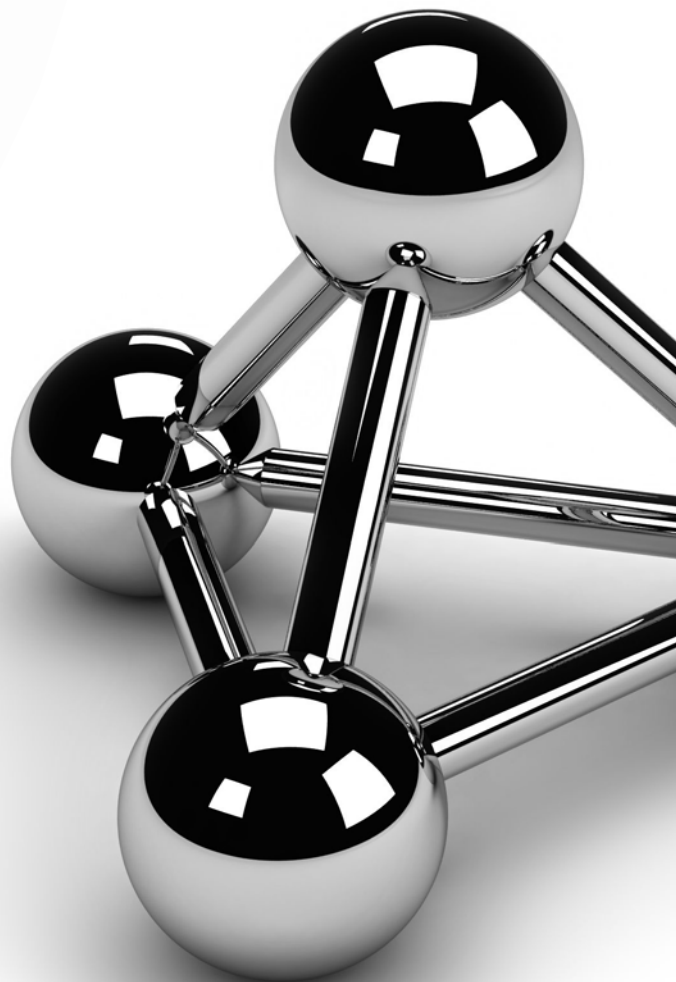




investigación
ciencia
innovación
compromiso



memoria
2012



Índice

Introducción	3
Órganos directivos y asesores	4
Servicios e infraestructuras	5
Gestión de los recursos económicos	5
Grupos de investigación consolidados	
Cáncer del desarrollo	6
Enfermedades neurológicas minoritarias de base genética en el ámbito pediátrico	10
Etiopatogenia y tratamiento de los trastornos mentales graves	17
Enfermedades en la edad adulta de origen fetal o en los primeros años de vida	24
Enfermedades infecciosas y respuesta inflamatoria sistémica en pediatría	31
Investigación e innovación en cirugía	38
Tecnologías sanitarias y resultados en atención primaria y salud mental (PRISMA)	40
Grupos de investigación emergentes	
Influencia del entorno en el bienestar del niño y el adolescente	43
Investigación clínica y epidemiológica en enfermedades de alta prevalencia	44
Grupos de investigación en formación	
Grupo de investigación en enfermería, educación y sociedad (GIEES)	47
Factor de impacto	49
Seminarios científicos	50
Agradecimientos	51



Introducción

La memoria 2012 de la Fundación Privada para la Investigación Sant Joan de Déu reúne la labor desarrollada por un gran grupo de profesionales que ha trabajado con la finalidad de conseguir generar nuevo conocimiento. Los resultados que aquí se exponen no habrían sido posibles sin las aportaciones de una gran variedad de profesionales: médicos, investigadores básicos, técnicos, titulados superiores y personal de enfermería y administrativo, entre otros.

La labor de la Fundación se enmarca en la actividad de la Orden Hospitalaria de San Juan de Dios, que, partiendo del concepto de hospitalidad y con un carácter universal, procura acoger, atender y ayudar a las personas, especialmente a las más vulnerables o a aquellas con problemas de integración social o de salud.

La misión de la Fundación es contribuir a la mejora de la salud y el bienestar de las personas fomentando, apoyando y coordinando la investigación y la innovación en los centros de la Orden de San Juan de Dios de acuerdo con sus valores, buscando la eficiencia y el trabajo en red, y teniendo presente en todo momento nuestro compromiso ético y nuestra orientación científica y social.

La investigación de la Fundación se organiza en torno a los grupos consolidados, de los que se puede encontrar más información en esta memoria, y los grupos emergentes y en formación, también relacionados en este documento. Nuestra investigación abarca siete áreas de conocimiento, fundamentalmente en los campos de la salud materno-infantil y la salud mental, aunque también contamos con grupos que investigan otras ramas, entre las cuales querríamos destacar el ámbito de las poblaciones socialmente vulnerables.

Durante el año 2012 se han llevado a cabo 141 proyectos de investigación, de los que 130 han recibido financiación de entidades españolas y 11 de entidades internacionales. También se han desarrollado 70 ensayos clínicos y estudios observacionales, así como 52 estudios postobservacionales. Los biobancos de los dos hospitales (Parque Sanitario Sant Joan de Déu y Hospital Sant Joan de Déu) siguen formando parte de la RETICS de Biobancos Hospitalarios del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y de la red de biobancos financiada por Farmaindustria. Queremos destacar de forma especial la voluntad de los grupos de fomentar el trabajo en red, que queda patente en su pertenencia a estructuras de investigación cooperativa impulsadas por el Instituto de Salud Carlos III. Durante el año 2012 se ha formado parte de los CIBER de Enfermedades Raras, de Diabetes y de Salud Mental; de las redes temáticas de atención primaria (REDIAP), y de la Red de Salud Materno-Infantil y de Desarrollo (SAMID). Además de fomentar las colaboraciones a escala nacional, también se potencian las colaboraciones internacionales; por ejemplo, estamos presentes en una línea de la red europea COST, dentro de la temática de ciencias sociales y humanidades. En el contexto europeo, destacan varias participaciones en proyectos, hasta un total de nueve en el Séptimo Programa Marco y en el programa de salud pública SANCO, ambos impulsados por la Comisión Europea. Asimismo, queremos destacar que se han iniciado dos proyectos Marie Curie Reintegration Grant, así como once proyectos FIS concedidos por el Instituto de Salud Carlos III, uno de los cuales es un proyecto Intrasalud que corresponde a una categoría de proyecto de más envergadura.

Este año se ha seguido con la implantación de la Unidad de Investigación Clínica en el marco del convenio firmado entre Farmaindustria y la Generalitat de Cataluña, que proporciona los recursos necesarios para la puesta en marcha de dicha unidad. Si bien este convenio llegó a su fin el 31 de diciembre de 2012, a lo largo del año se han terminado las obras que permiten disponer de un espacio específicamente dedicado al desarrollo de ensayos clínicos y estudios observacionales y de otro tipo. Pese a la finalización del convenio, la unidad va a seguir en funcionamiento con la intención de continuar dando respuesta a las necesidades de los investigadores y de los promotores para el desarrollo de ensayos clínicos y estudios observacionales, así como de otros tipos de estudios con participación de pacientes. En otra área de interés para la Fundación, hemos seguido desarrollando las actividades relativas al Centro de Investigación en Diabetes Infantil (CIDI) gracias a la financiación específica de “la Caixa”.

La entidad ha seguido trabajando centrada en la transferencia de conocimiento, con la innovación como ámbito de especial importancia e interés. Más allá de las patentes de las que ya se dispone, a lo largo del año se ha trabajado en la protección mediante patente de cuatro nuevas invenciones pertenecientes a los distintos grupos de investigación, y durante el año 2012 se han concedido dos, además de la creación de una spin-off.

Todo ello ha supuesto un aumento significativo de los fondos destinados a investigación. Este año, el presupuesto de la Fundación ha sido de unos 5,2 millones de euros y se ha logrado un factor de impacto total de 751. Más allá del destacado registro del factor de impacto a lo largo de este año, muy próximo al del año pasado —en el que ya se experimentó un gran aumento—, querríamos destacar la evolución de la calidad de las publicaciones con participación de investigadores de la entidad, ya que tanto en las del primer cuartil como en las del segundo ha aumentado significativamente.

No queremos concluir esta presentación sin expresar nuestro agradecimiento a las personas que han hecho posible toda esta actividad. En primer lugar, a las personas que sufren alguna enfermedad y a sus familiares, que nos ayudan a entender mejor los problemas de salud y colaboran en nuestros proyectos. También nos sentimos especialmente agradecidos por la ayuda que recibimos de los donantes y voluntarios de la Fundación, quienes con su esfuerzo y sus donaciones nos han proporcionado unos recursos fundamentales para seguir investigando. Su apoyo aporta un valor añadido a nuestra labor, ya que pone de manifiesto que nuestro trabajo tiene relevancia y repercusión en la sociedad.



Órganos directivos y asesores

Patronato

Hno. Pascual Piles Ferrando
Hno. Joaquim Erra Mas
Sra. Natàlia Pérez Neira

Dr. Manuel del Castillo Rey
Ilma. Sra. Pilar Díaz Romero
Dr. Josep Ganduxé Soler
Sra. Amelia Guilera Roche
Sr. Enric Mangas Monge
Excmo. y Mfgco. Sr. Dídac Ramírez y Sarríó

Sra. Núria Terribas Sala
Dra. Emilia Sánchez Chamorro

Superior provincial de la Orden Hospitalaria de San Juan de Dios, presidente
Hermano de la Orden Hospitalaria de San Juan de Dios, vicepresidente
Directora financiera del Hospital Sant Joan de Déu de Esplugues de Llobregat, secretaria del Patronato
Gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Esplugues de Llobregat
Alcaldesa de Esplugues de Llobregat
Director general de Família Sucarrats, SL
Directora del Campus Docente Sant Joan de Déu
Director del Parque Sanitario Sant Joan de Déu
Rector de la Universidad de Barcelona con voto delegado al Excmo. Sr. Jordi Alberch Vié, vicerrector de Investigación de la Universidad de Barcelona
Directora del Instituto Borja de Bioética (Universidad Ramon Llull).
Directora de Proyectos e Innovación de Curia Provincial

Consejo Científico Asesor

Dra. Mara Dierssen Soto
Dr. Isidre Ferrer Abizanda
Dr. Guillem López Casasnovas

Dr. Jaume Marrugat de la Iglesia

Dr. Romà Pallarès Giner

Dr. Joan Pons Ràfols

Dr. Octavi Quintana Trias

Dr. José Luis Vázquez Barquero
Dra. Montserrat Vendrell

Centro de Regulación Genómica de Barcelona
Director del Instituto de Neuropatología del Hospital Universitario de Bellvitge
Decano de la Facultad de Ciencias Económicas y Empresariales de la Universidad Pompeu Fabra
Director del programa Grupo de Investigación en Epidemiología y Genética Cardiovascular, IMIM
Director adjunto a la Dirección General del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL).
Agencia de Información, Evaluación y Calidad en Salud. Generalitat de Catalunya
Director del Área Europea de Investigación (European Research Area, ERA), Comisión Europea
Catedrático de Psiquiatría de la Universidad de Cantabria
Directora general de BIOCAT

Comité Directivo de la Fundación Sant Joan de Déu

Sr. Emili Bargalló Angerri
Dr. Josep Maria Haro Abad
Dr. Jaume Pérez Payarols
Dra. Emilia Sánchez Chamorro

Sra. Clara Goula Mallofrè
Sra. Roser Arnalte Olloquequi
Sra. Ana Maria Merino Márquez

Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC).

Hno. Jesús Pineda Sánchez, president
Dr. Pau Ferrer Salvans, secretari
Hno. Fernando Aguiló Martínez
Dr. Juan Antonio Camacho Díaz
Dra. Clara Chamorro Pérez
Sr. Ricardo Dasí Aranda
Sr. Ángel del Campo Escota
Dra. Beatriz del Pino Gaya

Dra. Rosa Maria Dueñas Herrero
Dr. Sabel Gabaldón Fraile
Dra. Maria Teresa Giner Muñoz
Sra. Encarna Gómez Gamboa
Dra. Inés Gozalo Esteve
Dra. Maria Eugènia Rey Abella
Dr. Bernabé Robles del Olmo



Comité de Buenas Prácticas Científicas

Sr. Emili Bargalló Angerri
Dra. Carme Fàbrega Bosacoma

Dr. Jaume Marrugat de la Iglesia

*Director de la Fundación Sant Joan de Déu
Jefa de servicio, asesora de recursos terapéuticos de la Dirección Médica
del Hospital Sant Joan de Déu de Esplugues
Director del Grupo de Investigación en Epidemiología y Genética
Cardiovascular del Instituto Municipal de Investigación Médica de Barcelona*

Servicios e infraestructuras

La Fundación Sant Joan de Déu pone a disposición de sus investigadores un catálogo de servicios e infraestructuras fundamentales para la ejecución de sus proyectos.

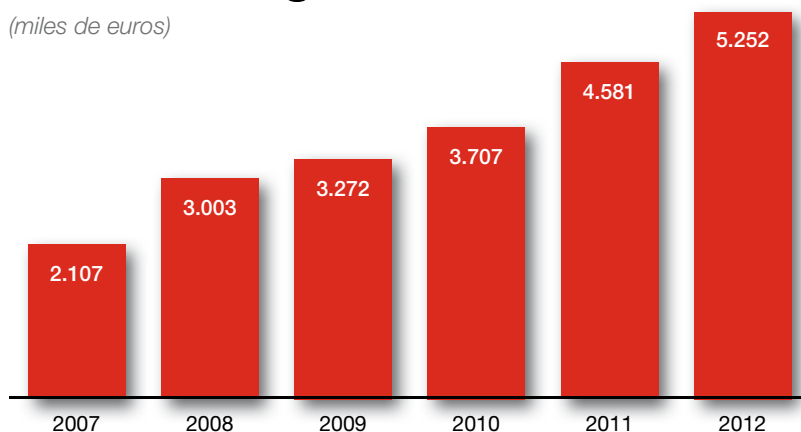
Con el objetivo de facilitar la práctica investigadora de alto nivel, la Fundación pone a disposición de sus profesionales un conjunto de servicios técnicos, científicos y de apoyo, así como las infraestructuras más adecuadas para que puedan llevar a cabo sus proyectos:

- Apoyo metodológico y estadístico
- Banco de tejidos neurológicos, banco de tejidos biológicos infantiles y banco de tumores
- Biblioteca
- Estabulario
- Laboratorio de diagnóstico molecular
- Unidad de secuenciación

Gestión de los recursos económicos

Recursos gestionados

(miles de euros)





Grupos de investigación consolidados

Cáncer del desarrollo

El grupo se dedica a la investigación clínica, traslacional y básica de los tumores del desarrollo. Sus principales objetivos son: 1) el desarrollo de las técnicas de biología molecular y celular necesarias para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de los pacientes afectos de tumores del desarrollo; y 2) la investigación centrada en la mejora de los procesos diagnósticos, pronósticos y de tratamiento de los pacientes afectos de tumores del desarrollo.

Equipo investigador

Coordinador	Dr. Jaume Mora
Investigadores/as	Ruben Berruero, Mireia Camós, Teresa Cardesa, Albert Català, Ofelia Cruz, Victoria Cusí, Carmen de Torres, Jesús Estella, Cinzia Lavarino, Ángel M. Carcaboso, Jaume Mora, Andreu Parareda, Susana Rives, Joan Roussos, Anna Ruiz, Héctor Salvador, Teresa Toll y Montserrat Torredadell
Investigadores/as predoctorales	Carla Casalà, Nerea Castrejón, Soledad Gómez, Gemma Mayol y Carles Monterrubio
Investigadores/as postdoctorales	Estel Gil y Carlos Rodríguez
Técnica de laborator	Eva Rodríguez

Líneas de investigación

Investigación traslacional en neuroblastoma y sarcoma de Ewing

Dr. Jaume Mora

Desarrollo y evaluación de nuevos protocolos de tratamiento. Estudio del origen de los tumores sólidos infantiles (neuroblastoma, sarcoma de Ewing). Estudio de la caracterización fenotípica y genotípica de los distintos subtipos clínicos. Investigación de la existencia de células madre tumorales o progenitoras. Mejora del tratamiento de los pacientes a través del estudio de farmacología preclínica.

Nuevas dianas terapéuticas en neuroblastoma

Dra. Carmen de Torres

Análisis de la expresión y la función del receptor sensor del calcio (CaSR) y del parathyroid hormone-related peptide (PTHrP) en neuroblastoma. Evaluación de los mecanismos genéticos y epigenéticos que controlan su expresión. Examen del potencial terapéutico derivado de la regulación de estas dianas moleculares.

Marcadores moleculares de pronóstico en tumores sólidos infantiles: neuroblastoma

Dra. Cinzia Lavarino

Desarrollo de marcadores moleculares que permitan una clasificación objetiva y precisa de los tumores neuroblásticos con comportamiento clínico diferente. Identificación de marcadores de respuesta al tratamiento; estudio de los mecanismos de quimiorresistencia en neuroblastoma; caracterización de los mecanismos genéticos y epigenéticos involucrados en la tumorigénesis del neuroblastoma y mecanismos de modulación de la expresión génica.



Investigación traslacional en tumores infantiles del sistema nervioso central

Dra. Ofelia Cruz

Desarrollo y evaluación de nuevos protocolos de tratamiento. Definición de las características pronósticas de los diferentes gliomas pediátricos. Caracterización de alteraciones moleculares implicadas en tumores cerebrales infantiles (gliomas, DIPG, meduloblastoma, ependimoma y otros).

Leucemia y hemopatías no malignas

Dra. Mireia Camós

La especialidad de hematología pediátrica es compleja y engloba todo un conjunto de enfermedades oncológicas, como las leucemias agudas, pero también una gran variedad de patologías no oncológicas, algunas de las cuales pueden revestir mucha gravedad, como las insuficiencias medulares congénitas. El objetivo fundamental de esta línea es profundizar en el conocimiento de la etiopatogenia y las bases moleculares de las hemopatías pediátricas, así como conseguir trasladar a la práctica clínica nuevas herramientas diagnósticas, pronósticas y terapéuticas para estas enfermedades. En concreto, se han iniciado estudios sobre la tolerabilidad de la administración de anfotericina B-complejo lipídico nebulizado para prevenir las infecciones fúngicas en pacientes neutropénicos y se ha iniciado la investigación sobre el papel de las vías reguladoras de las células madre hematopoyéticas en lactantes menores de doce meses de edad con leucemia aguda.

Farmacología preclínica y liberación de fármacos en tumores sólidos infantiles

Dr. Angel Montero Carcaboso

Búsqueda de nuevos tratamientos farmacológicos en tumores sólidos infantiles (neuroblastoma, tumor difuso de tronco / DIPG, sarcoma de Ewing, retinoblastoma). Estudio de la penetración de agentes quimioterápicos en modelos preclínicos de tumores sólidos pediátricos. Desarrollo de modelos preclínicos de enfermedad (neuroblastoma, DIPG, rabdomiosarcoma, sarcoma de Ewing, retinoblastoma) a partir de muestras del biobanco. Desarrollo de nuevos sistemas de liberación de quimioterapia en tumores sólidos infantiles.

Tratamiento integral de los pacientes con retinoblastoma

Dr. Andreu Parareda

Tratamiento integral de los pacientes afectados de retinoblastoma, con especial énfasis en el tratamiento con quimioterapia intraarterial en los casos indicados. Tratamientos con distintos protocolos de quimioterapia sistémica, de entrada o poscirugía según los criterios histológicos de riesgo, y tratamiento con quimioterapia y crioterapia. Valoración e indicación de los tratamientos locales con termoterapia y crioterapia. Seguimiento a medio y largo plazo de los pacientes con antecedentes de RTB y especialmente de aquellos tratados con QTIA.

Proyectos

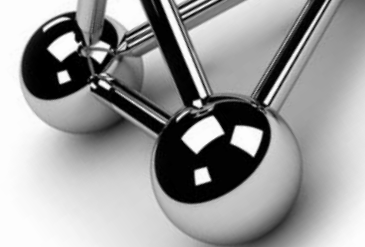
- Evaluación del receptor sensor de calcio como nuevo gen supresor de tumores y diana terapéutica en neuroblastoma. Fundación privada CELLEX. 2011-2013. IP: Carmen de Torres.
- CHD5, PAFAH1B1 y NME1: marcadores de pronóstico y predicción de respuesta terapéutica en neuroblastoma. Mecanismos de quimiorresistencia. PI11/02661. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Cinzia Lavarino.
- Búsqueda de nuevos tratamientos para los tumores cerebrales: modelo animal de tumor difuso de tronco cerebral y terapia vírica. 22280. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Joan Roussos.
- Distribución limitada de fármacos en el microambiente tumoral como causa de quimiorresistencia en neuroblastoma. Convocatoria: Plan Nacional I+D+i, Subprograma de Proyectos de Investigación Fundamental 2011; Modalidad A: Investigador Joven. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012-2014. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Estudio multicéntrico de tratamiento de los tumores de la familia del sarcoma de Ewing en niños y adultos jóvenes. Fundación Fero. 2009. IP: Jaume Mora.
- Farmacología preclínica y traslacional en neuroblastoma. Convocatoria: Ayuda para Investigadores en Oncología 2010; Modalidad B: Retorno. Investigador: Ángel M. Carcaboso. Director del proyecto: Dr. Jaume Mora. AECC-2010. Fundación Científica de la Asociación Española contra el Cáncer. 2010-2014. IP: Jaume Mora.



- Grupo de investigación en tumores del desarrollo. Agencia de Gestión de Ayudas Universitarias y de Investigación (2009SGR436). 2010-2014. IP: Jaume Mora.
- Investigación en fármacos más activos contra tumores infantiles de mal pronóstico. 20948. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Investigación sarcoma de Ewing. Asociación Pablo Ugarte. 2011-. IP: Jaume Mora.
- ISA_Inter Support Action (International Network of Teleconsultation Excellence & Referral). 223610. European Commission. 2009-2012. IP: Ofelia Cruz.
- Limited drug distribution to tumor microenvironment as a mechanism of chemoresistance in neuroblastoma. Fundación BBVA. 2012-2014. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Mecanismos moleculares implicados en el desarrollo de leucemias infantiles. Investigador principal coordinador: Anna Bigas Salvans (IMIM-PRBB). Asociación Española contra el Cáncer (AECC). 2012-2015. IP: Mireia Camós.
- Neuroblastoma. Asociación de Familiares y Amigos de Pacientes con Neuroblastoma. 2012-. IP: Cinzia Lavarino.
- Organización de simposio satélite en el FENS 2012: Developmental tumours of the nervous system. SAF2011-14435-E. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012. IP: Jaume Mora.
- Quimioterapia del neuroblastoma. Convocatoria: Marie Curie FP7-PEOPLE-2010-RG. PIRG08-GA-2010-276998. European Commission (Research Executive Agency). 2011-2015. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Quimioterapia dirigida con nanopartículas recubiertas de anticuerpos antineuroblastoma. PRI-AIBAR-2011-0977. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2011-2013. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Quimioterapia intraarterial con melfalán para el tratamiento del retinoblastoma (RTB) en fase intraocular avanzada. EC08/00254. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Andreu Parareda.
- RETICS Biobanco Pediátrico. RD09/0076/00057. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2013. IP: Victoria Cusí.
- Red de Bancos de Tumores de Cataluña. CAT-BIO-03. Farmaindustria. 2010-2012. IP: Victoria Cusí.

