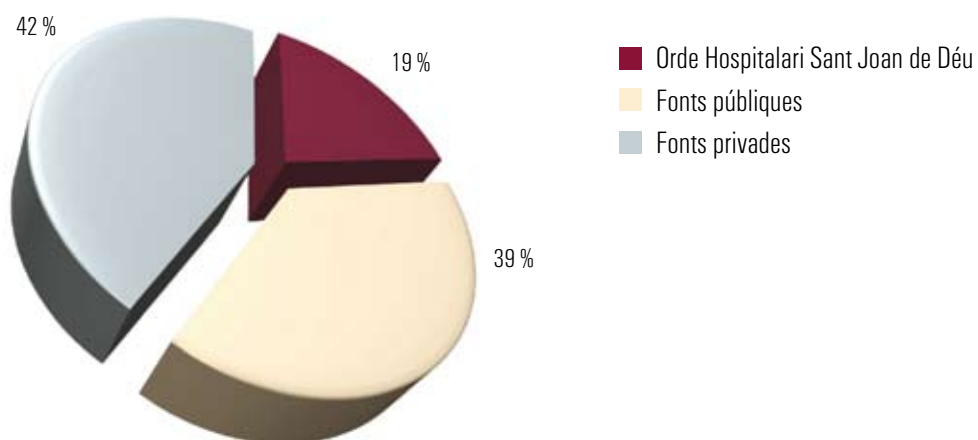
## ■ 7.3. Finançament i desglossament d'ingressos

### Subvencions concedides durant l'any 2008

#### Ajudes d'institucions públiques i privades per a la investigació de la Fundació



### Desglossament per tipologia de finançament dels ingressos per projecte



## ■ 7.4. Informe auditoria



Mallorca, 260, 6<sup>a</sup> 1<sup>a</sup>  
08008 Barcelona  
Tel.: 93 215 59 89  
Fax: 93 487 28 76  
bcn@bcn.auren.es

### INFORME D'AUDITORIA DELS COMPTES ANUALS DE L'EXERCICI FINALITZAT EL 31 DE DESEMBRE DE 2008

Al Patronat de  
**FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU.**

1. Hem auditat els comptes anuals de **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**, que comprenen el balanç de situació a 31 de desembre de 2008, el compte de pèrdues i guanys, l'estat de canvis en el patrimoni net i la memòria corresponents a l'exercici anual clos en aquesta data, la formalització dels quals és responsabilitat dels Patrons de la Fundació. La nostra responsabilitat és expressar una opinió sobre aquests comptes anuals en conjunt basada en la feina efectuada segons les normes d'auditoria acceptades generalment, que requereixen l'examen mitjançant proves selectives de l'evidència justificativa dels comptes anuals i l'avaluació de la presentació, dels principis comptables aplicats i de les estimacions efectuades.
2. Els comptes anuals de l'exercici 2008 adjunts són els primers que **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**, prepara aplicant el Pla General de Comptabilitat aprovat pel Reial Decret 1514/2007. En aquest sentit, d'acord amb l'establert a l'aparat 1 de la Disposició Transitòria Quarta de l'esmentat Reial Decret, s'han considerat els presents comptes anuals com a comptes anuals inicials, per la qual cosa no s'inclouen xifres comparatives. A la Nota 22 de la memòria "Aspectes derivats de la transició a les noves normes comptables", i a l'Annex adjunt, s'incorporen el balanç de situació i el compte de pèrdues i guanys inclosos en els comptes anuals aprovats de l'exercici 2007 que van ser formulats aplicant el Pla General de Comptabilitat vigent en l'exercici esmentat, junt amb una explicació de les principals diferències entre els criteris comptables aplicats en l'exercici anterior i els actuals, així com la quantificació de l'impacte que produeix aquesta variació de criteris comptables en el patrimoni net a 1 de gener de 2008, data de transició.

En la formulació dels comptes anuals, tal com es menciona en la nota 2.1 de la memòria, s'ha tingut en compte el que s'estableix en el Decret 259/2008, de 23 de desembre, pel qual s'aprova el Pla de Comptabilitat de les fundacions i associacions subjectes a la legislació de la Generalitat de Catalunya. La nostra opinió es refereix exclusivament als comptes anuals de l'exercici 2008. Amb data 18 de juny de 2008 vam emetre l'informe d'auditoria sobre als comptes anuals de l'exercici 2007, formulats de conformitat amb els principis i normes comptables generalment acceptats en la normativa vigent en l'esmentat exercici, on expressàvem una opinió favorable.

AUREN AUDITORS BARCELONA, S.A. inscrita en el Registre de Entidades, Tom 22054, Fol. 30, Pàg. 11251, C.I.F. A02374728

**AUREN** AUDITORS BARCELONA

| 1



# 8. Agraïments

Volem expressar el nostre agraïment a totes les empreses, fundacions, institucions i persones que durant aquest any han col·laborat en els nostres projectes.

Actelion  
AECC-Fundación Sergio García  
AECC Catalunya contra el càncer  
AECC El Prat de Llobregat  
Ajuntament de Vilafranca del Penedès  
Ajuntament Vilanova i la Geltrú  
Ajuntament Salou  
Amics Joan Petit nens amb càncer  
Asociación MPS España  
Asociación valenciana Síndrome de Rett  
Associació Cabrera Solidària  
Associació catalana Síndrome de Rett  
Associació cultural Castell de Peralada  
Associació Veïns Poble Nou de Vilafranca del Penedès  
Bebe Dué  
Biomet  
Caixa Penedès Obra Social  
Diari Sport  
Elisabet Pedrosa  
Escola de Dansa Sandra Rubí  
FCC  
Ferring  
Fondo Alicia Pueyo  
Fondo Margarita del Pozo  
Fundación Caja Navarra  
Fundación para la Diabetes  
Fundación para la Investigación y Prevención del Sida en España (Fipse)  
Fundació Banc de Sabadell  
Fundació Caixa Girona  
Fundació Caixa Manresa  
Fundació Collserolla  
Fundació Enriqueta Villavecchia  
Fundació Jaume Bofill  
Fundació La Caixa  
Fundación Alicia Koplowitz  
Fundación M<sup>a</sup> Francisca de Roviralta  
Fundación Salud 2000  
Fundación Reina Sofia  
Fundación Renta  
Genoma España  
Gesop  
Grup Bernat  
Grup Vocal Gospel Viu  
I4C Invest for children  
Ipsen  
It Comunicació  
La Caixa  
Lantus  
Lilly  
Llavaneres contra el càncer  
Montse Campins  
Redman  
Roche  
Rotary Club Vilafranca del Penedès  
Sabadell Atlántico  
Sandoz  
Sanofi Aventis  
Serono  
Sitges Ciutat del Bàsquet  
Transportes Montros  
Visanu S.L.