Ensayos clínicos y estudios observacionales

- Ensayo clínico de fase II no controlado multicéntrico y prospectivo de quimioterapia intensiva, cirugía y radioterapia en tumores de la familia del sarcoma de Ewing en niños, jóvenes y adultos. TRA-130. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2010-2013. IP: Jaume Mora.
- Ensayo clínico de fase II para evaluar la seguridad y la tolerabilidad de amfotericina B-complejo lipídico (Albecet) nebulizado para la profilaxis de la aspergilosis pulmonar invasiva durante la neutropenia prolongada en los pacientes pediátricos con leucemia aguda. EC10-173. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Jesús Estella.
- Ensayo de fase II, brazo único, abierto, con irinotecán en combinación con cisplatino en pacientes pediátricos con gliomas de mal pronóstico. EC08/00211. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2013. IP: Ofelia Cruz.
- Ensayo clínico de fase II, no controlado, multicéntrico y prospectivo de quimioterapia intensiva, cirugía y radioterapia en tumores de la familia del sarcoma de Ewing en niños, jóvenes y adultos. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Jaume Mora.
- Estudio observacional, prospectivo, para evaluar la eficacia y la seguridad de KOGENATE Bayer en perfusión continua en cirugía practicada a pacientes con hemofilia A severa. BAY-KOG-2007-01. Química Farmacéutica B. 2009-. IP: Teresa Toll.
- Estudio observacional postautorización de seguridad de FEIBA (complejo coagulante antiinhibidor del factor VIII). Estudio de cohortes. BAZ-COM-2008-02. 2010-. IP: Teresa Toll.
- Estudio postautorización de tipo observacional de factor IX Grifols (concentrado de factor IX humano de alta pureza, doblemente inactivo) en profilaxis o tratamiento de pacientes con hemofilia B. INS-FAC-2004-01. Instituto Grifols. 2006-. IP: Teresa Toll.
- Primer estudio internacional intergrupo del linfoma de Hodgkin clásico en niños y adolescentes. Euronet-PHL-C1. 2009-. IP: Ofelia Cruz.
- Registro pediátrico multicéntrico de enfermedad en trombocitemia esencial (TE). SPD422-404. 2011-. IP: Teresa Toll.



Publicaciones

- Carrillo J, Martínez P, Solera J, Moratilla C, González A, Manguán-García C, Aymerich M, Canal L, Del Campo M, Dapena JL, Escoda L, García-Sagredo JM, Martín-Sala S, Rives S, Sevilla J, Sastre L, Perona R. High resolution melting analysis for the identification of novel mutations in DKC1 and TERT genes in patients with dyskeratosis congenita. *Blood Cells Mol. Dis* 2012; 49(3-4): 140-146. FI: 2,351 (Q3).
- Del Río Pérez CM, Guillén Quesada A, Alamar M, Candela S, García Fructuoso G, Roussos J, Costa JM. Plexopapiloma metastásico en la edad pediátrica: caso clínico y revisión de la bibliografía. *Rev Neurol* 2012; 54 (11): 673-6. FI: 0,652 (Q4).
- García I, Mayol G, Ríos J, Doménech G, Cheung NK, Oberthuer A, Fischer M, Marins JM, Brodeur GM, Hero B, Rodríguez E, Suñol M, Galván P, De Torres C, Mora J, Lavarino C. A Three-gene expression signature model for risk stratification of patients with neuroblastoma. *Clin Cancer Res* 2012; 18 (7): 2012-23. FI: 7,342 (Q1).
- Lee RS, Stewart C, Carter SL, Ambrogio L, Cibulskis K, Sougnez C, Lawrence MS, Auclair D, Mora J, Golub TR, Biegel JA, Getz G, Roberts CW. A remarkably simple genome underlies highly malignant pediatric rhabdoid cancers. *J Clin Invest* 2012; 122 (8): 2983-2988. FI: 13,069 (Q1).
- Mayol G, Martín-Subero JI, Ríos J, Queiros A, Kulis M, Suñol M, Esteller M, Gómez S, Garcia I, De Torres C, Rodríguez E, Galván P, Mora J, Lavarino C. DNA hypomethylation affects cancer-related biological functions and genes relevant in neuroblastoma pathogenesis. *PLoS One* 2012; 7 (11): e48401. FI: 4,092 (Q1).
- Mora J, Rodríguez E, De Torres C, Cardesa T, Ríos J, Hernández T, Cardesa A, De Alava E. Activated growth signaling pathway expression in Ewing sarcoma and clinical outcome. *Pediatr Blood Cancer* 2012; 58 (4): 532-8. FI: 1,891 (Q2).
- Morales A, Volchenboum S, Gastier JM, Pyatt R, Liu D, Pytel P, Lavarino C, Rodríguez E, Cohn SL. Locoregional MYCN-amplified neuroblastoma. *Pediatr Blood Cancer* 2012; 59 (4): 736-8. FI: 1,891 (Q2).
- Olivares Muñoz M, Julià Masip MV, Oriola J, Martorell Sampol L, Parareda Sallés A, Ribó Cruz JM. La enfermedad de Hirschsprung y el carcinoma medular de tiroides: dos enfermedades en una alteración monogénica. *Cir Pediatr* 2012. 25: 87-90.
- Rives S, Camós M, Estella J, Gómez P, López Duarte M, Navajas A, Badell I. Validation of the 'French Acute Lymphoblastic Leukaemia Study Group FRALLE prognostic index' for paediatric Philadelphia-chromosome acute lymphoblastic leukaemia. *Br J Haematol* 2012; 156 (2): 284-6. FI: 4,941 (Q1).
- Rives S, Estella J, Camós M, García Miguel P, Verdeguer A, Couselo JM, Tasso M, Molina J, Gómez P, Fernández Delgado R, Navajas A, Badell I. Leucemia linfoblástica aguda T pediátrica: análisis de supervivencia y factores pronósticos en 4 protocolos consecutivos del grupo cooperativo multicéntrico. *Med Clin (Barc)* 2012; 139 (4): 141-9. FI: 1,385 (Q2).
- Salazar J, Altés A, Del Río E, Estella J, Rives S, Tasso M, Navajas A, Molina J, Villa M, Vivanco JL, Torrent M, Baiget M, Badell I. Methotrexate consolidation treatment according to pharmacogenetics of MTHFR ameliorates event-free survival in childhood acute lymphoblastic leukaemia. *Pharmacogenomics* 2012; 12 (5): 379-85. FI: 3,974 (Q1).

Patentes y spin offs

- Cinzia Lavarino. Método de predicción de pronóstico/respuesta neuroblastoma (septiembre 2012).
- Ángel M. Carcaboso, José Antonio Tornero, Joan Bertran. Nonwoven membrane as a drug delivery system. Solicitud de patente EP 12162338.3: Priority country: Europe. Priority date: 03/30/2012. Entity Hospital Sant Joan de Déu (51%), Universidad Politécnica de Cataluña (49%). Empresas que la explotan: Cebiotex.
- CEBIOTEX. Spin-off creada en el 2012 dedicada al desarrollo de sistemas de liberación de principios activos con tecnología de nanofibras.



Enfermedades neurológicas minoritarias de base genética en el ámbito pediátrico

El grupo investiga los errores congénitos del metabolismo intermediario (aminoacidopatías y acidemias orgánicas); los defectos de fosforilación oxidativa mitocondrial; la deficiencia primaria de la coenzima Q10, y las enfermedades neuro-metabólicas, como errores congénitos del metabolismo de neurotransmisores como la dopamina o la serotonina y del transporte de glucosa y folato al cerebro, así como los defectos de creatina cerebral. Se investigan también los tratamientos con fármacos huérfanos (ataxia de Friedreich y enfermedades mitocondriales, lisosómicas y peroxisómicas) y se lleva a cabo el seguimiento clínico y bioquímico nutricional de pacientes pediátricos con errores congénitos del metabolismo, así como con distrofias musculares congénitas. Este grupo de investigación está integrado en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Desde el año 2005 se han desarrollado varias líneas de investigación relacionadas con el diagnóstico, el tratamiento y el estudio de los mecanismos fisiopatológicos de las enfermedades raras con base genética. Esta progresión ha permitido que el Hospital Sant Joan de Déu se haya consolidado como centro de referencia para algunas de estas enfermedades, como es el caso de la fenilcetonuria. Además, el Servicio de Neuropediatría del Hospital es un referente nacional para el estudio y el tratamiento de enfermedades raras en la edad pediátrica. Actualmente la situación es muy adecuada para el desarrollo de distintas líneas de investigación en colaboración con centros de referencia y de investigación básica.

Equipo investigador

Coordinadores Dr. Jaume Campistol y Dr. Rafael Artuch

Investigadores/as Judith Armstrong, Rafael Artuch, Nuria Brandi, Jaume Campistol, Mercedes Casado, Jaume Colomer, Verónica Delgadillo, Carme Fons, Àngels García-Cazorla, Rosa Gassió, María Julieta González, Cecília Jiménez-Mallebrera, Loreto Martorell, Raquel Montero, Andrés Nascimiento, M^a del Mar O'Callaghan, Aida Ormazabal, Carlos Ortiz, Belén Pérez, María Pérez, Mercè Pineda, Pilar Poo, Mercedes Serrano, Mireia Tondo y M^a Antonia Vilaseca

Técnicos/as de laboratorio Héctor Díez, Jordi Genovès, Edgar Gerotina, Juan Moreno, Montserrat Naudó, Sonia Paco, Rosa María Puig, Montserrat Quintana, M. Ángeles Rodríguez y Alba Tristán.

Líneas de investigación

PKU y otras aminoacidopatías

Dr. Jaume Campistol y Dr. Rafael Artuch

El hecho de que nuestro hospital sea centro de referencia para la fenilcetonuria en Cataluña nos ha permitido estudiar a fondo los mecanismos fisiopatológicos implicados en esta enfermedad en nuestros pacientes, así como ensayar nuevos tratamientos para mejorar su control metabólico y su pronóstico neurológico. El desarrollo de varios proyectos ha posibilitado la investigación de la relación entre el estrés oxidativo y el control metabólico de esta enfermedad. Una vez establecidas las relaciones entre ambos factores, se ha analizado su repercusión en varias alteraciones neurológicas presentes en los enfermos pese al control dietético de la enfermedad. Nuestros estudios han concluido que algunas alteraciones neuropsicológicas y neurológicas se asocian, por un lado, al control metabólico, y por otro, a deficiencias en antioxidantes. Por último, hemos iniciado nuevos tratamientos (con tetrahidrobiopterina) en nuestros pacientes con fenilcetonuria que han permitido llevar un mejor control metabólico, así como liberarlos de la dieta especial que seguían. En lo que respecta a otras aminoacidopatías, cabe destacar nuestro trabajo en trastornos del metabolismo de la homocisteína y otros aminoácidos (hemos diagnosticado al primer enfermo en España con defecto del metabolismo de la serina). En este aspecto, los avances han sido posibles gracias a nuestra participación en la Red de Enfermedades Metabólicas (REDEMETH) y a la obtención de proyectos de investigación financiados por el FIS y la Fundación Marató de TV3.

1. Fenilcetonuria: antioxidantes en la PKU; temblores y alternaciones de la neuroimagen.
2. Homocistinuria: homocistinurias primarias en niños; hiperhomocistinemia y riesgo cardiovascular.



Metabolismo energético mitocondrial y ataxias

Dr. Rafael Artuch

En esta línea de investigación se han analizado los aspectos clínicos y bioquímicos de las encefalomiopatías mitocondriales durante la infancia debidas a la alteración de la fosforilación oxidativa, así como el efecto del tratamiento con diferentes terapias: suplementos con antioxidantes (coenzima Q) y ácido fólico. Esta línea de investigación ha sido posible gracias a colaboraciones estables con centros de referencia dentro del contexto de la red Mitoespaña y al desarrollo de proyectos de investigación financiados y coordinados por el FIS. Por otro lado, coordinamos un ensayo clínico multicéntrico financiado por el FIS que pretende dilucidar el efecto del ácido fólico en enfermos con el síndrome de Kearns-Sayre. La ataxia es un signo neurológico que a menudo puede hallarse en pacientes pediátricos con encefalopatías genético-metabólicas. Se ha desarrollado una línea de investigación para el diagnóstico de enfermedades raras que se presentan con ataxia en la infancia (ataxias de origen mitocondrial, ataxias debidas a deficiencias de coenzima Q10 y de vitamina E, ataxia telangiectática, enfermedad de Niemann-Pick de tipo C, etc.). Esta línea de investigación ha sido posible, por un lado, gracias a nuestra participación en la Red Española para el Estudio de las Ataxias y, por otro, gracias a la consecución de dos proyectos coordinados por el FIS para el estudio del efecto del tratamiento con idebenona y riboflavina en la ataxia de Friedreich.

1. Mutaciones del ADN mitocondrial y nuclear de la coenzima Q10; defectos de folato cerebral y enfermedades mitocondriales.
2. Ataxias de Friedreich; tratamiento con idebenona y monitorización.

Investigación aplicada en enfermedades neuromusculares

Dr. Jaume Colomer y Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera

Los objetivos generales de esta línea son:

1. Profundizar en el conocimiento de la fisiopatología de las enfermedades neuromusculares infantiles para identificar posibles dianas terapéuticas.
2. Mejorar el diagnóstico patológico y molecular. Obtener un diagnóstico genético preciso en todos los pacientes e identificar los nuevos genes candidatos.
3. Facilitar la investigación en este campo mediante la recolección de tejidos y células, colaborando con otros centros y formando a personal técnico e investigador.

En la actualidad, nuestras líneas de investigación se centran en dos áreas principales

1. Distrofias musculares, incluida la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y las distrofias musculares congénitas (DMC), con especial interés en el papel de la matriz extracelular y del colágeno VI en las distrofias musculares.
2. Síndromes de depleción del ADN mitocondrial con afectación muscular.

En ambos casos, y mediante la aplicación de técnicas de alto rendimiento, como los microarrays, la bioinformática o los modelos celulares, se ha determinado la huella de la expresión génica del músculo de los pacientes comparado con músculo sano. Ello ha permitido identificar nuevos mecanismos fisiopatológicos y marcadores diagnósticos para estas enfermedades.

En colaboración con la Universidad de Barcelona y el CIBERDEM, se ha descrito una nueva función para el colágeno VI en la regulación del metabolismo de la glucosa en células musculares y adipocitos. Este hallazgo es la base de una patente solicitada.

Otros trastornos neurológicos

Dr. Jaume Campistol y Dr. Rafael Artuch

Desde hace tres décadas, nuestro grupo se dedica al diagnóstico de enfermedades raras de base genética. Aunque el grupo de enfermedades es muy amplio (y por lo tanto, nos es imposible abarcarlo en su totalidad debido a nuestras circunstancias), su selección posibilita un estudio más profundo o por parte de otros centros de referencia nacionales e internacionales que llevan a cabo procesos de investigación traslacional y que aportan un mejor conocimiento de estas enfermedades y la elaboración de publicaciones científicas. Dentro de este grupo de enfermedades, cabe destacar las acidemias orgánicas, los defectos en el metabolismo de las purinas/pirimidinas, la mucopolisacaridosis y los defectos del transporte de glucosa a través de la barrera hemoencefálica.

- Moléculas complejas.
- Defectos de glicosilación.
- Otras enfermedades genéticas (síndrome de Rett).



Enfermedades neurometabólicas de expresión en SNC

Dra. Àngels García-Cazorla y Dra. Aida Ormazabal

Desde el año 2003 desarrollamos el estudio de estas deficiencias metabólicas, a la vez que damos servicio a varios centros en España y Portugal. Estudiamos básicamente los defectos de la dopamina y la serotonina, y muy recientemente también hemos incorporado el estudio del GABA. Clínicamente, los pacientes presentan encefalopatías graves que se detectan por el estudio específico de este neurotransmisor en el líquido cefalorraquídeo (LRC). El principal objetivo es el diagnóstico con un enfoque terapéutico muy importante, ya que muchas de estas enfermedades tienen un tratamiento que puede mejorar o normalizar la clínica del paciente. Por otro lado, hay aspectos destacados en la investigación traslacional, con la incorporación de estudios de proteómica en LCR y de líneas celulares de tirosina hidroxilasa, que se analizan a través de distintas técnicas de biología celular y electrofisiología. Estos nuevos procedimientos se han podido incluir en la investigación gracias al establecimiento en los últimos tres años del laboratorio para el estudio de la sinapsis neuronal en enfermedades neuropediátricas, con el principal objetivo de estudiar el metabolismo sináptico.

Este progreso ha sido posible gracias a nuestra pertenencia a las redes INERGEN y REDEMETH, y a la concesión de una beca por parte de la Agencia de Gestión de Ayudas Universitarias y de Investigación (Generalitat de Cataluña) para la contratación de personal dedicado a la investigación de estas enfermedades. Actualmente disponemos de dos proyectos financiados por el FIS y llevamos a cabo determinaciones de neurotransmisores para prácticamente todos los centros de España, Portugal, Grecia y gran parte de Italia.

- Neurotransmisores (dopamina, serotonina y GABA) y pterinas: alteraciones primarias y secundarias.
- Proteínas sinápticas y factores de crecimiento neuronal.
- Modelo celular de déficit de tirosina hidroxilasa.
- Defectos de folato cerebral: defectos de síntesis y de transporte.
- Defectos de creatina cerebral.
- Defectos del transporte de glucosa.

Proyectos

- Apoyo a la investigación del síndrome de Rett. Fundación Inocente Inocente. 2012-2013. IP: Judith Armstrong.
- Application of global gene expression analysis and functional genomics to the study of the physiopathology, treatment and diagnosis of pediatric myopathies. CP09/00011. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2016. IP: Cecilia Jiménez-Mallebrera.
- Caracterización fenotípica y molecular del síndrome de deficiencia de coenzima Q10. PI11/02350. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Rafael Artuch.
- Contrato Río Hortega. Dra. Mireia Tondo. CM10/00095. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2014. IP: Rafael Artuch.
- Enfermedad de Niemann-Pick de tipo C. Evaluación clínica de pacientes con administración del inhibidor de sustrato N-butyldeoxynojirimycin. Actelion. 2012-. IP: M.^a del Mar O'Callaghan.
- Enfermedades raras de base genética que alteran el metabolismo de la dopamina en pacientes pediátricos: estandarización de un modelo experimental para el estudio de los mecanismos de neurotransmisión en célula cromafín. PI09/1132. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Àngels García-Cazorla.
- Estudio clínico de la historia natural de la enfermedad de Sanfilippo (MPSIII). Asociación de las Mucopolisacaridosis y los Síndromes Relacionados. 2009-2013. IP: Mercè Pineda.
- Estudio de enfermedades graves neurológicas en la infancia. 16163. Caja Navarra. 2012. IP: Àngels García-Cazorla.
- Estudios clínicos, neurorradiológicos, bioquímicos y moleculares de aspectos fenotípicos, fisiopatológicos y terapéuticos en el síndrome de deficiencia cerebral de creatina. PI09/1122. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Jaume Campistol.
- Estudio terapéutico multicéntrico para trastornos del comportamiento en el síndrome de Rett. Fondo especial Biorett. 2009-. IP: Mercè Pineda.
- Grupo de investigación de neurociencias y metabolismo pediátrico. 2009SGR355. AGAUR. 2009-2014. IP: Jaume Campistol.
- Hacia una cura de la enfermedad del síndrome de Rett: retraso mental en niñas. 20281. Caja Navarra. 2012. IP: Mercè Pineda.



- Marcadores de disfunción sináptica en el síndrome de Rett. Asociación Catalana del Síndrome de Rett. 2011-2012. IP: Àngels García-Cazorla.
- Modelo celular para el estudio y tratamiento del desequilibrio sináptico excitador/inhibidor en el síndrome de Rett. 2012-2015. IP: Àngels García-Cazorla.
- Neuropsychological rehabilitation after moderate and severe childhood TBI, a randomized study with parent-supported intervention, children with robotic intervention and control group. 111330/31. Fundació La Marató de TV3. 2012-2015. IP: Pilar Poo.
- Nuevas perspectivas sobre las distrofias musculares: papel del colágeno VI, tejido adiposo intramuscular y metabolismo intermediario. Implicaciones para el diagnóstico y los tratamientos futuros. PI10/00177. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2013. IP: Cecilia Jiménez-Mallebrera.
- Programa de intensificación de la actividad investigadora. Dra. Àngels García-Cazorla. SIVI1402/11. Generalitat de Catalunya. Departamento de Salud. 2012. IP: Àngels García-Cazorla.
- Programa de intensificación de la actividad investigadora. Dr. Rafael Artuch. INT10/202. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Rafael Artuch.
- Toxina botulínica para el tratamiento de la sialorrea en pacientes pediátricos con enfermedades neurológicas. Allergan. 2008-2012. IP: Pilar Poo.

Ensayos clínicos y estudios observacionales

- Eficacia y seguridad del acetato de eslicarbazepina (BIA 2-093) como terapia coadyuvante para crisis parciales refractarias en niños: estudio clínico doble ciego, aleatorizado, comparado con placebo, de grupos paralelos y multicéntrico. SCO/BIA-2093-305. Fundación Bial. 2009- IP: Jaume Campistol.
- Estudio clínico de fase II, doble ciego, explorador, de grupos paralelos y controlado con placebo para evaluar dos pautas posológicas de GSK2402968. DMD114117. 2011-. IP: Jaume Colomer.
- Estudio DMD 114044 Fase III. ProSENTA-Glaxo. IP: Jaume Colomer.
- Estudio abierto de extensión de un estudio doble ciego, aleatorizado, controlado con placebo y multicéntrico. E2090-E044-313. 2009-. IP: Jaume Campistol.
- Registro europeo del uso de fármacos antiepilépticos en pacientes con síndrome de Lennox-Gastaut (SLG). E2080-E044-401. Parexel International. 2008-. IP: Jaume Campistol.
- Registro europeo pediátrico materno de adultos de Kuvan® (KAMPER). EMR700773-001. Merck-Farma y Química. 2010-. IP: Jaume Campistol.
- Tratamiento con ácido fólico en pacientes con defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial. EC07/90095. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Mercè Pineda.

Publicaciones

- Armayones M, Vilaseca MA, Cutillas J, Fàbrega J, Fernández JJ, García M, Egea M, Pousada M, Gómez-Zuñiga B, Pérez-Payarols J, Artuch R, Palau F, Serrano M. Guiametabolica.org empowerment through internet tools in inherited metabolic diseases. Orphanet J Rare Dis 2012; 7:53. FI: 5,933 (Q1).
- Alonso A, Merchan P, Sandoval JE, Sánchez-Arrones L, García-Cazorla A, Artuch R, Ferran JL, Martínez-de-la-Torre, Puellas L. Development of the serotonergic cells in murine raphe nuclei and their relations with rhombomeric domains. Brain Struct Funct 2012. FI: 5,628 (Q1).
- Bebbington A, Downs J, Percy A, Pineda M, Zeev BB, Bahi N, Leonard H. The phenotype associated with a large deletion on MECP2. Eur J Hum Genet 2012; 20 (9): 921-7. FI: 4,400 (Q1).
- Betsalel OT, Pop A, Rosenberg EH, Fernández Ojeda M, Jakobs C, Salomons GS. Creatine Transporter Research Group. Detection of variants in SLC6A8 and functional analysis of unclassified missense variants. Mol Genet Metab 2012; 105 (4): 596-601. FI: 3,193 (Q2).



- Campistol J, Gálvez H, García Cazorla A, Málaga I, Iriondo M, Cusí Sanchez V. Disfunción neurológica inducida por bilirrubina. *Neurologia* 2012; 27 (4): 202-11. FI: 0,790 (Q4).
- Campistol J, González MJ, Gutiérrez AP, Vilaseca MA. Tratamiento y control de los pacientes con fenilcetonuria: resultados del grupo colaborativo de unidades de seguimiento en España. *Med Clin (Barc)* 2012; 138 (5): 185-91. FI: 1,385 (Q2).
- Casado M, O'Callaghan M, Montero R, Pérez Cerda C, Briones P, Quintana E, Muchart J, Aracil A, Pineda M, Artuch R. Mild clinical and biochemical phenotype in two patients with PMM2-CDG (Congenital Disorder of Glycosylation Ia). *Cerebellum* 2012; 11 (2): 557-63. FI: 3,207 (Q2).
- Chaouch A, Müller JS, Guergueltcheva V, Dusl M, Schara U, Rakocevic V, Lindberg C, Scola RH, Werneck LC, Colomer J, Nascimento A, Vilchez JJ, Muelas N, Argoz Z, Abitch A, Lochmüller H. A retrospective clinical study of the treatment of slow-channel congenital myasthenic syndrome. *J Neurol* 2012; 259 (3): 474-81. FI: 3,473 (Q1).
- Emmanuele V, García Cazorla A, Huang HB, Coku J, Dorado B, Cortes EP, Engelstad K, De Vivo DC, DiMauro S, Bonilla E, Tanji K. Decreased hippocampal expression of calbindin D(28K) and cognitive impairment in MELAS. *J Neurol Sci* 2012; 317 (1-2): 29-34. FI: 2,353 (Q2).
- Ferrer-Cortès X, Font A, Bujan N, Navarro-Sastre A, Matalonga L, Arranz JA, Riudor E, Del Toro M, García Cazorla A, Campistol J, Briones P, Ribes A, Tort F. Protein expression profiles in patients carrying NFU1 mutations. Contribution to the pathophysiology of the disease. *J Inherit Metab Dis* 2012. FI: 3,577 (Q2).
- Fons C, Rizzu P, García Cazorla A, Martorell L, Ormazábal A, Artuch R, Campistol J, Fernández Álvarez E. TITF-1 gene mutation in a case of sporadic non-progressive chorea. Response to levodopa treatment. *Brain Dev* 2012; 34 (3): 255-7. FI: 2,119 (Q3).
- Fons C, Campistol J, Panagiotakaki E, Giannotta M, Arzimanoglou A, Gobbi G, Neville B, Ebinger F, Nevsimalova S, Laan L, Casaer P, Spiel G, Ninan M, Sange G, Artuch R, Schyns T, Vavassori R, Poncelin D. ENRAH Consortium. Alternating hemiplegia of childhood: metabolic studies in the largest European series of patients. *Eur J Paediatr Neurol* 2012; 16 (1): 10-14. FI: 2,123 (Q2).
- García-Puig M, Fons-Estupina MC, Rives-Sola S, Berruenco-Moreno R, Cruz-Martinez O, Campistol J. Neurotoxicidad por metotrexato en pacientes pediátricos. Descripción de los síntomas clínicos y hallazgos neurorradiológicos. *Rev Neurologia* 2012. 54: 712-718. FI: 0,652 (Q4).
- García Jiménez MC, Baldellou A, García Silva MT, Dalmau Serra J, García Cazorla A, Gómez López L, Pedrón C, Alonso O, Peña L, Luz M, Martínez Pardo M, Lambruschini N. Estudio epidemiológico de las enfermedades metabólicas con homocistinuria en España. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (3): 133-9. FI: 0,770 (Q4).
- Grillo E, Villard L, Clarke A, Ben Zeev B, Pineda M, Bahi-Buisson N, Hryniewiecka A, Bienvenu T, Armstrong J, Martínez AR, Mari F, Veneselli E, Russo S, Vignoli A, Pini G, Djuric M, Bisgaard AM, Mejaski V, Polgar N, Cogliati F, Ravn K, Pintaudi M, Melegh B, Craiu D, Djukic A, Renieri A. Rett networked database: an integrated clinical and genetic network of Rett syndrome databases. *Hum Mutat* 2012; 33 (7): 1031-6. FI: 5,686 (Q1).
- Gutiérrez Mata AP, Vilaseca MA, Capdevila Cirera A, Vidal Oller M, Alonso Colmenero I, Colome R, López Sala A, Lambruschini Ferri N, Gutierrez A, Gassio R, Artuch R, Campistol J. Evolución neurológica, neuropsicológica y oftalmológica tras un año de suplementación con ácido docosahexaenoico en pacientes fenilcetonúricos. *Rev Neurol* 2012; 55 (4): 200-6. FI: 0,652 (Q4).
- Heinzen EL, Swoboda KJ, Hitomi Y, Gurrieri F, Nicole S, de Vries B, Tiziano FD, Fontaine B, Walley NM, Heavin S, Panagiotakaki E, European Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC) Genetics Consortium, Nicole S, Gurrieri F, Neri G, de Vries B, Koelewijn S, Kamphorst J, Geilenkirchen M, Pelzer N, Laan L, Haan J, Ferrari M, Van den Maagdenberg A, Biobanca e Registro Clínico per l'Emiplegia Alternante (I.B.AHC) Consortium, Zucca C, Bassi MT, Franchini F, Vavassori R, Giannotta M, Gobbi G, Granata T, Nardocci N, De Grandis E, Veneselli E, Stagnaro M, Gurrieri F, Neri G, Vigevano F, European Network for Research on Alternating Hemiplegia (ENRAH) for Small and Medium-sized Enterprises (SMEs) Consortium, Panagiotakaki E, Oechsler C, Arzimanoglou A, Nicole S, Giannotta M, Gobbi G, Ninan M, Neville B, Ebinger F, Fons C, Campistol J, Kemlink D, Nevsimalova S, Laan L, Peeters-Scholte C, Van den Maagdenberg A, Casaer P, Casari G, Sange G, Spiel G, Boneschi FM, Zucca C, Bassi MT, Schyns T, Crawley F, Poncelin D, Vavassori R, Fiori S, Abiusi E, Di Pietro L, Sweney MT, Newcomb TM, Viollet L, Huff C, Jorde LB, Reyna SP, Murphy KJ, Shianna KV, Gumbs CE, Little L, Silver K, Ptáček LJ, Haan J, Ferrari MD, Bye AM, Herkes GK, Whitelaw CM, Webb D, Lynch BJ, Uldall P, King MD, Scheffer IE, Neri G, Arzimanoglou A, van den Maagdenberg AM, Sisodiya SM, Mikati MA, Goldstein DB. De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood. *Nat Genet* 2012; 44 (9): 1030-4. FI: 35,532 (Q1).



- Jiménez E, Ormazábal A, Serrano M, Ortez C, Artuch R, García Cazorla A, Campistol J. Aminoácidos en líquido cefalorraquídeo y plasma: utilidad en el estudio de las enfermedades neuropediátricas. *Rev Neurol* 2012; 54 (7): 394-8. FI: 0,652 (Q4).
- Juan-Mateu J, Rodríguez MJ, Nascimento A, Jiménez-Mallebrera C, González-Quereda L, Rivas E, Paradas C, Madruga M, Sánchez-Ayaso P, Jou C, González-Mera L, Munell F, Roig-Quilis M, Rabasa M, Hernández-Lain A, Díaz-Manera J, Gallardo E, Pascual J, Verdura E, Colomer J, Baiget M, Olivé M, Gallano P. Prognostic value of X-chromosome inactivation in symptomatic female carriers of dystrophinopathy. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 4: 82. FI 5,993 (Q1).
- Kim J, Jiménez Mallebrera C, Foley AR, Fernández Fuente M, Brown SC, Torelli S, Feng L, Sewry CA, Muntoni F. Flow cytometry analysis: a quantitative method for collagen VI deficiency screening. *Neuromuscul Disord* 2012; 22 (2): 139-48. FI: 2,797 (Q2).
- López-Laso E, Beyer K, Opladen T, Artuch R, Saunders-Pullman R. Dyskinesias as a limiting factor in the treatment of Segawa disease. *Pediatr Neurol* 2012; 46 (6): 404-6. FI: 1,513 (Q2).
- Martorell L, Tondo M, Garcia-Fructuoso F, Naudó M, Alegre C, Gámez J, Genovés J, Poo P. Screening for the presence of FMR1 premutation alleles in a Spanish population with fibromyalgia. *Clin Rheumatol* 2012; 31 (11): 1611-5. FI: 1,996 (Q3).
- Mormeneo E, Jiménez Mallebrera C, Palomer X, De Nigris V, Vázquez Carrera M, Orozco A, Nascimento A, Colomer J, Lerín C, Gómez Foix AM. PGC-1 α induces mitochondrial and myokine transcriptional programs and lipid droplet and glycogen accumulation in cultured human skeletal muscle cells. *PLoS One* 2012; 27 (1): e29985. FI: 4,092 (Q1).
- Navarro-Sastre A, Tort F, García Villoria J, Pons MR, Nascimento A, Colomer J, Campistol J, Yoldi ME, López Gallardo E, Montoya J, Unceta M, Martínez MJ, Briones P, Ribes A. Mitochondrial DNA depletion syndrome: New descriptions and the use of citrate synthase as a helpful tool to better characterise the patients. *Mol Genet Metab* 2012; 107 (3): 409-15. FI: 3,193 (Q2).
- O'Callaghan M, Emperador S, López Gallardo E, Jou C, Buján N, Montero R, García Cazorla A, Gonzaga D, Ferrer I, Briones P, Ruiz Pesini E, Pineda M, Artuch R. New mitochondrial DNA mutations in tRNA associated with three severe encephalomyopathic phenotypes: neonatal, infantile, and childhood onset. *Neurogenetics* 2012; 13 (3): 245-50. FI: 3,354 (Q2).
- Paco S, Ferrer I, Jou C, Cusí V, Corbera J, Torner F, Gualandi F, Sabatelli P, Orozco A, Gómez Foix AM, Colomer J, Nascimento A, Jiménez Mallebrera C. Muscle Fiber Atrophy and Regeneration Coexist in Collagen VI-Deficient Human Muscle: Role of Calpain-3 and Nuclear Factor- κ B Signaling. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2012; 71 (10): 894-906. FI: 4,258 (Q1).
- Pajares S, Alcalde C, Couce ML, Del Toro M, González Meneses A, Guillén A, Pineda M, Pintos G, Gort L, Coll MJ. Molecular analysis of mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A) in Spain. *Mol Genet Metab* 2012; 106 (2): 196-201. FI: 3,193 (Q2).
- Patterson MC, Hendriksz CJ, Walterfang M, Sedel F, Vanier MT, Wijbourg F. Recommendations for the diagnosis and management of Nieman-Pick disease type C: an update. *Mol Genet Metab* 2012; 106 (3): 330-44. FI: 3,539 (Q1).
- Pérez Dueñas B, Sempere A, Campistol J, Alonso I, Díez M, González V, Merinero B, Desviat LR, Artuch R. Novel features in the evolution of adenylosuccinate lyase deficiency. *Eur J Pediatr Neurol* 2012; 16 (4): 343-8. FI: 2,123 (Q2).
- Pérez-Poyato MS, Gordo MM, Marfa MP. Initiation and discontinuation of substrate inhibitor treatment in patients with Niemann-Pick type C disease. *Gene* 2012. 506: 207-210. FI: 2,341(Q3).
- Pérez Poyato M, Recansens MM, Abizanda IF, Jiménez RD, Lafuente AL, Sánchez VC, Rodríguez Revenga L, Coll MJ, Gort L, Poo P, Pineda M. Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis: follow-up on a Spanish series. *Gene* 2012; 499 (2): 297-302. FI: 2,341 (Q3).
- Pérez Poyato M, Mila M, Ferrer I, Cusí V, Vázquez López M, Camino R, Coll MJ, Gort L, Pineda M. Lipofuscinosis neuronal ceroida: algoritmo diagnóstico y descripción clínica de las variantes infantil tardía finlandesa (CLN5) y turca (CNL7). *Rev Neurol* 2012; 54 (9): 544-50. FI: 0,652 (Q4).
- Pérez Poyato M, O'Callaghan M, Marfa MP. Initiation and discontinuation of substrate inhibitor treatment in patients with Niemann-Pick type C disease. *Gene* 2012; 506 (1): 207-10. FI: 2,341 (Q3).
- Rice GI, Kasher PR, Forte GM, Mannion NM, Greenwood SM, Szykiewicz M, Dickerson JE, Bhaskar SS, Zampini M, Briggs TA, Jenkinson EM, Bacino CA, Battini R, Bertini E, Brogan PA, Brueton LA, Carpanelli M, De Laet C, De Lonlay P, Del Toro M, Desquerre I, Fazzi E, García Cazorla A, Heiberg A, Kawaguchi M, Kumar R, Lin JP, Lourenco CM, Male



AM, Marques W Jr, Mignot C, Olivieri I, Orcesi S, Prabhakar P, Rasmussen M, Robinson RA, Rozenberg F, Schmidt JL, Steindl K, Tan TY, van der Merwe WG, Vanderver A, Vassallo G, Wakeling EL, Wassmer E, Whittaker E, Livingston JH, Lebon P, Suzuki T, McLaughlin PJ, Keegan LP, O'Connell MA, Lovell SC, Crow YJ. Mutations in ADAR1 cause Aicardi-Goutières syndrome associated with a type I interferon signature. *Nat Genet* 2012; 44 (11): 1243-8. FI: 35,532 (Q1).

- Roubertie A, Mariani LI, Fernández Álvarez E, Doummar D, Roze E. Treatment for dystonia in childhood. *Eur J Neurol* 2012; 19 (10): 1292-9. FI: 3,692 (Q1).
- Salviati L, Trevisson E, Rodríguez Hernández MA, Casarin A, Pertegato V, Doimo M, Cassina M, Agosto C, Desbats MA, Sartori G, Sacconi S, Memo L, Zuffardi O, Artuch R, Quinzii C, DiMauro S, Hirano M, Santos C, Navas P. Haploinsufficiency of COQ4 causes coenzyme Q10 deficiency. *J Med Genet* 2012; 49 (3): 187-91. FI: 6,365 (Q1).
- Sánchez Fernández I, Rebollo M, Muñoz Almagro C, Monfort L, Fernández Ureña S, Rueda A, Colomé R, Pérez Dueñas B. Human metapneumovirus in the cerebrospinal fluid of a patient with acute encephalitis. *Arch Neurol* 2012; 69 (5): 649-52. FI: 7,584 (Q1).
- Sánchez-Masian DF, Artuch R, Mascort J, Jakobs C, Salomons G, Zamora A, Casado M, Fernandez M, Recio A, Lujan A. L-2-hydroxyglutaric Aciduria in two female yorkshire terriers. *J Am Anim Hosp Assoc* 2012; 48 (5): 366-71. FI: 0,964 (Q4).
- Serrano M, Sanz Cuesta M, Villaronga M, Frontado L, Pérez Dueñas B. Cloperastine-based cough syrup and acute dystonic reactions. *Dev Med Child Neurol* 2012; 54 (3): 287. FI: 2,918 (Q1).
- Serrano M, Rebollo M, Depienne C, Rastetter A, Fernández Álvarez E, Muchart J, Martorell L, Artuch R, Obeso JA, Pérez Dueñas B. Reversible generalized dystonia and encephalopathy from thiamine transporter 2 deficiency. *Mov Disord* 2012; 27 (10): 1295-8. FI: 4,505 (Q1).
- Serrano M, Pérez Dueñas B, Montoya J, Ormazábal A, Artuch R. Genetic causes of cerebral folate deficiency: Clinical, biochemical and therapeutic aspects. *Drug Discov Today* 2012; 17 (23-24): 1299-306. FI: 6,828 (Q1).
- Tondo M, Gámez J, Gutiérrez Rivas E, Medel R, Martorell L. Genotype and phenotype study of 34 Spanish patients diagnosed with oculopharyngeal muscular dystrophy. *J Neurol* 2012; 259 (8): 1546-52. FI: 3,473 (Q1).
- Villar C, Campistol J, Fons C, Armstrong J, Mas A, Ormazabal A, Artuch R. Glycine and L-arginine treatment causes hyperhomocysteinemia in cerebral creatine transporter deficiency patients. *Jimd Rep* 2012. 4: 13-16
- Wijburg FA, Sedel F, Pineda M, Hendriksz CJ, Fahey M, Walterfang M, Patterson MC, Wraith JE, Kolb SA. Development of a suspicion Index to aid diagnosis of Niemann-Pick disease type C. *Neurology* 2012; 78 (20): 1560-7. FI: 8,312 (Q1).

Redes

- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Ministerio de Economía y Competitividad. Instituto de Salud Carlos III.
- Red europea Treat-NMD.



Etiopatogenia y tratamiento de los trastornos mentales graves

La esquizofrenia, el trastorno mental grave más paradigmático, afecta aproximadamente al 1% de la población y es uno de los trastornos mentales que provoca más discapacidad: se ha estimado que los trastornos mentales graves afectan al 2,8% de la población. El grupo se dedica a la investigación en torno a las personas que sufren enfermedades mentales graves y está formado por un equipo multidisciplinario (con miembros de los ámbitos de la psiquiatría, la psicología, la enfermería, la biología, el trabajo social, etc.). El área de estudio es amplia e integra desde factores de expresión génica hasta intervenciones psicosociales. El grupo forma parte del CIBER de Salud Mental (CIBER-SAM), financiado por el Instituto de Salud Carlos III.

Equipo investigador

Coordinadores	Dra. Judith Usall y Dr. Josep Maria Haro
Investigadores/as	José Ángel Alda, Itziar Alonso, Susana Araya, Belén Arranz, María Elena Blanco, Gildas Brebion, Anna Butjosa, Claudia Caprile, Emma Casas, Daniel Cruz, Montse Dolz, Gemma Escartín, Gemma Escuder, Aida Farreny, Alexandrina Foix, Pablo Fuentealba, Montserrat Fusté, Josep Maria Haro, Sergio Herrera, Elena Huerta, Raquel Iniesta, Marcia Irazabal, Fernando Lacasa, Raquel López, María Ángeles Mairena, Francisco Martínez, Josep Lluís Matalí, Iria Meléndez, Alfonso Monje, Rubén Moreno, Jordi Navarra, Christian Núñez, Carla Obradors, Susana Ochoa, Beatriz Olaya, Trini Peláez, Jaume Perales, María Dolores Picouto, Raquel Pinacho, Belén Ramos, Mercedes Roca, Iñigo Romero, Luis San, Bernardo Sánchez, Eduardo Serrano, Christian Stephan-Otto, Judith Usall y Victòria Villalta
Estadístico	Jaume Aguado
Técnicos/as de laboratorio	Joel García y Núria Villalmanzo
Personal de soporte	Jordan Bertsch y Maria Victoria Moneta
Estudiantes en prácticas grado Genética	Gemma Riquelme
Colaboradores/as	Marta Coromina, Jorge Cuevas, Maria Jose Escandell, Isidre Ferrer, Mar García, Mercedes García, Grace Gill, Carla Jané, Guillermo López, Jose Ramon Martin, Javier Meana, Eva Miquel, Marta Pardo, Beatriz del Pino, Marta Puig, Stephanie Sammut, Núria Sebastián, Sarabel Solís, Salvador Soto, Charles Spence, Elsa Valdizán, Sonia Vilamala y Judit Villén.

Líneas de investigación

Bases clínicas, cognitivas y psicosociales de los trastornos mentales severos

Dra. Susana Ochoa

Evaluar las características clínicas, psicosociales y neuropsicológicas que presentan las personas con un trastorno mental grave permitirá identificar de forma más adecuada las necesidades de tratamiento en cada uno de los casos. Esta línea tiene como objetivo evaluar distintos aspectos clínicos, sociales y neuropsicológicos, entre otros, de las personas que empiezan a mostrar los primeros episodios de trastorno mental grave. Por otro lado, para poder llevar a cabo buenas evaluaciones en estos ámbitos, es necesario disponer de instrumentos de medición adecuados.

- Determinar las variables de funcionamiento clínico y social o neuropsicológicas que más inciden en una peor evolución del trastorno con la intención de poder prevenir el deterioro.
- Estudiar las diferencias clínicas, sociales y neuropsicológicas de los distintos trastornos mentales graves.
- Determinar los aspectos genéticos y biológicos implicados en los distintos subtipos clínicos.
- Disponer de instrumentos de medida adecuados para la evaluación de las personas con un trastorno mental grave.



Epidemiología

Dr. Josep Maria Haro

El interés de la línea de investigación es determinar el impacto (prevalencia y discapacidad) de las enfermedades mentales en la población general y la atención sanitaria que reciben las personas que las padecen. Los estudios epidemiológicos son necesarios para la planificación y la gestión de los recursos, así como para la evaluación de la existencia y el impacto de factores asociados a la posibilidad de sufrir un trastorno mental. Los diferentes proyectos de la línea se centran tanto en población adulta como en población infantojuvenil, así como en la tercera edad.

- Determinar la prevalencia de las enfermedades mentales en población adulta e infantojuvenil.
- Estudiar las características sociodemográficas y los factores de riesgo asociados a las enfermedades mentales.
- Analizar la forma en la que los servicios sanitarios atienden a las personas con problemas de salud mental.
- Conocer el impacto de los problemas de salud mental en la calidad de vida y la discapacidad.
- Analizar la relación entre envejecimiento y enfermedades neuropsiquiátricas.

Intervenciones en salud mental

Dra. Judith Usall

Los actuales tratamientos farmacológicos y psicológicos no son efectivos en todas las personas que padecen esquizofrenia. El grupo realiza ensayos clínicos sobre el tratamiento de la esquizofrenia resistente o con síntomas negativos predominantes, tanto farmacológicos como psicológicos. Se han llevado a cabo cuatro ensayos clínicos de forma independiente de la industria farmacéutica y con financiación tanto pública como de fundaciones privadas (Stanley Foundation). La psicofarmacología sensible al género y al sexo también se tiene en cuenta en las investigaciones que se llevan a cabo.

Procesos básicos de percepción, atención y acción

Dr. Jordi Navarra

Esta línea de investigación tiene por objeto describir determinados procesos perceptivos y de atención normales y disfuncionales (por ejemplo, en la esquizofrenia). En concreto, se estudia cuáles son los mecanismos cerebrales que permiten (1) reducir la asincronía entre información sensorial (visual y auditiva, por ejemplo) sobre un determinado acontecimiento; (2) codificar información sensorial de forma integrada o independiente; (3) seleccionar una lengua u otra según el contexto, y (4) coordinar información sensorial y motriz durante la ejecución de un movimiento.

- Describir las bases cognitivas y neurofisiológicas de la adaptación a la asincronía entre señales de distintas modalidades sensoriales.
- Investigar los mecanismos de filtro e integración de información sensorial en la esquizofrenia.
- Describir el papel de la percepción de caras en la selección e inhibición de lenguas en bilingües.
- Estudiar el rol de la integración de información sensoriomotriz durante la ejecución de movimientos en la fenilcetonuria.

Más información: <http://lab.jordinavarra.com/>

Psiquiatría molecular

Dra. Belén Ramos

La investigación tiene por objeto entender cómo los fallos moleculares en enfermedades mentales graves permiten el desarrollo de alteraciones en el árbol dendrítico que contribuyen a provocar defectos en la conectividad neuronal de pacientes con esquizofrenia.

El patrón dendrítico desempeña un papel importante en la transmisión de la información al sistema nervioso, y en la patología mental está alterado. La hipótesis del neurodesarrollo postula que determinadas anomalías durante el desarrollo podrían ser responsables de fallos de conectividad y del consiguiente desencadenamiento de la enfermedad en el adulto. No obstante, aún estamos lejos de poder entender los mecanismos patológicos. Se ha propuesto que cambios en la expresión génica contribuyen al desarrollo y a la terapia de estas enfermedades. Estudios previos, incluidas nuestras propias investigaciones, sugieren que la desregulación del factor de transcripción Sp4, esencial en el desarrollo dendrítico, podría estar implicada, en parte, en la patogénesis y los mecanismos de acción terapéuticos de trastornos psiquiátricos mediante el control del patrón dendrítico. Estamos explorando esta hipótesis en cerebros humanos post mórtem de pacientes psiquiátricos, y lo estamos ampliando a otros reguladores transcripcionales aún no determinados basándonos en el análisis a gran escala proteómica cuantitativa y de expresión génica. Además, esta línea de investigación se apoya también en el estudio del desarrollo dendrítico en neuronas como modelo para entender los mecanismos patológicos que llevan a árboles dendríticos aberrantes en enfermedades psiquiátricas y para comprobar si fármacos psicotrópicos pueden modular los árboles dendríticos.



- Identificar nuevos reguladores transcripcionales y efectores celulares alterados en cerebros de enfermos con esquizofrenia.
- Estudiar el factor de transcripción Sp4 y nuevos factores en cerebros humanos post mórtem de pacientes psiquiátricos y su asociación con sintomatología concreta.
- Estudiar el efecto de tratamientos farmacológicos y marcadores moleculares alterados en la enfermedad mental en el desarrollo dendrítico mediante silencio génico.
- Identificar biomarcadores periféricos en primeros episodios psicóticos.

Trastornos mentales en la infancia y la adolescencia

Dr. Luis San

En las últimas décadas se ha producido un claro reconocimiento de la importancia de los trastornos mentales para los pacientes y también para la sociedad.

Evidentemente, el objetivo final de la investigación en psiquiatría infantojuvenil es mejorar la práctica clínica. Así pues, es preciso incrementar la relación entre estas dos perspectivas tanto para optimizar la práctica cotidiana como para priorizar una investigación que responda a preguntas relevantes para la mejora de los diagnósticos y los tratamientos. Por ello hay que promocionar la investigación que incorpore diferentes disciplinas, tanto básicas como clínicas. De especial relevancia son la neuropsicología del desarrollo, la genética, la neuroimagen, la neurobiología, la terapéutica, la epidemiología y la prevención.

Proyectos

- An age-friendly city for a successful ageing. Fundació Caixa d'Estalvis i Pensions de Barcelona. 2011-2013. IP: Josep Maria Haro.
- Computational neuroscience (Ramon y Cajal). RYC-2010-05952. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2011-2016. IP: Rubén Moreno.
- Construyendo el puzle de la esquizofrenia: nuevas dianas terapéuticas. 20946. Fundació Caja Navarra. 2012. IP: Belén Ramos.
- Control transcripcional de la morfología de los árboles dendríticos en la patogenia y terapia de enfermedades neuropsiquiátricas. BFU2008-01103. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2008-2012. IP: Belén Ramos.
- COST - Time In Mental Activity: theoretical, behavioral, bioimaging and clinical perspectives (TIMELY). TD0904. European Commission. 2010-2014. IP: Jordi Navarra.
- COURAGE in Europe - Collaborative Research of AGEing in Europe. FP7-223071. European Commission. 2009-2012. IP: Josep Maria Haro.
- Determinantes clínicos y neurobiológicos de segundos episodios de esquizofrenia. Estudio longitudinal de primeros episodios psicóticos. PI11/0134. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Judith Usall.
- Diferencias clínicas, sociales y neuropsicológicas entre primeros episodios psicóticos y depresivos. Instituto de Salud Carlos III (FI08/00358). 2010-2012. IP: Josep Maria Haro.
- Drawing neuronal circuits without seeing them. PIRG08-GA-2010-276795. European Commission. 2011-2015. IP: Rubén Moreno.
- Efectos de la intervención en resolución de problemas y flexibilidad cognitiva sobre la funcionalidad de enfermos con trastorno bipolar. Beca Parque Sanitario Sant Joan de Déu. 1 año. IP: Gemma Escartín Martín.
- Eficacia del entrenamiento metacognitivo (EMC) sobre los síntomas, la metacognición y el funcionamiento social y neuropsicológico en personas con psicosis de evolución breve. PI11/01347. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Susana Ochoa.
- Estado de salud, calidad de vida y bienestar de la población española de edad avanzada: un estudio epidemiológico. PI09/1845. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Josep Maria Haro.
- Estudio multicéntrico longitudinal sobre características clínicas, cognitivas y de neuroimagen en niños y adolescentes con síndrome de riesgo de psicosis. PI11/02684. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Montse Dolz.



- Estudio de las alucinaciones desde un enfoque neurofuncional y cognitivo. PI10/02479. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2013. IP: Gildas Brebion.
- Grupo clínico asociado a la REDIAP (Red de Investigación en Actividades Preventivas y Promoción de la Salud en Atención Primaria). RD06/0018/0016. Instituto de Salud Carlos III. 2007-2012. IP: María Elena Blanco.
- Grupo de investigación en trastornos mentales graves. 2009SGR1180. AGAUR. 2009-2013. IP: Josep Maria Haro.
- Hacia un diagnóstico objetivo del TDA/H. Fundació Agrupació Mútua. 2012-2013. IP: Jordi Navarra.
- Hallucinations and source memory impairment in schizophrenia patients and non-clinical individuals. CP09/00292. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2016. IP: Gildas Brebion.
- Mecanismos perceptivos de realineación temporal (Ramón y Cajal). RYC-2008-03672. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2008-2012. IP: Jordi Navarra.
- Mecanismos perceptivos de realineación temporal. PSI2009-12859. Ministerio de Ciencia e Innovación (MICIIN). 2010-2013. IP: Jordi Navarra.
- Organización funcional de circuitos sinápticos en el sistema talámico-hipocampal. BFU2010-19146. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2011-2013. IP: Pablo Fuentealba.
- Pathologies of the social brain: a neurofunctional approach to social disability in autism, paranoia and social anxiety. 090810. Fundació La Marató TV3. 2010-2013. IP: Victòria Villalta.
- Prevalencia de los trastornos del sueño en niños y adolescentes con diagnóstico reciente de trastorno por déficit de atención con hiperactividad y su relación con el metabolismo del hierro. PI11/02009. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: José Ángel Alda.
- Pronóstico de uno a dos años de los primeros episodios de trastornos mentales graves: diferencias entre mujeres y hombres. 20280. Fundació Caja Navarra. 2012. IP: Susana Ochoa.
- Reorganización sináptica del circuito amígdala-hipocampo durante estrés. PRI-PIBIN-2011-1086. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012-2014. IP: Pablo Fuentealba.
- RETICS Biobancos. Banco de Tejidos Neurológicos. RD09/0076/00104. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2013. IP: Mercedes Roca.
- School children mental health in Europe - SCMHE. 2006336. European Commission. 2008-2012. IP: Josep Maria Haro.
- Transcriptional control of dendritic arbors morphology in pathogeny and therapy of neuropsychiatric diseases. 209064. European Commission. 2007-2012. IP: Belén Ramos.
- Validación de la escala de autopercepción del estigma social «Link's Perceived Devaluation and Discrimination Scale». PI08/90551. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Francisco Martínez.

Ensayos clínicos y estudios observacionales

- A 6-month double-blind, placebo-controlled study of efficacy of raloxifene as an adjuvant treatment for negative symptoms of schizophrenia in postmenopausal women. Stanley Foundation. 2011-2013. IP: Judith Usall.
- Eficacia de quetiapina de liberación prolongada versus placebo como terapia coadyuvante al tratamiento eutimizante en el control de los síntomas. D1443L00079. CIBERSAM. 2010-. IP: Belén Arranz.
- Estudio de fase IIIb, doble ciego, aleatorizado, controlado con fármaco activo y en grupos paralelos para comparar el tiempo hasta la respuesta del dimesilato de lisdexanfetamina frente al clorhidrato de atomoxetina en niños y adolescentes de 6 a 17 años con trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) que han presentado respuesta inadecuada al tratamiento con metilfenidato. SPD489-317. 2011-. IP: José Ángel Alda.
- Estudio multicéntrico, aleatorizado, doble ciego, controlado, de dosis flexibles y grupos paralelos para evaluar la eficacia y la seguridad de la paliperidona. R076477-PSZ-3003. Jassen-Cilag. 2010-. IP: Bernardo Sánchez.



- Estudio observacional de cohortes prospectivo de pacientes con síntomas persistentes de esquizofrenia para describir el curso y la carga de la enfermedad. MN28151. 2012. IP: Josep Maria Haro.
- Estudio para evaluar el impacto de un programa psicoeducacional para padres en adherencia al tratamiento farmacológico en niños con TDAH. B4Z-XM-O024. Lilly. 2009-. IP: José Ángel Alda.
- Estudio REINTEGRA (registro epidemiológico para el análisis del nivel de remisión psicosocial y sintomática e integración en la esquizofrenia). JAN-ESQ-2010-01. Janssen-Cilag. 2010-. IP: Belén Arranz.
- Factores clínicos y neuropsicológicos asociados a la respuesta a antipsicóticos de segunda generación en niños y adolescentes diagnosticados de primer episodio del espectro esquizofrénico de inicio precoz. EC10-175. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Luis San.

Publicaciones

- Ascher-Svanum H, Novick D, Haro JM, Aguado J, Cui Z. Empirically driven definitions of “good,” “moderate,” and “poor” levels of functioning in the treatment of schizophrenia. *Qual Life Res* 2012. FI: 2,300 (Q2).
- Barbaglia G, Vilagut G, Artazcoz L, Haro JM, Ferrer M, Forero CG, Alonso J. Association between annual earnings and mental disorders in Spain: individual and societal-level estimates. *Soc Psychiatry Psychiatry Epidemiol* 2012; 47 (11): 1717-25. FI: 2,696 (Q2).
- Brébion G, Ohlsen RI, Bressan RA, David AS. Source memory errors in schizophrenia, hallucinations and negative symptoms: a synthesis of research findings. *Psychol Med* 2012; 42 (12): 2543-54. FI: 6,159 (Q1).
- Bruffaerts R, Vilagut G, Demyttenaere K, Alonso J, Alhamzawi AO, Andrade LH, Benjet C, Bromet E, Bunting B, de Girolamo G, Florescu S, Gureje O, Haro JM, He Y, Hinkov H, Hu C, Karam EG, Lepine JP, Levinson D, Matschinger H, Nakane Y, Ormel J, Posada-Villa J, Scott KM, Varghese M, Williams DR, Xavier M, Kessler RC. Role of common mental and physical disorders in partial disability around the world. *Br J Psychiatry* 2012; 200 (6): 454-61. FI: 6,619 (Q1).
- Brugnoli R, Novick D, Haro JM, Rossi A, Bortolomasi M, Frediani S., Borgherini G. Risk factors for suicide behaviors in the observational schizophrenia outpatient health outcomes (SOHO) study. *BMC Psychiatry* 2012; 12 (1): 83. FI: 2,552 (Q2).
- Ciudad A, San L, Bernardo M, Olivares JM, Polavieja P, Valladares A, Gilaberte I. Relapse and therapeutic interventions in a 1-year observational cohort study of nonadherent outpatients with schizophrenia. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry* 2012; 36 (2): 245-50. FI: 3,247 (Q1).
- Drugowitsch J, Moreno Bote R, Churchland AK, Shadlen MN, Pouget A. The Cost of accumulating evidence in perceptual decision making. *J Neurosci* 2012; 32 (11): 3612-28. FI: 7,115 (Q1).
- Essau CA, Olaya B, Anastassiou-Hadjicharalambous X, Pauli G, Gilvarry C, Bray D, O'Callaghan J, Ollendick TH. Psychometric properties of the Strength and Difficulties Questionnaire from five European countries. *Int J Methods Psychiatr Res* 2012; 21 (3): 232-45. FI: 2,462 (Q2).
- Farreny A, Aguado J, Ochoa S, Huerta-Ramos E, Marsà F, López-Carrilero R, Carral V, Haro JM, Usall J. REPYFLEC cognitive remediation group training in schizophrenia: Looking for an integrative approach. *Schizophr Res* 2012; 142 (1-3): 137-44. FI: 4,748 (Q1).
- Fuentealba P, Cárdenas C. On the exponential model for energy with respect to number of electrons. *J Mol Model*. 2012. FI: 1,797 (Q2).
- Gabilondo A, Vilagut G, Pinto Meza A, Haro JM, Alonso J. Comorbidity of major depressive episode and chronic physical conditions in Spain, a country with low prevalence of depression. *Gen Hosp Psychiatry* 2012; 34 (5): 510-7. FI: 2,744 (Q2).
- Gutiérrez Zotes JA, Valero J, Cortés MJ, Labad A, Ochoa S, Ahuir M, Carlson J, Bernardo M, Cañizares S, Escartin G, Cañete J, Gallo P, Salamero M. Spanish adaptation of the Beck Cognitive Insight Scale (BCIS) for schizophrenia. *Actas Esp Psiquiatr* 2012; 40 (1): 2-9. FI: 0,589 (Q4).
- Hong J, Novick D, Brugnoli R, Karagianis J, Dossenbach M, Haro JM. Clinical consequences of switching from olanzapine to risperidone and vice versa in outpatients with schizophrenia: 36-month results from the worldwide schizophrenia outpatients health outcomes (W-SOHO) study. *BMC Psychiatry* 2012; 4 (12): 218. FI: 2,552 (Q2).



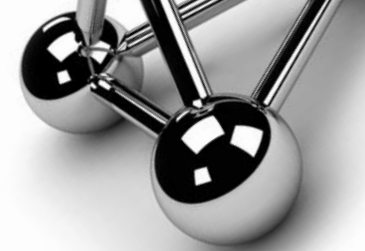
- Iniesta R, Ochoa S, Usall J. Gender differences in service use in a sample of people with schizophrenia and other psychoses. *J Schizophr Res Treatment*. 2012:365452
- Irazábal M, Marsà F, García M, Gutiérrez Recacha P, Martorell A, Salvador Carulla L, Ochoa S. Family burden related to clinical and functional variables of people with intellectual disability with and without a mental disorder. *Res Dev Disabil* 2012; 33 (3): 796-803. FI: 3,405 (Q1).
- Karow A, Moritz S, Lambert M, Schöttle D, Naber D, EGOFORs Initiative. Remitted but still impaired? Symptomatic versus functional remission in patients with schizophrenia. *Eur Psychiatry* 2012; 27 (6): 401-5. FI: 2,766 (Q2).
- Karow A, Naber D, Lambert M, Moritz S, EGOFORs Initiative. Remission as perceived by people with schizophrenia, family members and psychiatrists. *Eur Psychiatry* 2012; 27 (6): 426-31. FI: 2,766 (Q2).
- Maccabe JH, Brébion G, Reichenberg A, Ganguly T, McKenna PJ, Murray RM, David AS. Superior intellectual ability in schizophrenia: neuropsychological characteristics. *Neuropsychology* 2012; 26 (2): 181-90. FI: 3,816 (Q1).
- Matalí JL, Serrano E, Pardo M, Trenchs V, Curcoy A, Luaces C, San L. Perfil de los adolescentes que acuden a urgencias por intoxicación enólica aguda. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (1): 30-7. FI: 0,770 (Q4).
- McLaughlin KA, Gadermann AM, Hwang I, Sampson NA, Al-Hamzawi A, Andrade LH, Angermeyer MC, Benjet C, Bromet EJ, Bruffaerts R, Caldas JM, de Girolamo G, De Graaf R, Florescu S, Gureje O, Haro JM, Hinkov H, Horiguchi I, Hu C, Karam AN, Kovess V, Lee S, Murphy SD, Nizamie SH, Posada Villa J, Williams DR, Kessler RC. Parent psychopathology and offspring mental disorders: results from the WHO World Mental Health Surveys. *Br J Psychiatry* 2012; 200 (4): 290-9. FI: 6,619 (Q1).
- Merchán-Naranjo J, Tapia C, Bailón C, Moreno C, Baeza I, Calvo-Escalona R, Morer A, Martínez-Cantarero C, Nestares PA, Alda JÁ, Muñoz D, Arango C. Secondary effects of antipsychotic treatment in naive or quasi-naive children and adolescents: design of a follow-up protocol and baseline results. *Rev. Psiquiatr. Salud Ment*. 2012. 5: 217-228. FI: 0,308(Q4).
- Murray CJ, Vos T, Lozano R, [et al.] Disability-adjusted life years (DALYs) for 291 diseases and injuries in 21 regions, 1990-2010: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet* 2012; 380 (9859): 2197-223. FI: 38,278 (Q1).
- Navarra J, García-Morera J, Spence C. Temporal adaptation to audiovisual asynchrony generalizes across different sound frequencies. *Front Psychol* 2012. 3: 152-0.
- Novick D, Haro JM, Hong J, Brugnoli R, Lépine JP, Bertsch J, Karagianis J, Dossenbach M, Álvarez E. Regional differences in treatment response and three year course of schizophrenia across the world. *J Psychiatr Res* 2012; 46 (7): 856-64. FI: 4,664 (Q1).
- Novick D, Haro JM, Bertsch J, Anand J, Jemai N, Haddad PM. Comparison of treatment discontinuation and hospitalization among nonadherent patients initiating depot or oral typical antipsychotic medications. *Int Clin Psychopharmacol* 2012; 27 (5): 275-82. FI: 2,918 (Q2).
- Novick D, Ascher H, Brugnoli R, Bertsch J, Hong J, Haro JM. Antipsychotic monotherapy and polypharmacy in the treatment of outpatients with schizophrenia in the European schizophrenia outpatient health outcomes study. *J Nerv Ment Dis* 2012; 200 (7): 637-43. FI: 1,682 (Q3).
- Ochoa S, Usall J, Cobo J, Labad X, Kulkarni J Gender differences in schizophrenia and first-episode psychosis: a comprehensive literature review.. *Schizophr Res Treatment*. 2012: 916198.
- Ochoa S, Usall J, Cobo J, Labad J, Kulkarni J. Psychosis and gender. *Schizophr Res Treatment* 2012. 2012: 694870-0.
- Olaya B, Marsà F, Ochoa S, Balanzá-Martínez V, Barbeito S, García-Portilla MP, González Pinto A, Lobo A, López-Antón R, Usall J, Arranz B, the ISAD group, Haro JM. Development of the insight scale for affective disorders (ISAD): Modification from the scale to assess unawareness of mental disorder. *J Affect Disord* 2012; 142 (1-3): 65-71. FI: 3,517 (Q1).
- Pons F, Teixidó M, Garcia-Morera J, Navarra J. Short-term experience increases infants' sensitivity to audiovisual asynchrony. *Infant Behav Dev* 2012; 35 (4): 815-818. FI: 1,669 (Q3).
- Pousa E, Hurtado G, Noguer S, Domènech C, García M, López N, Negredo M, Penadés R, Reinares M, Serrano D, Dolz M, Gallo P. Effectiveness of family work interventions on schizophrenia: evidence from a multicentre study in Catalonia. *Int J Soc Psychiatry* 2012; 58 (6): 587-95. FI: 1,147 (Q3).



- Reynolds GP, Yevtushenko OO, Gordon S, Arranz B, San L, Cooper SJ. The obesity risk gene FTO influences body mass in chronic schizophrenia but not initial antipsychotic drug-induced weight gain in first-episode patients. *Int. J. Neuropsychopharmacol.* 2012; 1-5. FI: 4,578(Q1).
- San L, Arranz B, Perez V, Safont G, Corripio I, ramirez N, Dueñas R, Alvarez E. One-year, randomized, open trial comparing olanzapine, quetiapine, risperidone and ziprasidone effectiveness in antipsychotic-naive patients with a first-episode psychosis. *Psychiatry Res* 2012; 200 (2-3): 693-701. FI: 2,524 (Q2).
- Sanjuán J, Haro JM, Mauriño J, Díez T, Ballesteros J. Validación de la versión en castellano de la Escala del Bienestar Subjetivo con neurolépticos (SWN-K) en pacientes con esquizofrenia. *Med Clin (Barc)* 2012; 138 (4): 151-4. FI: 1,385 (Q2).
- Tomás EP, Hurtado G, Noguer S, Domènech C, García M, López, Negredo M, Penadés R, Reinares M, Serrano D, Dolz M, Gallo P. Effectiveness of family work interventions on schizophrenia: evidence from a multicentre study in Catalonia. *Int J Soc Psychiatr* 2012. 58: 587-95. FI: 1,147 (Q3).
- Troost JP, Barondess DA, Storr CL, Wells JE, Al-Hamzawi AO, Andrade LH, Bromet E, Bruffaerts R, Florescu S, de Girolamo G, de Graaf R, Gureje O, Haro JM, Hu C, Huang Y, Karam AN, Kessler RC, Lepine JP, Matschinger H, Medina-Mora ME, O'Neill S, Posada-Villa J, Sagar R, Takeshima T, Tomov T, Williams DR, Anthony JC. An Updated Global Picture of Cigarette Smoking Persistence among Adults. *J Epidemiol Glob Health* 2012. 2(3): 135-144.
- Vos T, Flaxman AD, Naghavi M, [et al.] Years lived with disability (YLDs) for 1160 sequelae of 289 diseases and injuries 1990-2010: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet* 2012; 380 (9859): 2163-96. FI: 38,278 (Q1).
- Usall J, Iniesta R, Ochoa S, Villalta V, Suarez D, Pezzimenti M, Moneta V, Torres M, Mochon F, Millan J. Gender differences in the use of mental health services in a Barcelona area. *European J Psychiatry*, 2012, 26, 1, 30-40.

Redes

- Centro de Investigación Biomédica en Red de Salud Mental (CIBERSAM). Ministerio de Economía y Competitividad. Instituto de Salud Carlos III.



Enfermedades en la edad adulta de origen fetal o en los primeros años de vida

Estudio de las bases biológicas de la repercusión de las anomalías, las enfermedades y los tratamientos de los niños. En concreto, se analizan la relación entre el retraso del crecimiento y las alteraciones endocrino-metabólicas, las consecuencias futuras de las anomalías diagnosticadas prenatalmente y su prevención, y el trasplante de ovario como método de preservación de la función ovárica. El grupo forma parte del CIBER de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBEREDM), financiado por el Instituto de Salud Carlos III.

1. Detección precoz de grupos de riesgo:

- Identificar nuevos factores genéticos y ambientales que predispongan a una ausencia de recuperación de peso y talla posnatal en niños con BPN. Cohorte de recién nacidos.
- Identificar nuevos factores genéticos y ambientales que predispongan a una recuperación rápida de peso y/o al desarrollo de sobrepeso durante los primeros doce meses de vida. Genes candidatos: TNF, MCR4, entre otros. Cohorte de recién nacidos.
- Detectar alteraciones precoces en el desarrollo psiconeurológico en niños con BPN y su relación con el tipo de alimentación recibida en los primeros meses de vida. Cohorte de recién nacidos.
- Identificar marcadores precoces de riesgo cardiovascular y de inflamación crónica en pacientes de edad pediátrica y con antecedentes de BPN (adipoquinas: adiponectina total, adiponectina de alto peso molecular [HMW], visfatina, osteocalcina, TNF, osteopontina, vaspina, grosor del diámetro de carótida) y su relación con el desarrollo de adiposidad total y visceral. Cohorte de escolares.
- Conocer la prevalencia de resistencia a la insulina y de síndrome metabólico en pacientes con BPN en edad pediátrica. Cohorte de escolares.
- Conocer los efectos del tratamiento con hormona del crecimiento sobre los depósitos de grasa subcutánea y visceral en pacientes con BPN sin recuperación de peso y talla posnatal. Cohorte de escolares.

2. Prevención precoz de las alteraciones endocrino-metabólicas asociadas a una recuperación de peso posnatal rápida y excesiva.

- Instaurar medidas ambientales —fundamentalmente alimentarias— para evitar un aumento rápido de peso en los primeros cuatro meses de vida. Este objetivo incluye la comparación de los efectos de la lactancia materna y de dos fórmulas isocalóricas comerciales (estándar y enriquecida con proteínas) sobre el patrón de crecimiento posnatal; la composición corporal (medida con una técnica de absorciometría de doble energía [DXA] y grasa visceral [ecografía y resonancia magnética]); la resistencia a la insulina (homeostatic model assessment), y los marcadores de inflamación crónica y de riesgo cardiovascular (adipoquinas).
- Instaurar medidas terapéuticas preventivas —mediante la administración de sensibilizantes a la insulina (metformina)— encaminadas a evitar y/o modular las alteraciones endocrino-metabólicas asociadas al crecimiento recuperador posnatal, concretamente: la resistencia a la insulina, el exceso de grasa visceral de distribución central, otras alteraciones que conforman el síndrome metabólico, como la hipertensión, y las alteraciones del perfil lipídico y de marcadores de inflamación crónica, en niños prepúberales con BPN y sin recuperación espontánea de peso y talla tratados con hormona del crecimiento.

Equipo investigador

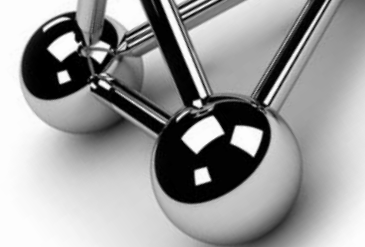
Coordinadora Dra. Lourdes Ibáñez

Investigadores/as Thais Agut, Ana Alarcón, Asteria Albert, Lluís Amat, Gemma Aragonés, José M^a Boguñá, Cristina Boix, Miquel Borrás, Laura Bosch, Sergi Cabré, Justo Callejo, Marta Camprubí, Cristina Carrasco, Paula Casano, Montserrat Castañón, Marta Díaz, Rubén Díaz, Silvia Ferrero, Alfredo García-Alix, M^a Dolores Gómez, Eduardo González, Lourdes Ibáñez, Margarita Ibáñez, Isabel Iglesias, Martín Iriondo, Josep Jiménez-Chillarón, Lucas Krauel, Josep M^a Laila, María Victoria Marcos, Isabel Miró, Lluís Morales, Julio Moreno, Marta Olivares, Jordi Prat, Marta Ramon, Miriam Pérez, Pilar Poo, Ana Riverola, Juan Rodó, David Rodríguez, Joan Sabriá, Cristina Salvador, David Sánchez-Infantes, Núria Sanz, Giorgia Sebastiani, Xavier Tarrado, Marta Thió, Anna Torres, Marisa Torres, Antonio Vela

Investigadora predoctoral Thais Pentinat

Técnicos de laboratorio Judith Cebrià y Deborah Martínez

Colaboradores Abel López-Bermejo y Francis de Zegher



Líneas de investigación

Diabetes infantil

Dr. Rubén Díaz y Dr. Josep Jiménez-Chillaron

La hipótesis del origen fetal de las enfermedades del adulto propone que un ambiente intrauterino adverso puede afectar al crecimiento del feto a través de la introducción de cambios permanentes de la expresión génica en células y/o tejidos clave. Estos cambios persisten tras el nacimiento y pueden contribuir al desarrollo de enfermedades crónicas y complejas típicas del adulto, como la diabetes de tipo 2 o la obesidad. El objetivo de nuestro laboratorio es entender los mecanismos moleculares que asocian la nutrición durante el desarrollo intrauterino con el riesgo de sufrir enfermedades crónicas en el adulto, con especial interés en la diabetes y la obesidad.

Para entender los mecanismos moleculares subyacentes, en nuestro grupo se ha desarrollado un modelo experimental de desnutrición fetal que recapitula el fenotipo metabólico descrito en humanos: los ratones desnutridos en útero tienen bajo peso al nacer y desarrollan obesidad, intolerancia a la glucosa y diabetes a partir de los cuatro meses de vida.

- Estudiar el papel que tienen los mecanismos epigenéticos en el desarrollo de la diabetes de tipo 2 en un modelo experimental de retraso del crecimiento intrauterino.
- Estudiar el papel de los glucocorticoides en el mecanismo de programación fetal de la diabetes y la obesidad del adulto.
- Estudiar el papel de la subnutrición en útero y posnatal en pautas de memoria y aprendizaje en ratones jóvenes y ratones adultos.

Estados fisiológicos y patológicos en el recién nacido y consecuencias en el seguimiento evolutivo

Dr. Alfredo García-Alix y Dr. Martín Iriondo

El potencial genético, el entorno fetal y las agresiones perinatales o durante el periodo neonatal pueden tener consecuencias irreversibles en el desarrollo del individuo y ser el origen de daños permanentes o enfermedades del adulto. El estudio de los factores y las causas que influyen en las etapas intrauterina, perinatal y neonatal permitirá avanzar en el conocimiento de los condicionantes que pueden interferir en un desarrollo correcto. Asimismo, la investigación en intervenciones terapéuticas en el periodo neonatal, junto con el seguimiento del niño en riesgo de trastorno del desarrollo y discapacidad, permitirá implementar mejores tratamientos y estrategias preventivas.

La investigación en esta línea de investigación incluye cuatro áreas principales:

- Prematuridad, cuidados del desarrollo y seguimiento.
- Crecimiento, nutrición y metabolismo.
- Neurobiología neonatal.
- Cuidados críticos.

Estudio de las malformaciones congénitas y su tratamiento quirúrgico

Dra. Asteria Albert

Esta línea pretende mejorar la comprensión, el plan terapéutico y los resultados, a corto y largo plazo, de la patología quirúrgica congénita.

Su vertiente clínica incluye:

- Malformaciones craneofaciales.
- Tratamiento mínimamente invasivo.
- Anomalías urológicas.
- Patología neonatal: hernia diafragmática y enterocolitis necrotizante.

Su vertiente experimental incluye:

- Hernia diafragmática: estudio experimental de las correlaciones entre el desarrollo anómalo del parénquima pulmonar y el árbol arterial en un modelo en feto de conejo. Estudio de la respuesta pulmonar y vascular al tratamiento prenatal con oclusión traqueal. Estudio del desarrollo del pulmón contralateral a la hernia diafragmática y a la hernia diafragmática tratada con oclusión traqueal fetal.
- Respuesta del individuo en crecimiento a la isquemia-reperusión de intestino, riñón y testículo; efecto del tratamiento con plasma rico en plaquetas (PRP).



Medicina fetal: marcadores del bienestar fetal

Dr. Josep M. Laila

Consideramos necesario profundizar en el estudio del estado del feto para poder valorarlo en cualquier momento de la gestación.

Disponemos de métodos que nos permiten conocer la situación de bienestar, pero cuando estos nos indican que el feto puede estar en una situación de riesgo, no disponemos de pruebas diagnósticas precisas que cuantifiquen el estado fetal para poder emitir un diagnóstico preciso y adecuar correctamente la conducta obstétrica.

Las principales sublíneas de investigación son:

- Riesgo de pérdida del bienestar fetal.
 - Parto pretérmino. Recién nacido prematuro.
 - Retraso del crecimiento fetal.
1. Estudio de marcadores en líquido amniótico y sangre fetal para conocer el grado de afectación fetal ante una situación de hipoxia.
 2. Estudio de la vascularización y de la textura pulmonar para conocer el grado de maduración pulmonar.
 3. Estudio ecográfico de la situación y las dimensiones del cuello uterino para la prevención del parto pretérmino.
 4. Determinación de los hábitos nutricionales maternos y su influencia en los marcadores tumorales de tipo IGFBP y leptina (colaboración con la Universidad de Navarra).
 5. Marcadores bioquímicos en suero materno de tipo VEGF y PLGF en la aparición del crecimiento fetal restringido.
 6. Estudios de índices Doppler en la hemodinámica materna, placentaria, umbilical y fetal, tanto en territorio arterial como venoso.
 7. Valor diagnóstico de la medición de volúmenes en ecografía tridimensional mediante el programa VOCAL.
 8. Estudios de mosaicismos genéticos en placentas de fetos con crecimiento fetal restringido.

Retraso del crecimiento intrauterino y alteraciones

Dra. Lourdes Ibáñez

La restricción del crecimiento fetal puede tener consecuencias irreversibles. El estudio de las diferentes etapas desde la vida intrauterina hasta la adolescencia permitirá avanzar en la prevención de esta entidad y en el tratamiento y la prevención de las complicaciones que de ella se deriven.

- Diagnóstico prenatal.
- Restricción del crecimiento posnatal y prematuridad.
- Influencia de distintas aportaciones nutricionales en la recuperación del crecimiento (catch-up) en los niños con retraso de crecimiento intrauterino, en los prematuros extremos y en modelos de experimentación.
- Repercusiones endocrinológicas y del desarrollo.
- Exploración de nuevas estrategias terapéuticas en entidades pediátricas asociadas a resistencia a la insulina; utilización de nuevos sensibilizantes de la insulina con acción sobre los mecanismos fisiopatológicos responsables de las alteraciones de la composición corporal, la inflamación crónica, la dislipemia, el hiperandrogenismo y alteraciones gonadales asociadas.
- Exploración de nuevos marcadores de riesgo de síndrome metabólico, hiperinsulinismo y enfermedad cardiovascular en niños y adolescentes con bajo peso al nacer.
- Estudios de metabolómica en pacientes con hiperinsulinismo/síndrome metabólico, y exploración de modelos animales y celulares para averiguar cuáles son los mecanismos fisiopatológicos del bajo peso al nacer, el catch-up posnatal y el hiperinsulinismo resultante.

Trasplante de ovario

Dr. Justo Callejo

La mayoría de los linfomas y las leucemias de la infancia y la adolescencia, así como una parte considerable de los tumores sólidos, tienen cura. Sin embargo, a menudo el precio que hay que pagar por lograr esa cura es la pérdida de la función ovárica, sobre todo en el caso de niñas y adolescentes.

Actualmente, en el terreno experimental ya se ha conseguido una gestación en una mujer a partir de un implante de tejido ovárico previamente congelado. Lo más importante es encontrar una solución a la problemática que más nos preocupa: el mantenimiento de la fertilidad de la paciente oncológica joven.

Mantenimiento de la fertilidad de la paciente oncológica: más del 70% de las mujeres jóvenes afectas de un proceso oncológico quedarán libres de enfermedad, pero un porcentaje importante de estas verán afectada su fertilidad como



consecuencia del tratamiento recibido (especialmente de la quimioterapia). También existen otras circunstancias, más excepcionales, en que la mujer joven puede ser tributaria de esta técnica.

Proyectos

- Análisis morfológico y funcional del implante de tejido ovárico tratado con células madre en ratas isogénicas. AFR10-09. Hospital Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: Justo Callejo.
- Beca Bomberos 2012 Neonatos. Bomberos de la Generalitat de Cataluña. 2012-2015. IP: Isabel Iglesias.
- Contratos posdoctorales de perfeccionamiento Sara Borrell. Estudio experimental del efecto de la administración de dietas ricas en fibra sobre diferentes. Instituto de Salud Carlos III (CD10/00234). 2011-2014. Beneficiario: David Sánchez-Infantes. IP: Lourdes Ibáñez.
- Contrato post FSE (Río Hortega) - Nuria Sanz. CM10/00094. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2014. IP: Lourdes Ibáñez.
- Detección y prevención de problemas cardiovasculares en niños nacidos con bajo peso. 20947. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Lourdes Ibáñez.
- Determinantes genéticos del crecimiento prenatal y posnatal: asociación con marcadores precoces de riesgo cardiovascular y síndrome metabólico. PI11/02403. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2015. IP: Lourdes Ibáñez.
- Estudio para determinar la idoneidad de la elaboración de una guía práctica clínica sobre la encefalopatía hipóxico-isquémica. Agencia de Información, Evaluación y Calidad en Salud (AIQS). 2011-2012. IP: Alfredo García Alix.
- Etinilestradiol + acetato de ciproterona versus pioglitazona + flutamida + metformina a dosis bajas en adolescentes con hiperandrogenismo ovárico e hiperinsulinismo: efectos sobre parámetros de inflamación crónica, diabetes tipo 2 y riesgo cardiovascular. PI09/90444. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Lourdes Ibáñez.
- Factores pronósticos de lesión cerebral en fetos con crecimiento intrauterino restringido precoz. PI11/02613. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Antonio Vela.
- Factores pronósticos de lesión cerebral en fetos con crecimiento intrauterino restringido precoz. AFR11-08. Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: M.^a Dolores Gómez.
- Herencia no genómica de diabetes en un modelo murino de sobrenutrición neonatal: papel potencial de mecanismos epigenéticos. CP11/00312. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2015. IP: José Carlos Jiménez.
- Infarto cerebral neonatal: una investigación multidisciplinaria sobre factores patogénicos, nuevos indicadores diagnósticos y pronósticos, e impacto sobre el neurodesarrollo y la calidad de vida. PI08/1366. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Alfredo García Alix.
- Influencia del perfil de ácidos grasos eritrocitarios, como marcador de la ingesta de lípidos materna, sobre el crecimiento posnatal y el patrón de adipocinas en recién nacidos con bajo peso y con peso adecuado para la edad gestacional. AFR00026. 2012. Hospital Sant Joan de Déu. IP: Nuria Sanz.
- Influencia del apoyo nutricional posnatal en el metiloma del prematuro extremo. Asociación Española de Pediatría. 2011-2013. IP: Isabel Iglesias.
- 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 del crecimiento intrauterino. PI08/0443. Instituto de Salud Carlos III. Fondo de Investigación Sanitaria. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- Insulina y leptina, ¿cuál es su papel en los trastornos del hipocampo por restricción de crecimiento intrauterino? Fundación Agrupació Mútua. 2011-2012. IP: Marta Camprubí.
- La nutrición perinatal en machos programa la expresión de genes lipogénicos en su descendencia mediante mecanismos epigenéticos. BFU2011-29739. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012-2014. IP: Josep Jiménez-Chillarón.
- Los recién nacidos muy pequeños: estudio molecular sobre el crecimiento fetal. 20949. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Isabel Iglesias.
- Mouse model for the study of non-genomic inheritance of diabetes. European Foundation for the Study of Diabetes. 2010-2012. IP: Josep Jiménez-Chillarón.
- Prematuridad y metabolismo de la glucosa. Papel del gen con huella ZAC1. Merck Serono Research Funds. Fundación Salud 2000. 2009-2012. IP: Isabel Iglesias.



- Red de Salud Materno-infantil y del Desarrollo (SAMID). RD08/0072/0031. 2009-2013. Instituto de Salud Carlos III. IP: Josep M. Lailla.
- SGR 2009. Grupo de investigación reconocido por la Generalitat de Cataluña. Grupo: Repercusión de las alteraciones prenatales y perinatales en el desarrollo posnatal. 2009SGR828. AGAUR. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- SGR 2009. Grupo de investigación reconocido por la Generalitat de Cataluña. Grupo: Diabetes experimental. 2009SGR407. AGAUR. 2009-2013. IP: Josep Jiménez-Chillarón.
- Valor diagnóstico y pronóstico sobre el resultado perinatal del estudio del funcionalismo cardíaco y su asociación con marcadores de daño celular miocárdico y disfunción cardíaca en sangre de cordón en fetos con retraso de crecimiento intrauterino. PI09/0661. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Josep M. Lailla.
- Valoración de la exposición prenatal a antidepresivos y ansiolíticos mediante su determinación en matrices biológicas alternativas. PI11/02590. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: M.ª Dolores Gómez.

Ensayos clínicos y estudios observacionales

- Base de datos del foro europeo de Increlex (mecasermina [derivada del ADN_r] inyectable) en el retraso del crecimiento: registro de pacientes europeos para vigilar la eficacia y la seguridad a largo plazo de Increlex. Eu-IGFD. IPS-MEC-2008-01. Ipsen Pharma. 2009-. IP: Rubén Díaz.
- Disfunciones uroginecológicas en mujeres con prolapso genital quirúrgico. Impacto de la cirugía vaginal en la incontinencia urinaria de esfuerzo. VH-1-12. 2012. IP: Lluís Amat.
- Dosis única de dexametasona y/o lavado broncoalveolar con surfactante diluido en el tratamiento del síndrome de aspiración meconial grave. HCSAM05. Hospital Clínico y Provincial de Barcelona. 2007-. IP: Julio Moreno.
- 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 posnatal espontánea de peso y talla, y marcadores de riesgo para el síndrome metabólico. EC08/00160. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- Efectos sobre marcadores de riesgo cardiovascular de la adición de metformina al tratamiento con hormona del crecimiento en pacientes prepuberales con antecedentes de bajo peso al nacer para la edad gestacional y sin recuperación de talla posnatal. TRA-131. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2010-2013. IP: Paula Casano.
- Ensayo clínico de fase II, aleatorizado, con grupos paralelos, controlado con placebo y doble ciego para evaluar la seguridad y eficacia de la suplementación dietética con triptófano en la reducción del peso y sus efectos neuropsicológicos en adolescentes con obesidad. EC10/148. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Marta Ramon Krauel.
- Ensayo clínico prospectivo abierto, aleatorizado, con dos grupos de pacientes para evaluar la eficacia y la seguridad de la combinación de etinilestradiol o levonorgestrel versus la combinación de pioglitazona, espironolactona y metformina a dosis bajas en adolescentes con hiperandrogenismo ovárico e hiperinsulinismo: efectos sobre la función ovulatoria, parámetros de inflamación crónica, marcadores de riesgo cardiovascular y de desarrollo de diabetes de tipo 2. 2012-004100-35; 2012-2014. IP: Lourdes Ibáñez.
- Estudio piloto de los efectos de la hormona del crecimiento sobre la adiposidad corporal y la grasa visceral en niños con bajo peso al nacer para la edad gestacional. Pfizer. SMT-IIG-19. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- Estudio retrospectivo sobre la influencia de la edad de inicio del tratamiento con GH en el aumento de talla en niños nacidos PEG. A6281310. 2012. IP: Lourdes Ibáñez.
- Estudio abierto, prospectivo, de tres años de duración, para evaluar la eficacia, la seguridad y la tolerabilidad clínica de la atorvastatina en niños y adolescentes con hipercolesterolemia familiar heterocigótica. A2581173. Pfizer. 2009-. IP: Rafael Jiménez.
- Estudio cooperativo internacional del crecimiento. IPS-SOM-2007-03. Ipsen Pharma. 2007-. IP: Rubén Díaz.
- Estudio del efecto de la suplementación con oligosacáridos en el desarrollo inmunológico del lactante y la prevención de enfermedades alérgicas. EAR-007036-61. Laboratorios Ordesa. 2005-. IP: Rafael Jiménez.
- Estudio en fase 1/2a, aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo, del aumento de la dosis para evaluar la seguridad, la tolerabilidad, la inmunogenicidad y la diseminación del virus de la vacuna de MEDI-534, una vacuna viva atenuada de administración intranasal contra el virus respiratorio sincitial (VSS) y el virus parainfluenza del tipo r (VP13), en niños sanos de 6 a 24 meses y en lactantes de 2 meses. Mi-CP178. 209-. IP: Ana Alarcón.



- Estudio internacional de genética y neuroendocrinología de la talla baja. B9R-EW-GDFC. Lilly. 2007-. IP: Rubén Díaz.
- Estudio retrospectivo sobre la influencia de la edad de inicio del tratamiento con GH en el aumento de talla en niños nacidos PEG. A6281310. 2012. IP: Lourdes Ibáñez.
- Heparina de bajo peso molecular (hbpm) para la prevención de complicaciones derivadas de la insuficiencia placentaria en las pacientes de riesgo sin trombofilia: estudio multicéntrico aleatorizado. EC10-147. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: M.^a Dolores Gómez.
- Infant manifestations of adult obesity susceptibility genotypes. 2012. European Society for Paediatric Endocrinology Research Unit Grant. Colaboración con la Universidad de Cambridge (Reino Unido) y el INSERM (Francia). IP: Ken Ong, Cambridge, Reino Unido.
- Reanimación del recién nacido de bajo peso extremo mediante un sistema de monitorización integral: estudio de la influencia de la fracción inspiratoria de oxígeno. REOX. 2010-. IP: Marta Thió.
- Sulfato de magnesio en pauta continua versus discontinua en la conducta expectante de la preeclampsia grave: ensayo clínico aleatorizado. EC11-375. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2012-2013. IP: Joan Sabrià.
- Suplemento dietético para el tratamiento de la obesidad. Laboratorios Ordesa. 2007-. IP: Rafael Jiménez.

Publicaciones

- De Zegher F, Díaz M, Sebastiani G, Martín Ancel A, Sánchez Infantes D, López Bermejo A, Ibáñez L. Abundance of circulating preadipocyte factor-1 in early life. *Diabetes Care* 2012; 35 (4): 848-9. FI: 8,087 (Q1).
- De Zegher F, Sebastiani G, Diaz M, Sánchez-Infantes D, Lopez-Bermejo A, Ibáñez L. Body composition and circulating high-molecular-weight adiponectin and IGF-I in infants born small for gestational age: breast- versus formula-feeding. *Diabetes* 2012. 61: 1969-1973. FI: 8,286(Q1).
- Díaz M, Bassols J, López Bermejo A, Gómez Roig MD, De Zegher F, Ibáñez L. Placental Expression of Peroxisome Proliferator-Activated Receptor (PPAR): Relation to Placental and Fetal Growth. *J Clin Endocrinol Metabol* 2012; 97 (8): E1468-72. FI: 5,967 (Q1).
- Díaz M, Chacon MR, López Bermejo A, Maymó E, Salvador C, Vendrell J, De Zegher F, Ibáñez L. Ethinyl Estradiol-Cyproterone Acetate Versus Low-Dose Pioglitazone-Flutamide-Metformin for Adolescent Girls with Androgen Excess: Divergent Effects on CD163, TWEAK Receptor, ANGPTL4, and LEPTIN Expression in Subcutaneous Adipose Tissue. *J Clin Endocrinol Metab* 2012; 97 (10): 3630-8. FI: 5,967 (Q1).
- Díez I, De Arriba A, Bosch J, Cabanas P, Gallego E, Martínez-Aedo MJ, Rial JM, Rodríguez Dehlia AC, Cañete R, Ibáñez L. Pautas para el seguimiento clínico del niño pequeño para la edad gestacional. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (2): e1-e7. FI: 0,770 (Q4).
- García Aparicio L, Rodó J, Krauel L, Palazón P, Martín O, Ribó JM. High pressure balloon dilation of the ureterovesical junction-first line approach to treat primary obstructive megaureter? *J Urol* 2012; 187 (5): 1834-8. FI: 3,746 (Q1).
- Grynnerup A, Sánchez Fernández I, Calzada J, Deyà A, Muchart J, García Alix A. A severe valproate overdose with complete recovery in a newborn. *J Child Neurol* 2012; 27 (8): 1072-6. FI: 1,748 (Q2).
- Heyn H, Li N, Ferreira HJ, Moran S, Pisano DG, Gomez A, Diez J, Sanchez-Mut JV, Setien F, Carmona FJ, Puca AA, Sayols S, Pujana MA, Serra-Musach J, Iglesias-Platas I, Formiga F, Fernandez AF, Fraga MF, Heath SC, Valencia A, Gut IG, Wang J, Esteller M. Distinct DNA methylomes of newborns and centenarians. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2012; 109 (26):10522-7. FI: 9,681 (Q1).
- Iglesias I, Del Río R, Rodríguez X, Pedrini M, Rebollo M, Iriondo M. Two New Cases of Idiopathic Arterial Calcification in the Newborn: Watch Out for Lineal Calcifications in Plain Radiographs. *J Pediatr* 2012; 161 (4): 767-767 e1. FI: 4,115 (Q1).
- Iglesias Platas I, Martín Trujillo A, Cirillo D, Court F, Guillaumet A, Camprubí C, Bouchis D, Hata K, Feil R, Tartaglia G, Arnaud P, Monk D. Characterization of Novel Paternal ncRNAs at the Plag1 Locus, Including Hymai, Predicted to Interact with Regulators of Active Chromatin. *PLoS One* 2012; 7 (6): e38907. FI: 4,092 (Q1).
- Jiménez-Chillarón JC, Díaz R, Martínez D, Pentinat T, Ramón-Krauel M, Ribó S, Plösch T. The role of nutrition on epigenetic modifications and their implications on health. *Biochimie* 2012. 94: 2242-2263. FI: 3,022(Q2).



- León M, Muchart J, García Alix A. Hipoplasia adenohipofisiaria congénita aislada. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (3): 165-6. FI: 0,770 (Q4).
- Marín S, Casano P, Villarreal N, Sebastiani G, Pinillos S, Pérez Dueñas B, Hwa V, Rosenfeld RG, Ibáñez L. Triple A syndrome in a patient with genetic growth hormone insensitivity: phenotypic effects of two genetic disorders. *Horm Res Paediatr* 2012; 77 (1): 63-8. FI: 1,571 (Q2).
- Martínez Biarge M, Madero R, González A, Quero J, García Alix A. Perinatal morbidity and risk of hypoxic-ischemic encephalopathy associated with intrapartum sentinel events. *Am J Obstet Gynecol* 2012; 206 (2): 148e1-e7. FI: 3,468 (Q1).
- Martínez-Franco E, Amat-Tardiu L, Rodríguez-Mias N, Cortés-Laguna L, Laïlla-Vicens JM. Surgical treatment of vaginal prolapse with Prolift® mesh in patients with risk of recurrence. *Arch Esp Urol* 2012. 65: 616-622.
- Osiniri I, Sitjar C, Soriano P, Prats A, Casas C, Mayol L, De Zegher F, Ibáñez L, Bassols J, López Bermejo A. Carotid intima-media thickness at 7 years of age: relationship to C-reactive protein rather than adiposity. *J Pediatr* 2012; 160 (2): 276-280. FI: 4,115 (Q1).
- Palazón P, García-Aparicio L, Krauel L, Tarrado X, García-Núñez B, Martín O, Rodó J, Ribó JM. Pieloplastia Anderson-Hynes en menores de 2 años. ¿Es la laparoscopia la técnica de elección?. *Cir Pediatr* 2012. 25: 24-27.
- Pastora N, Peralta J, Canal-Fontcuberta I, Grabowska A, Pulido JS, Abelairas J, Armada F, Garcia-Alix A. Microcephaly-lymphedema-chorioretinal displasia associated with pachymicrogyria and atrophy of the cerebellar vermis: an integration of brain-ocular migration disorders. *Ophthalmic Genet.* 2012; 33 (2): 116-8. FI: 0,926 (Q3).
- Pertierra Cortada A, Moreno Hernando J, Mayol Gómez J, García-Alix MC, Agut Quijano T. Oxigenación por membrana extracorpórea neonatal: 9 años de experiencia. *Cir Pediatr* 2012. 25: 69-74.
- Prats A, Puig T, Sitjar C, Mas M, Grau P, Soriano P, Montesinos M, Díaz M, De Zegher F, Ibáñez L, Bassols J, López Bermejo A. Soluble fatty acid synthase relates to bone biomarkers in prepubertal children. *Osteoporos Int* 2012; 23 (7): 2053-8. FI: 4,580 (Q1).
- Prats A, Sitjar C, Ribot R, Calvo M, Clausell N, Soler M, Soriano P, Osiniri I, Ros M, Bassols J, De Zegher F, Ibáñez L, López Bermejo A. Relative hypoadiponectinemia, insulin resistance, and increased visceral fat in euthyroid prepubertal girls with low-normal serum free thyroxine. *Obesity* 2012; 20 (7): 1455-61. FI: 4,284 (Q1).
- Radford EG, Isganaitis E, Jiménez Chillarón J, Schroeder J, Molla M, Andrews S, Didier N, Charalambous M, McEwen K, Marazzi G, Sassoon D, Patti ME, Ferguson AC. An Unbiased assessment of the role of imprinted genes in an intergenerational model of developmental programming. *PLoS Genet* 2012; 8 (4): e1002605. FI: 8,694 (Q1).
- Sabria J, Comas C, Barcelo-Vidal C, Garcia-Posada R, Echevarria M, Gómez Roig MD, Borrell A. Updated Reference Ranges for the Ductus Venosus Pulsatility Index at 11-13 Weeks. *Fetal Diagn Ther* 2012; 32 (4): 271-6. FI: 1,048 (Q4).
- Sanz Marcos N, Turón Viñas A, Ibáñez Toda L. Síndrome de Klinefelter de presentación atípica. *An Pediatr (Barc)* 2012. FI: 0,770 (Q4).
- Sebastiani G, Díaz M, López Bermejo A, Arranz A, De Zegher F, Ibáñez L. Circulating follistatin in the human foetus at term birth. *Pediatr Obes* 2012; 7 (1): 39-43. FI: 2,986 (Q1).
- Tenorio V, Alarcón A, García Alix A, Arca G, Camprubí M, Agut T, Figueras J. Hipotermia cerebral moderada en la encefalopatía hipóxico-isquémica: experiencia en el primer año de su puesta en marcha. *An Pediatr (Barc)* 2012; 77 (2): 88-97. FI: 0,770 (Q4).
- Van Mieghem T, Cruz Martínez R, Allegaert K, Dekoninck P, Castañón M, Sandaite I, Claus F, Devlieger R, Gratacós E, Deprest J. Outcome of fetuses with congenital diaphragmatic hernia and associated intrafetal fluid effusions managed in the era of fetal surgery. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39 (1): 50-5. FI: 3,007 (Q1).
- Vanky E, De Zegher F, Díaz M, Ibáñez L, Carlsen SM. On metformin's potential to prevent preterm delivery in women with polycystic ovary syndrome - an epi-analysis. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2012; 91 (12): 1460-1464. FI: 1,771 (Q2).

Redes

- Centro de Investigación Biomédica en Red de Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM). Ministerio de Economía y Competitividad. Instituto de Salud Carlos III.



Enfermedades infecciosas y respuesta inflamatoria sistémica en pediatría

El grupo de investigación en enfermedades infecciosas está orientado al estudio de los aspectos clínicos, moleculares y epidemiológicos de las principales enfermedades infecciosas pediátricas, incluidas las enfermedades prevenibles con vacunas (como la enfermedad neumocócica o la infección por papilomavirus) y las infecciones de transmisión vertical (como el VIH-1 o la hepatitis C). El interés del grupo se centra asimismo en el diagnóstico precoz y la identificación de las enfermedades infecciosas mediante métodos moleculares. El carácter multidisciplinario de los componentes del grupo de investigación permite el estudio global de las infecciones en nuestros pacientes.

Equipo investigador

Coordinadores	Dra. Carmen Muñoz-Almagro y Dra. Clàudia Fortuny
Investigadores/as	Laia Alsina, Montse Alvaro, Eva del Amo, Jordi Antón, Rosa Bou, Pedro Brotons, Olga Dominguez, Mariona Fernández, Clàudia Fortuny, Victòria Fumadó, Juan José García-García, Eva Gargallo, Amadeu Gené, Maite Giner, Susanna Hernández, Melania Iñigo, Rosa Jiménez-Feijoo, Iolanda Jordán, Teresa Juncosa, Cristian Launes, Jaime Lozano, M ^a Anunciación Martín, Carmen Muñoz-Almagro, Antoni Noguera, Ana María Plaza, Mónica Piquer, Silvia Ricart, Palmira Santin, Laura Selva, Vícenç Torrente, Mireya Urrea y Asunción Vicente
Técnicas de soporte	Cristina Esteva y Nuria Cabrerizo
Colaboradores/as	Joan Calzada, Estibaliz Iglesias, Alain-Michel Boudet, Alain Moren y Judith Sánchez

Líneas de investigación

Vigilancia epidemiológica molecular de las enfermedades prevenibles con vacunas

Dra. Carmen Muñoz-Almagro

El primer contacto de la especie humana con numerosos microorganismos se produce en la infancia, cuando el niño no ha sido infectado y no ha desarrollado la enfermedad. La vacunación en edades tempranas de la vida ha demostrado ser una herramienta eficaz en la lucha contra las enfermedades infecciosas. Para evaluar las mejores estrategias de vacunación en una población concreta es fundamental una buena caracterización molecular de los microorganismos circulantes en dicha comunidad, dado que los microorganismos se diversifican genéticamente para adaptarse lo mejor posible a un medio concreto. Actualmente, la línea más activa del grupo es la vigilancia epidemiológica molecular de la enfermedad neumocócica. Desde finales de los años ochenta se estudia la evolución de los serotipos y clones de neumococo productor de la enfermedad invasiva en nuestra población y desde 2008 se ha incorporado al estudio la vigilancia de la población infantil de Sierra Leona, aplicando técnicas innovadoras de diagnóstico y tipificación capsular por métodos moleculares.

VIH

Dra. Clàudia Fortuny

Estudio de los factores asociados a las infecciones de transmisión vertical, con especial referencia a la infección por VIH: seguimiento a largo plazo de pacientes sanos expuestos a VIH y a fármacos antirretrovirales para definir si la exposición en las épocas gestacional y neonatal a estos fármacos afecta de alguna forma al desarrollo neurológico o pondoestatural, si se asocian a carcinogénesis, o si son factor de riesgo para otras patologías.

Respuesta inflamatoria sistémica en la edad pediátrica

Dr. Jordi Antón

Investigación de los mecanismos inmunológicos en los siguientes grupos de enfermedades: inmunodeficiencias congénitas, inmunodeficiencias secundarias, enfermedades autoinmunes y enfermedades alérgicas. En concreto, se han



iniciado estudios de respuesta inflamatoria en enfermedad neumocócica invasiva grave, de análisis de fenotipos y genotipos de la inmunodeficiencia común variable y de análisis de las vías de señalización de los receptores de tipo Toll en enfermedades inflamatorias hereditarias y no hereditarias.

Proyectos

- Análisis de las vías de señalización Toll/II-1 receptor (TIR), NOD-like receptor (NLR) y NF- κ B en las formas hereditarias y no hereditarias de las enfermedades autoinflamatorias: valoración de su utilidad clínica como pruebas predictivas de respuesta a terapias biológicas. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Jordi Antón.
- Ayudas predoctorales de formación en investigación en salud. Instituto de Salud Carlos III (FI11/00720). 2011-2014. Beneficiaria: Eva del Amo Morán. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Assessing the impact of vaccination with conjugate vaccines on the epidemiology of the invasive pneumococcal disease in Europe. European Centre for Disease Control. 2012-. IP: Alain Moren. Investigadora: Carmen Muñoz-Almagro.
- Assessment of the mariPOC multianalyzer for the detection of 8 respiratory viruses and Streptococcus pneumoniae. Laboratorios Leti. 2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Contratación de técnicos de apoyo a la investigación en el Sistema Nacional de Salud. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2015. IP: Cristina Esteva.
- Correlación entre el fenotipo clínico e inmunológico de los pacientes pediátricos afectados de inmunodeficiencia común. Sociedad Española de Inmunología Clínica, Alergia y Asma Pediátrica. 2012-2014. IP: Mónica Piquer.
- Detección y serotipificación de *S. pneumoniae* mediante el uso de muestras de sangre seca en papel de filtro o dried-blood spot (DBS) en los países en vías de desarrollo. LS081288. AGAUR. 2012-2013. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Efectividad de la vacuna 13-valente en la prevención de la enfermedad neumocócica invasiva. Estudio de casos y controles. PI11/02081. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Juan José García-García.
- Estudio de costes económicos de la neumonía neumocócica. Caixa d'Estalvis i Pensions de Barcelona, "la Caixa". 2011-2012. IP: Pedro Brotons.
- Estudio sobre el impacto de las pruebas de diagnóstico rápido en la evaluación y el manejo del lactante de 0 a 90 días con fiebre sin foco. Agencia de Evaluación de Tecnología e Investigación Médica. 2010-2012. IP: Carlos Luaces.
- Importancia de la transmisión de la tos ferina en casa entre los adolescentes y los adultos. Fondo de Investigación Sanitaria. 2012-2014. IP: Pere Godoy.
- Incidencia de mutaciones somáticas del gen NLRP3 en pacientes con diagnóstico clínico compatible con síndromes periódicos asociados a la criopirina. Sociedad Catalana de Reumatología. Academia de Ciencias Médicas y de la Salud de Cataluña y de Baleares. 2012-2014. IP: Jordi Antón.
- Influencia de la deficiencia de MBL (mannose-binding lectin) en la enfermedad neumocócica invasiva y asociación con los diferentes serotipos en población adulta e infantil. PI10/02058. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2013. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Interbio: the promotion of innovation and the setting up of long lasting cooperative networks in the technology field. INTERREG IVB South West Europe. 2011-2012. IP: Alain-Michel Boudet. Investigadora: Carmen Muñoz-Almagro.
- International Childhood ARthritis GENetics (INCHARGE) Consortium: A genome wide association study of childhood arthritis. PI/06/0241. Arthritis Research Campaign. 2011-. IP: Jordi Antón.
- Intensificación para la actividad asistencial. Fundación Godia. 2012-2013. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Investigación sobre la enfermedad neumocócica y otros virus respiratorios, unas de las grandes causas de mortalidad infantil en los países en vías de desarrollo. 22264. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Laboratorio de referencia para la vigilancia epidemiológica molecular de la enfermedad meningocócica. Generalitat de Cataluña. 2011-2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Laboratorio de apoyo para la vigilancia epidemiológica molecular de la enfermedad neumocócica invasiva en Cataluña. Generalitat de Cataluña. 2011-2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.



- Laboratorio de apoyo para la vigilancia epidemiológica molecular de la enfermedad tos ferina en Cataluña. Generalitat de Cataluña. 2011-2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- SGR 2009. Grupo de investigación reconocido en enfermedades infecciosas en la edad pediátrica. 2009SGR136. AGAUR, Generalitat de Cataluña. 2009-2013. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Single HUB and Access Point for Paediatric Rheumatology in Europe (SHARE) - AVFE107. European Commission. 2012-2015. IP: Jordi Antón.
- Uso de muestras de sangre en papel de filtro (dried spot) para la detección y vigilancia molecular del Streptococcus pneumoniae en los países en desarrollo. Becas Investigación HSJD 2011. 2012-2015. IP: Carmen Muñoz-Almagro.

Ensayos clínicos y estudios observacionales

- A phase III, randomised, double blind, placebo-controlled, parallel group study to assess the efficacy and safety over 48 weeks of orally inhaled tiotropium bromide (2,5 µg and 5 µg once daily) delivered by the Respimat® inhaler in adolescents (12 to 17 years old) with moderate persistent asthma. Protocole BI 205444. 2011-. IP Ana M.^a Plaza
- Acceso continuado a darunavir/ritonavir (DRV/r) de niños de tres o más años de edad y adolescentes infectados por el VIH-1. TMC114-TiDP29-C232. 2010-. IP: Clàudia Fortuny.
- Acceso continuado a etravirina en niños y adolescentes infectados por VIH-1 previamente tratados. TMC125-TiDP35-C239. Janssen-Cilag. 2010-. IP: Clàudia Fortuny.
- Calidad de vida, función neurocognitiva y características clínicas de mujeres jóvenes VIH+ en España. Comparación con controles sin infección por el VIH. Etapas EVhA. Parte 1. Estudio EVhA-1. ABB-TAR-2010-02. 2011-. IP: Clàudia Fortuny.
- Ensayo abierto, multicéntrico de farmacocinética por administración de dosis múltiples y de seguridad y eficacia de 48 semanas de maraviroc en combinación con un tratamiento de base optimizado para el tratamiento de niños y jóvenes de 2 a 18 años infectados por VIH-1 con tropismo CCR% y que ya han recibido tratamiento con antirretrovirales. A4001031. Pfizer. 2009-. IP: Clàudia Fortuny.
- Estudio aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo, a dosis única para evaluar la eficacia inicial de canakinumab (ACZ855) respecto a los criterios ACR 30 pediátricos adaptados en pacientes con artritis idiopática juvenil sistémica y manifestaciones. CACZ885G2305. Novartis. 2009-. IP: Jordi Antón.
- Estudio abierto de dos partes para evaluar el beneficio clínico y la seguridad a largo plazo de etanercept en niños y adolescentes con artritis idiopática juvenil oligoarticular extendida, artritis asociada a entesitis o artritis psoriásica. 0881A1-3338-WW. Wyeth Farma. 2009-. IP: Jordi Antón.
- Estudio de extensión abierto con canakinumab (ACZ885) en pacientes con artritis idiopática juvenil sistémica y manifestaciones sistémicas activas. CACZ885G2301E1. Novartis. 2009-. IP: Jordi Antón.
- Estudio doble ciego, aleatorizado, controlado con placebo, con diseño de retirada en la prevención de brotes con canakinumab (ACZ885) en pacientes con artritis idiopática juvenil sistémica y manifestaciones sistémicas activas. CACZ885G2301. Novartis. 2009-. IP: Jordi Antón.
- EPidemiology, Treatment and Outcome of Pediatric Arthritis. EPOCA. 2012. IP: Jordi Antón.
- Estudio ERICAP de incidencia de enfermedad fúngica invasora y escala de riesgo de candidiasis en la población pediátrica. AST-MYC-2009-01. 2010. IP: Iolanda Jordán.
- Estudio Hids: estudio piloto, abierto, multicéntrico, de eficacia y seguridad del tratamiento con canakinumab durante 6 meses en pacientes con el síndrome Hiper-IgD activo. CACZ885D2402. Novartis. 2011-. IP: Jordi Antón.
- Estudio multicéntrico, aleatorizado, doble ciego y con doble simulación para evaluar dos dosis de adalimumab versus metotrexato (MTX) en pacientes pediátricos con psoriasis (Ps) en placas crónica. M04-717. Abbott Laboratories. 2011-. IP: Asunción Vicente.
- Estudio observacional para evaluar la incidencia de sibilancias de repetición y la eventual alteración ulterior de la función respiratoria durante la primera infancia en niños prematuros (32-35 semanas de gestación) que fueron hospitalizados por infección de VRS durante su primer año de vida 2009-2013. IP: Ana María Plaza.



- Estudio sobre la farmacocinética, la seguridad y la eficacia de lopinavir/ritonavir comprimidos dos veces al día o una vez al día con la dosis ajustada en función del peso como parte de un tratamiento de antirretrovirales combinados en niños infectados por el VIH-1. PENTA-18 KONCERT. Fondazione Penta. 2010-. IP: Clàudia Fortuny.
- Evaluación del tratamiento precoz en niños con artritis idiopática juvenil: análisis retrospectivo. FSJ-BIO-2011-01. Pfizer. 2011-2013. IP: Jordi Antón.
- Impacto de la administración de glucocorticoides sistemáticos en la respuesta inflamatoria y evolución clínica de los pacientes afectados de bronquiolitis moderada-grave. EC10-176. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Iolanda Jordán.
- Modulación de la respuesta inflamatoria sistémica en niños críticamente enfermos después de la suplementación con glutamina. TRA-166. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2010-2012. IP: Iolanda Jordán.
- Multicentric clinical trial. Pharmacokinetics, safety and efficacy of maraviroc administration in multiple doses combined with an optimized treatment for children and teenagers (2-18 years) infected by HIV. 2012-. IP: Clàudia Fortuny.
- Multicentric random study with blind observer and active control to evaluate cefarolina safety, tolerance, efficacy and pharmacokinetics in pediatric patients with skin and cutaneous structures acute bacterial infection. 2012. IP: Juan José García.
- Pediatric Atazanavir International Clinical Evaluation (PRINCE II study). IP: Clàudia Fortuny.
- PHARMACHILD - Long-term PHARMacovigilance for Adverse effects in Childhood arthritis focusing on Immune modulatory drugs. Pediatric Rheumatology Trials Organization (PRINTO). Pediatric Rheumatology European Society. 2011-2014. IP: Jordi Antón.
- Registro observacional poscomercialización, multicéntrico y longitudinal de evaluación de la seguridad y la eficacia a largo plazo de Humira (adalimumab) en niños con artritis idiopática juvenil (AIJ) poliarticular o de evolución poliarticular de actividad entre moderada y grave (ESTUDIO STRIVE). Abbott Laboratories. 2010-. IP: Jordi Antón.
- Tigecycline Evaluation Surveillance Trial TEST. Wyeth Farma. 2012-. IP: Amadeu Gené.
- Uso de omalizumab en la práctica clínica real en España tras cinco años de experiencia. Estudio EXPERT 5. NOV-OMA-2011-01. 2012. IP: Ana M.^a Plaza.

Publicaciones

- Álvaro M, Giner MT, Vázquez M, Lozano J, Domínguez O, Piquer M, Días M, Jiménez R, Martín Mateos MA, Alsina L, Plaza AM. Specific oral desensitization in children with IgE-mediated cow's milk allergy. Evolution in one year. *Eur J Pediatr* 2012; 171 (9): 1389-95. FI: 1,879 (Q2).
- Andrés Martín A, Moreno Pérez D, Alfayate S, Couceiro JA, García García ML, Korta J, Martínez León MI, Muñoz Almagro C, Obando I, Pérez Pérez G. Etiología y diagnóstico de la neumonía adquirida en la comunidad y sus formas complicadas. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (3): e1-e18. FI: 0,770 (Q4).
- Borrás Novell C, Hernández Bou S, García García JJ, en representación del Grupo de Trabajo de Enfermedades Infecciosas de la Sociedad Española de Urgencias de Pediatría (SEUP) Prescripción antibiótica en los pacientes hospitalizados desde Urgencias. Estudio multicéntrico. *An Pediatr (Barc)* 2012. FI: 0,770 (Q4).
- Burgos AM, Villa AV, Noguera A, Fortuny C, González Enseñat MA. Fever and skin lesions in a healthy 6-month-old boy. *Pediatr Infect Dis J* 2012; 31 (7): 789. FI: 3,577 (Q1).
- Cillóniz C, Ewig S, Polverino E, Muñoz Almagro C, Marco F, Gabarrús A, Menéndez R, Mensa J, Torres A. Pulmonary complications of pneumococcal community-acquired pneumonia: incidence, predictors and outcomes. *Clin Microbiol Infect* 2012; 18 (11): 1134-42. FI: 4,540 (Q1).
- COHERE. CD4 cell count and the risk of AIDS or death in HIV-Infected adults on combination antiretroviral therapy with a suppressed viral load: a longitudinal cohort study from COHERE. *PLoS Med* 2012; 9 (3): e1001194. FI: 16,269 (Q1).
- COHERE. Lewden C, Bouteloup V, De Wit S, Sabin C, Mocroft A, Wasmuth JC, Van Sighem A, Kirk O, Obel N, Panos G, Ghosn J, Dabis F, Mary-Krause M, Lepout C, Perez-Hoyos S, Sobrino-Vegas P, Stephan C, Castagna A, Antinori A, d'Arminio Monforte A, Torti C, Mussini C, Isern V, Calmy A, Teira R, Egger M, Grarup J, Chêne G. All-cause mortality in



- treated HIV-infected adults with CD4 =500/mm³ compared with the general population: evidence from a large European observational cohort collaboration. *Int J Epidemiol* 2012; 41 (2): 433-45. FI: 6,414 (Q1).
- Dapena M, Jiménez B, Noguera-Julian A, Soler-Palacín P, Fortuny C, Lahoz R, Aracil FJ, Figueras C, De José MI. Metabolic disorders in vertically HIV-infected children: future adults at risk for cardiovascular disease. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2012; 25 (5-6): 529-35. FI: 0,875 (Q4).
 - Del Rosal T, Baquero-Artigao F, Blázquez D, Noguera-Julian A, Moreno Pérez D, Reyes A, Vilas J. Treatment of symptomatic congenital cytomegalovirus infection beyond the neonatal period. *J Clin Virol* 2012; 55 (1): 72-4. FI: 3,969 (Q2).
 - Dolezalova P, Price-Kuehne FE, Ozen S, Benseler SM, Cabral DA, Antón J, Brunner J, Cimaz R, O'Neil KM, Wallace CA, Wilkinson N, Eleftheriou D, Demirkaya E, Böhm M, Krol P, Lugmani RA, Brogan PA. Disease activity assessment in childhood vasculitis: development and preliminary validation of the Paediatric Vasculitis Activity Score (PVAS). *Ann Rheum Dis* 2012: FI: 8,727 (Q1).
 - Domínguez O, Giner MT, Alsina L, Martín MA, Lozano J, Plaza AM. Fenotipos clínicos asociados a la deficiencia selectiva de IgA: revisión de 330 casos y propuesta de un protocolo de seguimiento. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (5): 261-7. FI: 0,770 (Q4).
 - Echeverría B, Vicente A, Hernández A, Mascaró JM, Colmenero I, Terrón A, Escámez MJ, Del Río M, González Enseñat MA, Torrelo A. Epidermolysis Bullosa Simplex with Mottled Pigmentation: A Family Report and Review. *Pediatr Dermatol* 2012. FI: 1,072 (Q3).
 - Fernández de Sevilla M, García JJ, Esteva C, Moraga F, Hernández S, Selva L, Coll F, Ciruela P, Planes AM, Codina G, Salleras L, Jordan I, Domínguez A, Muñoz Almagro C. Clinical presentation of invasive pneumococcal disease in Spain in the era of heptavalent conjugate vaccine. *Pediatr Infect Dis J* 2012; 31 (2): 124-8. FI: 3,577 (Q1).
 - Galve J, Vicente MA, González Enseñat MA, Pérez Dueñas B, Cusí V, Moller LB, Julià M, Domínguez A, Ferrando J. Neonatal Erythroderma as a First Manifestation of Menkes Disease. *Pediatrics* 2012; 130 (1): e239-42. FI: 5,437 (Q1).
 - Garcia IJ, Gargallo MB, Torné EE, Lasaosa FJ, Viñas AT, Tolosa CV, Rico AP. Procalcitonin: a useful biomarker to discriminate infection after cardiopulmonary bypass in children. *Pediatr. Crit. Care Med.* 2012. 13: 441-445. FI: 3,129 (Q1).
 - García MB, Domínguez O, Juan M, Aróstegui JI, Badell I, Chapman E, Martín Mateos MA. Type I leucocyte adhesion deficiency (LAD I). Report of a case. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2012; 40 (4): 254-8. FI: 1,043 (Q3).
 - Gené-Giralt A, González-Cuevas A, Jimeno-Fraile J, Marcos-Reverte F. Infección de herida quirúrgica por *Dysgonomonas capnocytophagoides* en un paciente inmunocompetente. *Enferm Infecc Microbiol Clin* 2012. FI: 1,491 (Q3).
 - Gerss J, Roth J, Holzinger D, Ruperto N, Wittkowski H, Frosch M, Wulffraat N, Wedderburn L, Stavenicha V, Mihaylova D, Harjacek M, Len C, Toppino C, Masi M, Minden K, Saurenmann T, Uziel Y, Vesely R, Apaz MT, Kuester RM, Elorduy MJ, Burgos R, Ioseliani M, Magni S, Unsal E, Antón J, Balogh Z, Hagelberg S, Mazur H, Tauber T, Martini A, Foell D. PRINTO. Phagocyte-specific S100 proteins and high-sensitivity C reactive protein as biomarkers for a risk-adapted treatment to maintain remission in juvenile idiopathic arthritis: a comparative study. *Ann Rheum Dis* 2012; 71 (12): 1991-1997. FI: 8,727 (Q1).
 - Guinovart RM, Vicente A, Rovira C, Suñol M, González Enseñat MA. Facial telangiectasia: an unusual manifestation of neonatal lupus erythematosus. *Lupus* 2012; 21 (5): 552-5. FI: 2,337 (Q3).
 - Heiligenhaus A, Foeldvari I, Edelsten C, Smith JR, Saurenmann RK, Bodaghi B, De Boer J, Graham E, Antón J, Kottaniemi K, Mackensen F, Minden K, Nielsen S, Rabinovich EC, Ramanan AV, Strand V. Proposed outcome measures for prospective clinical trials in juvenile idiopathic arthritis-associated uveitis: A consensus effort from the multinational interdisciplinary working group for uveitis in childhood (MIWGUC). *Arthritis Care Res (Hoboken)* 2012; 64 (9): 1365-72. FI: 4,851 (Q1).
 - Hernández Bou S, García-García JJ, Gené A, Esteva C, Del Amo E, Muñoz Almagro C. Pneumococcal carriage in children attending a hospital outpatient clinic in the era of pneumococcal conjugate vaccines in Barcelona. *Diagn Microbiol Infect Dis* 2012; 74 (3): 258-62. FI: 2,528 (Q2).
 - Hernández Martín A, García Doval I, Aranegui B, de Unamuno P, Rodríguez Pazos L, González Enseñat MA, Vicente A, Martín Santiago A, García Bravo F, Feito M, Baselga E, Círia S, De Lucas R, Ginarte M, González Sarmiento R, Torrelo A. Prevalence of autosomal recessive congenital ichthyosis: a population-based study using the capture-recapture method in Spain. *J Am Acad Dermatol* 2012; 67 (2): 240-4. FI: 3,991 (Q1).
 - Jordan I, Arriortúa AB, Torre JA, Gil Antón J, Vicente J, González C. Estudio multicéntrico nacional sobre la infección nosocomial en la UCIP. *An Pediatr (Barc)* 2012; 69 (1): 39-45. FI: 0,770 (Q4).



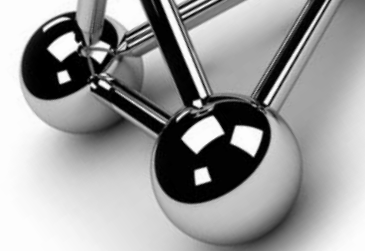
- Jordan I, Gargallo MB, Torné EE, Cambra FJ, Viñas AT, Tolosa CV, Rico AP. Procalcitonin: a useful biomarker to discriminate infection after cardiopulmonary bypass in children. *Pediatr Crit Care Med* 2012; 13 (4): 441-5. FI: 3,129 (Q1).
- Lacruz G, González-Enseñat MA, Suñol M, Vicente A. Unknown: a congenital nodule on the scapula.. *Dermatol Online J* 2012. 18(10):12
- Launes C, Fernández de Sevilla M, Selva L, García García JJ, Pallares R, Muñoz Almagro C. Viral coinfection in children less than 5 year-old with invasive pneumococcal disease. *Pediatr Infect Dis J* 2012; 31 (6): 650-3. FI: 3,577 (Q1).
- Launes C, García García JJ, Martínez Planas A, Moraga F, Astigarraga I, Aristegui J, Korta J, Salado C, Quintana JM, Soldevila N, Domínguez A. CIBERESP. 2009 H1N1: risk factors for hospitalization in a matched case-control study. *Eur J Pediatr* 2012; 171 (7): 1127-31. FI: 1,879 (Q2).
- Launes C, García García JJ, Jordan I, Selva L, Rello J, Muñoz Almagro C. Viral load at diagnosis and influenza A H1N1 (2009) disease severity in children. *Influenza Other Respi Viruses* 2012; 6 (6): e89-e92. FI: 4,157 (Q1).
- Launes C, Muñoz Almagro C. Are all pneumococcal infections mixed infections with viruses? *Pediatr Infect Dis J* 2012; 31 (9): 1001. FI: 3,577 (Q1).
- Lozano-Blasco J, Martín-Mateos MA, Alsina L, Domínguez O, Giner MT, Piquer M, Alvaro M, Plaza AM. A 10% liquid immunoglobulin preparation for intravenous use (Privigen®) in paediatric patients with primary immunodeficiencies and hypersensitivity to IVIG. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2012. FI: 1,043 (Q4).
- Madrid L, Deyà A, Noguera-Julian A, Falcón-Neyra L, Valls A, Neth O, Fortuny C. Normal Levels of Vitamin D Among HIV-Infected Catalan Pediatric Patients. *J Acquir Immune Defic Syndr* 2012; 1;61 (2): e18-9. FI: 4,425 (Q1).
- Martín AA, Moreno-Pérez D, Miguélez SA, Gianzo JA, García ML, Murua JK, León MI, Almagro CM, Santaella IO, Pérez GP. Etiología y diagnóstico de la neumonía adquirida en la comunidad y sus formas complicadas.. *An. Pediatr (Barc)* 2012. 76: -0. FI: 0,770(Q4).
- Martín Mateos MA, Martorell A. SEICAP. Estado actual y expectativas de futuro de la inmunoterapia con alérgenos en el asma. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (4): 181-3. FI: 0,770 (Q4).
- Martínez-Martínez L, Vazquez-Ortiz M, Gonzalez-Santesteban C, Martín-Nalda A, Vicente A, Plaza AM, Badell I, Alsina L, de la Calle-Martín O. From Severe Combined Immunodeficiency to Omenn syndrome after hematopoietic stem cell transplantation in a RAG1 deficient family. *Pediatr Allergy Immunol* 2012; 23 (7): 660-666. FI: 2,459 (Q1).
- Martínez Planas A, Muñoz Almagro C, Luaces C, Noguera A, Selva L, Fernández JP, García García JJ. Low prevalence of invasive bacterial infection in febrile infants under 3 months of age with enterovirus infection. *Clin Microbiol Infect* 2012; 18 (9): 856-61. FI: 4,540 (Q1).
- Mazarico E, Gonzalez-Bosquet E. Prevalence of infection by different genotypes of human papillomavirus in women with cervical pathology. *Gynecol. Oncol.* 2012. 125(1): 181-185. FI: 3,888 (Q1).
- Méndez C, Vicente A, Suñol M, González-Enseñat MA. Congenital Molluscum Contagiosum. *Actas Dermosifiliogr* 2012.
- Morén C, Noguera-Julian A, Garrabou G, Catalán M, Rovira N, Tobias E, Cardellach F, Miró O, Fortuny C. Mitochondrial evolution in HIV-infected children receiving first or second generation nucleoside analogues. *J Acquir Immune Defic Syndr* 2012; 60 (2): 111-6. FI: 4,425 (Q1).
- Mota-Burgos A, Villa AV, Noguera-Julian A, Fortuny C, González-Enseñat MA. Fever and skin lesions in a healthy 6-month-old boy. Diagnosis: Ecthyma gangrenosum.. *Pediatr. Infect. Dis. J.* 2012. 31: -0. FI: 3,577 (Q1).
- Noguera-Julian A, De José MI, Grupo de trabajo sobre infección por VIH en el niño de la sociedad Española de Infectología Pediátrica (SEIP) Recomendaciones de la Sociedad Española de Infectología Pediátrica para el seguimiento del niño expuesto al virus de la inmunodeficiencia humana y a fármacos antirretrovirales durante el embarazo y el periodo neonatal. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (6): 360.e1-9. FI: 0,770 (Q4).
- Noyola DE, Fortuny C, Muntasell A, Noguera-Julian A, Muñoz Almagro C, Alarcón A, Juncosa T, Moraru M, Vilches C, López-Botet M. Influence of congenital human cytomegalovirus infection and the NKG2C genotype on NK-cell subset distribution in children. *Eur J Immunol* 2012; 42 (12): 3256-66. FI: 5,103 (Q1).
- Núñez Cuadros E, Baquero Artigao F. Recomendaciones de la Sociedad Española de Infectología Pediátrica sobre el diagnóstico y tratamiento de las adenitis por micobacterias no tuberculosas.. *An. Pediatr (Barc)* 2012. 77: -0. FI: 0,770(Q4).



- PLATO II Observational HIV Epidemiological Research Europe Group. Calendar time trends in the incidence and prevalence of triple-class virologic failure in antiretroviral drug-experienced people with HIV in Europe. *J Acquir Immune Defic Syndr* 2012; 59 (3): 294-9. FI: 4,425 (Q1).
- PLATO II Observational HIV Epidemiological Research Europe Group. Trends in virological and clinical outcomes in individuals with HIV-1 infection and virological failure of drugs from three antiretroviral drug classes: a cohort study. *Lancet Infect Dis* 2012; 12 (2): 119-27. FI: 17,391 (Q1).
- Rodríguez Guerineau L, Gargallo E, Simó M, Antón J. Infección estafilocócica diseminada con manifestaciones clínicas Kawasaki-like. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76 (3): 176-7. FI: 0,770 (Q4).
- Rozas E, Suñol M, Parareda A, González Enseñat MA, Pujol R, Vicente MA. Autoinvolutive papules and nodules in a child-quiz case. *Arch Dermatol* 2012; 148 (6): 755-60. FI: 3,888 (Q1).
- Ruperto N, Brunner HI, Quartier P, Constantin T, Wulffraat N, Horneff G, Brik R, McCann L, Kasapcopur O, Rutkowska-Sak L, Schneider R, Berkun Y, Calvo I, Erguven M, Goffin L, Hofer M, Kallinich T, Oliveira SK, Uziel Y, Viola S, Nistala K, Wouters C, Cimaz R, Ferrandiz MA, Flato B, Gamir ML, Kone-Paut I, Grom A, Magnusson B, Ozen S, Sztajn bok F, Lheritier K, Abrams K, Kim D, Martini A, Lovell DJ. Two randomized trials of canakinumab in systemic juvenile idiopathic arthritis. *N Engl J Med* 2012. 367: 2396-2406. FI: 53,298(Q1).
- Selva L, Ciruela P, Blanchette K, Del Amo E, Pallares R, Orihuela CJ, Muñoz Almagro C. Prevalence and Clonal Distribution of pcpA, psrP and Pilus-1 among Pediatric Isolates of *Streptococcus pneumoniae*. *PLoS One* 2012; 7 (7): e41587. FI: 4,092 (Q1).
- Selva L, Ciruela P, Esteva C, Fernández de Sevilla M, Codina G, Hernández S, Moraga F, García García JJ, Planes A, Coll F, Jordan I, Cardeñosa N, Batalla J, Salleras L, Domínguez A, Muñoz Almagro C. Serotype 3 is a common serotype causing invasive pneumococcal disease in children less than 5 years old, as identified by real-time PCR. *Eur J Clin Microbiol Infect Dis* 2012; 31 (7): 1487-95. FI: 2,859 (Q2).
- Selva L, Del Amo E, Brotons P, Muñoz Almagro C. Rapid and easy identification of capsular serotypes of *Streptococcus pneumoniae* using fragment analysis by automated fluorescent capillary electrophoresis. *J Clin Microbiol* 2012; 50 (11): 3451-7. FI: 4,153 (Q1).
- Selva L, Martínez Planas A, García García JJ, Casadevall R, Luaces C, Muñoz Almagro C. Comparison of an in-house real-time RT-PCR assay with a commercial assay for detection of enterovirus RNA in clinical samples. *Eur J Clin Microbiol Infect Dis* 2012; 31 (5): 715-9. FI: 2,859 (Q2).

Tesis dirigidas

- Características clínicas y microbiológicas de las infecciones invasivas por neumococo en la era de la vacuna conjugada heptavalente en Barcelona. Directores de tesis: Carmen Muñoz-Almagro, Juan J. García. Doctoranda: Mariona Fernández de Sevilla, Universidad de Barcelona. Año: 2012.
- Real-time PCR para la vigilancia epidemiológica de la enfermedad neumocócica invasiva (ENI) en pacientes pediátricos. Directoras de tesis: Carmen Muñoz-Almagro, Iolanda Jordán. Doctoranda: Laura Selva, Universidad de Barcelona. Año: 2012.
- Gripe A (H1N1) pdm0; enfermedad moderada y grave en el paciente pediátrico. Utilidad de la carga viral como biomarcador de gravedad. Directores de tesis: Carmen Muñoz-Almagro, Juan J. García. Doctorando: Cristian Launes, Universidad de Barcelona. Año: 2012.
- Epidemiología molecular de *Streptococcus pneumoniae* en aislados nasofaríngeos en niños. Directores de tesis: Carmen Muñoz-Almagro, Juan J. García. Doctoranda: Ana Cristina Aguilar Jaramillo, Universidad de Barcelona. Año: 2012.



Investigación e innovación en cirugía

Este grupo se dedica a la investigación en enfermedades en la que el tratamiento quirúrgico está presente en algún momento del proceso asistencial. El grupo, por su carácter multidisciplinario, está formado por un equipo de personas de distintos ámbitos de la medicina, coordinadas en las distintas áreas de interés de la investigación del grupo (especialistas en cirugía general y digestiva, traumatología, ginecología, urología, diagnóstico por la imagen, endocrinología y nutrición, entre otros). El área de estudio del grupo es amplia e integra factores fisiopatológicos, de epidemiología, de estudio de factores de riesgo y de análisis crítico de los diferentes aspectos de la terapéutica quirúrgica.

Equipo investigador

Coordinador	Dr. David Parés
Investigadores/as	Rosa Cambra, Manera Carreras, Juan Castellanos, Josep M Casulleras, Isaac Cebrecos, Manuel Céspedes, Jordi Comajuncosas, Raúl de Diego, Enric Domínguez, Laia Estalella, Lluís Font, Josep-Ramón Céspedes, Laura García, Andres E. Gerding, Pere Gris, Judit Hermoso, Oscar Izquierdo, Jaime Jimeno, Carlos Jordán, José Manuel Ledesma, José Luis López-Negre, Montserrat Margarit, Eva Martínez-Franco, Gabriela Monroy, Rolando Orbeal, David Parés, Nuria Rojo, Sergi Romero, Ana Sánchez, Joan Urgellés y Helena Vallverdú

Líneas de investigación

Patología funcional del aparato digestivo y de la pared abdominal

Dr. David Parés

Los estudios realizados se centran en trastornos funcionales del hábito defecatorio (incontinencia fecal), en patología anorrectal benigna (hemorroides, fístula anal, fisura anal) y su diagnóstico con ecografía endoanal 3D, así como en aspectos clínicos y de calidad de vida en la hernia inguinal.

Estudio de las enfermedades hepato biliares, del sistema endocrino y de la mama

Dr. Jaime Jimeno

La mayoría de los estudios de esta línea se centran en los aspectos de la calidad asistencial en la colecistectomía laparoscópica, así como en la patología de la glándula paratiroides.

Trastornos del aparato locomotor

Dr. Juan Castellanos

Engloba todo tipo de investigación en cirugía ortopédica y traumatología, pero centrada en gran parte en aspectos de control y estudio de la infección en traumatología, y de tratamiento con microcirugía de distintas patologías del aparato locomotor.

Cirugía uroginecológica y suelo pélvico

Dr. Manuel Céspedes

Trastornos posparto del suelo pélvico (incontinencia de orina) y trastornos quirúrgicos de la uretra.

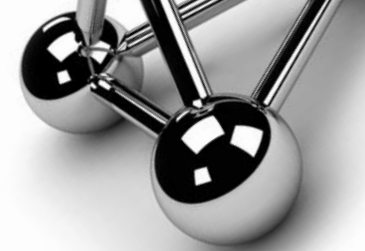


Proyectos

- Análisis de la utilidad de un sistema de puntuación clínico de predicción de la dificultad quirúrgica y las complicaciones en la colecistectomía laparoscópica. Parque Sanitario Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: David Parés.
- Efecto de los campos electromagnéticos en la adhesión y formación de biofilm del *S. epidermidis* sobre distintos metales. Mutual Médica de Cataluña y Baleares. 2011-2014. IP: Lluís Font.
- Estudio aleatorizado para evaluar la utilidad de implementar la extracción con bolsa de la vesícula biliar en la profilaxis de la infección de la herida. Parque Sanitario Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: Jaime Jimeno.

Publicaciones

- Font-Vizcarra L, García S, Bori G, Martínez-Pastor JC, Zumbado A, Morata L, Mensa J, Soriano A. Long-term results of acute prosthetic joint infection treated with debridement and prosthesis retention: a case-control study. *Int J Artif Organs* 2012; 35 (10): 908-12. FI: 1,861 (Q2).
- Jimeno J, Vallverdú H, Tubella J, Sánchez Pradell C, Comajuncosas J, Orbeal R, Hermoso J, Gris P, López Negre JL, Urgellés J, Parés D. Prospective analysis of clinician accuracy in the diagnosis of benign anorectal pathology: the value of clinical information. *Rev Esp Enferm Dig* 2012; 104 (3): 122-7. FI: 1,548 (Q3).
- Parés D, Jimeno J, Ibaceta S, Hermoso J, Sánchez Pradell C, Vallverdú H, Comajuncosas J, Orbeal R, Gris P, López Negre JL, Urgellés J, Sancho Gallego C. Variación en las reclamaciones dirigidas a un servicio de cirugía general y del aparato digestivo tras un cambio estructural y funcional hospitalario. *Cir Esp* 2012; 90 (5): 322-7. FI: 0,874 (Q3).
- Parés D, Vallverdú H, Monroy G, Amigo P, Romagosa C, Toral M, Hermoso J, Saenz G. Bowel habits and fecal incontinence in patients with obesity undergoing evaluation for weight loss: the importance of stool consistency. *Dis Colon Rectum* 2012; 55 (5): 599-604. FI: 3,132 (Q1).
- Parés D. The importance of training in anorectal pathology among medical specialities. *Colorectal Dis* 2012; 14 (4): 401-2. FI: 2,580 (Q2).



Tecnologías sanitarias y resultados en atención primaria y salud mental (PRISMA)

El equipo integra los proyectos relacionados con el campo de la epidemiología, el análisis de la efectividad de los tratamientos y su adecuación, los determinantes de la salud mental y las repercusiones económicas en la sociedad. Este análisis abarca tanto las enfermedades como de los tratamientos que se emplean desde contextos específicos.

1. Evaluación de la prevalencia de las enfermedades mentales, así como de las necesidades de las personas que las padecen, tanto en la población general como en poblaciones específicas (atención primaria, atención penitenciaria).
2. Evaluación de la efectividad de intervenciones en atención primaria: tratamiento antidepresivo, psicoeducación, intervención farmacéutica, etc.
3. Descripción de la población a la que el médico de atención primaria receta fármacos antidepresivos y descripción del patrón de tratamiento.
4. Evaluación de la forma en la que los determinantes de salud influyen en la presentación y/o evolución de las enfermedades mentales.
5. Evaluación económica del impacto de las enfermedades mentales en la sociedad.
6. Evaluación de la colaboración interdisciplinaria en atención primaria.

Equipo investigador

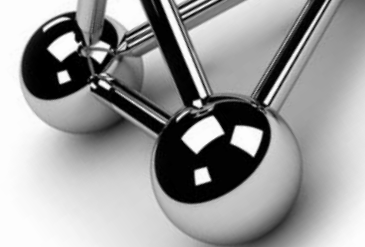
Coordinador Dr. Antoni Serrano Blanco

Investigadores/as Jaume Autonell, Luisa Baladón, Imma Beneitez, Alexia Camuñas, Antonio Cuesta-Vargas, Rosa Dueñas, Ana Fernández, Rita Fernández, Juan Vicente Luciano, Juan Manuel Mendive, Elisa Olivari, Maria Teresa Peñarubia, Maria Rubio, Luis Salvador, Antoni Serrano y Enric Vicens

Colaboradores/as Elena Blanco, Laura Gómez, Diego Palao, Martin Knapp y Eugenia Cardeñosa

Proyectos

- A computational distributed system to support the treatment of patients with major depression (Help4Mood). European Commission. 2009-2011. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Advances in mental health economics. Ministerio de Ciencia e Innovación (PFP00044). 2010-2012. IP: Antoni Serrano-Blanco.
- Apoyo farmacéutico: programa de apoyo farmacéutico al tratamiento farmacológico antidepresivo. PI07/0546. Instituto de Salud Carlos III. 2007-2012. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Coste-efectividad de un tratamiento no farmacológico vs farmacológico en depresión mayor en atención primaria (Estudio INFAP). PI11/01345. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Coste-utilidad y mejora de la calidad de vida de una intervención farmacéutica para pacientes de atención primaria con depresión. Fundación Universitaria Agustí Pedro i Pons. 2012. IP: Maria Rubio.
- Eficacia y coste-efectividad de un programa de psicoterapia asistida por ordenador para el tratamiento de la depresión mayor en atención primaria: estudio controlado, aleatorizado y cualitativo. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2013. IP: Javier García Campayo.
- Elaboración de un mapa sanitario de servicios y recursos destinados a la atención integral de personas con enfermedad mental en Cataluña y aplicación de sistemas de información geográfica para la ayuda a la decisión en la planificación de servicios en Cataluña. Departamento de Salud (179/2009). 2010-2012. IC: Antoni Serrano Blanco, Ana Fernández.
- Investigación en servicios sanitarios y resultados. 2009SGR101. AGAUR. 2009-2014. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Prevención de la depresión. Un reto para la salud pública. 20950. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Ana Fernández Sánchez.



- Prevención primaria de la depresión mayor basada en el nivel y el perfil de riesgo de la población de atención primaria: ensayo aleatorio controlado de conglomerados. Estudio Predict-CCRT. PI09/0461. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Luis Salvador.
- Prevención primaria de la depresión mayor basada en el nivel y el perfil de riesgo de la población consultante de atención primaria: ensayo aleatorio controlado de conglomerados (Estudio PREDICT-CCRT). Junta de Andalucía (PI10-0569). 2011-2012. IP: Berta Moreno Küstner.
- RedIAPP - Red de Investigación en Actividades Preventivas y Promoción de la Salud en Atención Primaria. RD03/0018/0017. Instituto de Salud Carlos III. 2007-2013. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Reducción del uso de servicios por parte de los pacientes hiperutilizadores de la atención primaria mediante la intervención 7H+T: ensayo aleatorio controlado de conglomerados. Junta de Andalucía. 2010-2012. IP: Juan Bellón Saameño.
- Subtipos clínicos en fibromialgia y estrategias cognitivas de regulación emocional: un estudio multicéntrico implementado en atención primaria. Ayudas PSSJD2011. Parque Sanitario Sant Joan de Déu y Fundación Sant Joan de Déu. 2011-2013. IP: Juan Vicente Luciano.

Ensayos clínicos y estudios observacionales

- Estudio exploratorio, internacional, multicéntrico, prospectivo, abierto, de seis meses de duración sobre la transición a palmitato de paliperidona en dosis flexibles en pacientes con esquizofrenia tratados previamente sin éxito con antipsicóticos orales o inyectables de larga duración. R092670-SCH-3010. Janssen-Cilag. 2010-. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Estudio internacional, multicéntrico, prospectivo, aleatorizado, controlado, abierto, con evaluador ciego, de 24 meses de duración, comparando el palmitato de paliperidona inyectable de larga duración con el tratamiento habitual con antipsicóticos orales en monoterapia en la prevención de recaídas en adultos con esquizofrenia. R092670-SCH-3005. Janssen-Cilag. 2010-. IP: Antoni Serrano Blanco.

Publicaciones

- Aguado J, Campbell A, Ascaso C, Navarro P, García Esteve L, Luciano JV. Examining the factor structure and discriminant validity of the 12-Item general health questionnaire (GHQ-12) among Spanish postpartum women. *Assessment* 2012; 19 (4): 517-25. FI: 2,014 (Q2).
- Bernardo M, Coma A, Ibáñez C, Zara C, Bari JM, Serrano Blanco A. Antipsychotic polypharmacy in a regional health service: a population-based study. *BMC Psychiatry* 2012; 12 (1): 42. FI: 2,552 (Q2).
- Bickenbach J, Bigby C, Salvador-Carulla L, Heller T, Leonardi M, Leroy B, Mendez J, Putnam M, Spindel A. The Toronto declaration on bridging knowledge, policy and practice in aging and disability: Toronto, Canada, March 30, 2012. *Int J Integr Care* 2012. 12:e205.
- Fayed N, Andres E, Rojas G, Moreno S, Serrano Blanco A, Roca M, García Campayo J. Brain dysfunction in fibromyalgia and somatization disorder using proton magnetic resonance spectroscopy: a controlled study. *Acta Psychiatr Scand* 2012; 126 (2): 115-125. FI: 4,220 (Q1).
- Fernández A, Mendive JM, Salvador Carulla M, Rubio M, Luciano JV, Pinto Meza A, Haro JM, Palao DJ, Bellón JA, Serrano Blanco A. Adjustment disorders in primary care: prevalence, recognition and use of services. *Br J Psychiatry* 2012; 201: 137-42. FI: 6,619 (Q1).
- Fernández A, Rubio M, Bellón JA, Pinto Meza A, Luciano JV, Mendive JM, Haro JM, Palao DJ, Serrano Blanco A. DASMMap Investigators. Recognition of anxiety disorders by the general practitioner: results from the DASMMap Study. *Gen Hosp Psychiatry* 2012; 34 (3): 227-33. FI: 2,744 (Q2).
- García Toro M, Ibarra O, Gili M, Serrano MJ, Oliván B, Vicens E, Roca M. Four hygienic-dietary recommendations as add-on treatment in depression: a randomized-controlled trial. *J Affect Disord* 2012; 140 (2): 200-3. FI: 3,517 (Q1).
- García-Toro M, Ibarra O, Gili M, Serrano MJ, Vives M, Monzón S, Bauzá N, Oliván B, Vicens E, Roca M. Adherence to lifestyle recommendations by patients with depression. *Rev. Psiquiatr. Salud Ment.* 2012. 5: 236-240. FI: 0,308 (Q4).



- García Toro M, Roca M, Monzón S, Vives M, Oliván B, Vicens E, Salvà J, Gili M. Hygienic-dietary recommendations for major depression treatment. study protocol of a randomized controlled trial. *BMC Psychiatry* 2012; 16; 12: 201. FI: 2,552 (Q2).
- Pagliari C, Burton C, McKinstry B, Szentatoti A, David D, Serrano Blanco A, Ferrini L, Albertini S, Castro JC, Estevez S, Wolters M. Psychosocial implications of avatar use in supporting therapy for depression.. *Stud Health Technol Inform* 2012. 181: 329-333.
- Rodero B, Luciano JV, Montero J, Casanueva B, Palacin JC, Gili M, López del Hoyo Y, Serrano Blanco A, García Campayo J. Perceived injustice in fibromyalgia: Psychometric characteristics of the Injustice Experience Questionnaire and relationship with pain catastrophising and pain acceptance. *J Psychosom Res* 2012; 73 (2): 86-91. FI: 3,296 (Q2).
- Rubio Valera M, Fernández A, Luciano JV, Hughes CM, Pinto Meza A, Moreno Küstner B, Palao DJ, Haro JM, Serrano Blanco A. Psychotropic prescribing in primary care in Catalonia--results from an epidemiological study. *Fam Pract* 2012; 29 (2): 154-62. FI: 1,503 (Q2).
- Rubio-Valera M, Jové AM, Hughes CM, Guillen-Solà M, Rovira M, Fernández A. Factors affecting collaboration between general practitioners and community pharmacists: a qualitative study. *BMC Health Serv Res* 2012; 7 (12): 188. FI: 1,660 (Q2).
- Rubio-Valera M, March Pujol M, Fernández A, Peñarrubia-María MT, Travé P, López del Hoyo Y, Serrano Blanco A. Evaluation of a pharmacist intervention on patients initiating pharmacological treatment for depression: A randomized controlled superiority trial. *Eur Neuropsychopharmacol* 2012. FI: 4,046 (Q1).
- Salvador-Carulla L, Putnam M, Bigby C, Heller T. Advancing a research agenda for bridging ageing and disability.. *Int J Integr Care* 2012. 12: e204.
- Sevilla Dedieu C, Kovess V, Angermeyer MC, Bruffaerts R, Fernández A, Girolamo GD, De Graaf R, Haro JM, König HH. Measuring use of services for mental health problems in epidemiological surveys. *Int J Methods Psychiatr Res* 2012; 20 (3): 182-191. FI: 2,462 (Q2).
- Vázquez-Bourgon J, Salvador Carulla L, Vázquez Barquero JL. Community alternatives to acute inpatient care for severe psychiatric patients. *Actas Esp Psiquiatr* 2012; 40 (6): 323-32. FI: 0,589 (Q4).

Tesis dirigidas

- Pharmacist interventions in depressed patients. Directores: Antoni Serrano y Marian March (lectura 09/11/2012, UB - Facultad de Farmacia). Doctoranda: Maria Rubio-Valera.

Xarxes

- Red de Investigación en Actividades Preventivas y Promoción de la Salud (RedIAPP). Ministerio de Sanidad y Consumo. Instituto de Salud Carlos III. Red RD12/0005/008. 2013-2017. Nodo de Salud Mental y Atención Primaria (grupo PRISMA-CAT).



Grupos emergentes

Influencia del entorno en el bienestar del niño y el adolescente

Grupo dirigido a la investigación en los siguientes ámbitos: estudio de los factores epidemiológicos y clínicos de los accidentes infantiles; diagnóstico diferencial del maltrato infantil; detección precoz y prevención secundaria de problemática sociosanitaria en la adolescencia (drogas, sexualidad y violencia); impacto de los agentes externos (radiación, contaminación, etc.) en la salud infantil; mejora de la atención del paciente pediátrico en la consulta médica (presencia de los padres, analgesia, atención diferenciada por edad [niño/adolescente]), etc.

Equipo investigador

Coordinadores	Dr. Carles Luaces y Dr. Jordi Pou Fernández
Investigadores/as	Gemma Claret, Ana Isabel Curcoy, Carles Luaces, Jordi Pou, Silvia Ricart, Marta Simó y Victoria Trenchs.

Proyectos

- Desarrollos en la interacción social humano-robot para favorecer una mejor calidad de vida de los niños hospitalizados de larga duración (SOFIA - HSJD) TIN2011-28854-C03-03. Ministerio de Ciencia e Innovación (MICIIN). 2012. IP: Carles Luaces.
- Impacto de las pruebas diagnósticas rápidas en la evaluación y el manejo del lactante de 0 a 90 días con fiebre sin foco. 285/15/2008. AIAQS. 2009-2013. IP: Carles Luaces

Publicaciones

- Curcoy A, Trenchs V, Morales M, Serra A, Pou J. Is pertussis in infants a potential cause of retinal haemorrhages? Arch Dis Child 2012; 97 (3): 239-40. FI: 2,881 (Q1).
- Luaces Cubells C, Mintegi S, García García JJ, Astobiza E, Garrido R, Velasco J, Benito J. Procalcitonin to detect invasive bacterial infection in nontoxic-appearing infants with fever without apparent source in the emergency department. Pediatr Infect Dis J 2012; 31 (6): 645-7. FI: 3,577 (Q1).
- Luaces C. Implementation of procalcitonin in the management of febrile children. Pediatr Infect Dis J 2012; 31 (7): 793. FI: 3,577 (Q1).
- Parra C, Asensio S, Trenchs V, Luaces C. Grupo de Trabajo de Catástrofes de la SEUP. ¿Estamos preparados para una catástrofe? Estudio multicéntrico español. An Pediatr (Barc) 2012; 77 (3): 158-64. FI: 0,770 (Q4).
- Sardà Sánchez M, Hernández JC, Hernández-Bou S, Teruel GC, Rodríguez JV, Cubells CL. Pro-adrenomedullin usefulness in the management of children with community-acquired pneumonia, a preliminar prospective observational study. BMC Res Notes 2012. 5: 363-0.
- Vilà de Muga M, Apodaca A, Bautista C, Luaces C. Impacto de un cambio de programa informático en los errores de prescripción farmacológica en urgencias. An Pediatr (Barc) 2012; 77 (2): 124-9. FI: 0,770 (Q4).
- Vila Pérez D, Muñoz Santanach D, Trenchs V, Badosa J, Luaces C, Pou J. Irradiación en portadores de válvula de derivación de líquido cefalorraquídeo: seguimiento a los 2 años. An Pediatr (Barc) 2012; 77 (2): 111-4. FI: 0,770 (Q4).



Investigación clínica y epidemiológica en enfermedades de alta prevalencia

El grupo está constituido por un grupo multidisciplinario de investigadores que trabajan con enfermedades de alta prevalencia. Se trata de enfermedades con una elevada morbilidad que suponen un porcentaje cada vez más alto de la actividad de cualquier hospital. El grupo está formado por especialistas con una gran experiencia clínica que habitualmente trabajan con dichas enfermedades.

Últimamente se ha incluido en este grupo una nueva línea que trabajará el enfermo crítico.

El objetivo común del grupo es la investigación clínica para intentar ampliar los conocimientos clínicos con la finalidad de mejorar y simplificar las técnicas diagnósticas y/o terapéuticas. También tiene por objeto incrementar la investigación epidemiológica de nuestro entorno para contribuir a mejorar los conocimientos relacionados con la incidencia, la prevalencia y los factores de riesgo de estas enfermedades.

Equipo investigador

Coordinador Dr. Luis Lores Obradors

Investigadores/as Maria Aiguabella, Mireia Albuixech, Elisabeth Arellano, Nuria Berrocal, Ernest Bragulat, Antoni Callén, Xavier Casas, Francisco Castro, Vicens Diaz, Gemma Donaire, Rosana Hernando, Lluís Font, Arantxa Garcia, Diego Gauna, Paola Gómez, Araceli González, Jordi Graells, Ana Escrig, Soledad Herrera, Oscar Izquierdo, Mireia Junyent, Francisco López, Luis Lores, Pablo Marchena, Xavier Martret, Patricia Miro, Gerard Navarrete, Joan Nicolás, Rosa M^a Ojeda, Teresa Pascual, Carles Paytubi, Sandra Pérez, Berti Rivero, Bernabé Robles, Yobanni Rodríguez, Julián Rodríguez-Larrea, César Romero, Elisabeth Rovira, Marta Serrano, Mireia Vila y M^a José Vives

Líneas de investigación

Investigación clínica y epidemiológica en enfermedades neurológicas crónico-degenerativas

Dr. Antoni Callén

Estudio de las redes personales como estrategia ante el estrés en los cuidadores de pacientes con demencia: el estudio analiza las redes de relación interpersonal en cuidadores de pacientes con demencia. El objetivo es recoger la sobrecarga del cuidador y el estrés generado al objeto de poder aportar las herramientas necesarias para que puedan afrontar su labor. Aplicación de las nuevas tecnologías a los pacientes con deterioro cognitivo: Location-Based Extensible and Generic Platform for Ambient Assisted Living (LEGAAL) ICT 4 for Healthy Ageing. Aplicación de las nuevas tecnologías para promover un envejecimiento autónomo y saludable. Monitorización de las funciones vitales y análisis del riesgo de caídas como medidas preventivas. Promoción de hábitos saludables. Geolocalización de pacientes con demencia para evitar el riesgo de pérdida.

Investigación clínica y epidemiológica en procesos emergentes de enfermedades respiratorias

Dr. Luis Lores Obradors

El trabajo de investigación se centra en los estudios de prevalencia del síndrome obesidad-hipoventilación en área urbana y prevalencia de la epoc en área de referencia; múltiples ensayos clínicos en pacientes con epoc, así como estudios en enfermedades bronquiales crónicas.

Investigación clínica y epidemiológica en enfermedades cardiológicas crónicas

Dr. César Romero

Se trabaja en cuatro líneas de investigación: arritmias cardíacas; insuficiencia cardíaca; enfermedad aterotrombótica coronaria y factores de riesgo cardiovascular.



Procesos y patologías de atención urgente

Dr. Ernest Bragulat

Se trabaja en tres líneas de investigación: dolor torácico; prevalencia de TVP en enfermos de salud mental y triaje en el Parque Sanitario Sant Joan de Déu.

Investigación epidemiológica del carcinoma de piel no melanoma

Dr. Jordi Graells

Dentro las líneas generales descritas en el grupo de investigación, incidimos especialmente en la investigación epidemiológica sobre el cáncer de piel no melanoma, los factores de riesgo relacionados con la aparición de nuevas neoplasias cutáneas y en las relaciones y sinergias entre la asistencia primaria y la atención especializada.

Investigación clínica y epidemiológica de procesos infecciosos graves

Dr. Vicenç Díaz de Brito

Se trabaja en cuatro líneas de investigación: línea osteoarticular (con tres estudios en proceso); servicios sanitarios; neuromología y microorganismos multirresistentes.

Procesos y patologías del paciente crítico

Dr. Fernández Trujillo

Se trabaja en tres líneas principales de investigación: 1. Cardiovascular en el papel de la ecografía en la situación de parada; 2. Técnicas de mejora de traqueotomía con ecografía, y 3. Manejo del paciente crónico en unidades de críticos.

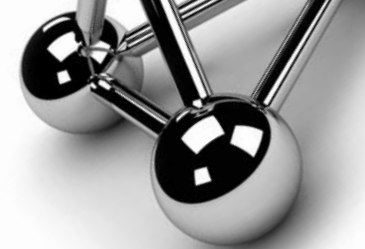
Proyectos

- Ensayo clínico abierto, prospectivo, aleatorizado, de fase IV, para evaluar la utilidad de la medición del óxido nítrico en el aire espirado en el manejo terapéutico de los pacientes adultos con asma leve. EC11-412. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2012-2013. IP: Luis Lores Obradors.
- Ensayo clínico comparativo de dos estrategias para la toma de decisiones terapéuticas en el estudio de contactos de tuberculosis: estrategia estándar basada en la prueba de la tuberculina frente a la combinación de PT y QuantiFERON-TB Gold In Tube. OPTIMIST.
- Estudio de resultados clínicos para comparar el efecto de furoato de fluticasona/vilanterol polvo inhalado, 100/25 mcg, con placebo sobre la supervivencia de sujetos con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) moderada y con antecedentes o alto riesgo de enfermedad cardiovascular. Estudio Summit. Parexel/GSK. HZC113782. IP: Luis Lores.
- Estudio de seguridad y eficacia de una combinación de propionato de fluticasona/salmeterol inhalado vs propionato de fluticasona inhalado en el tratamiento de sujetos adolescentes y adultos con asma. Estudio Austri. Parexel/GSK SAS115359. IP: Luis Lores.
- Estudio sequence (multicéntrico): oportunidades de secuenciación intravenosa a oral y de alta precoz en infecciones por g+ que precisan tratamiento con un glicopéptido o lipopéptido. Dos partes: un estudio prospectivo y otro retrospectivo. Hospital Vall d'Hebron. IP: Dolors Rodríguez y David Campmany. Investigador: Vicenç Díaz de Brito.
- International cross-sectional and longitudinal assessment on asthma control. Chiesi. IP: Luis Lores.

Publicaciones

- Alegret JM, Viñolas X, Romero-Menor C, Pons S, Viluendas R, Calvo N, Pérez-Rodon J, Sabater X. Trends in the use of electrical cardioversion for atrial fibrillation: influence of major trials and guidelines on clinical practise. BMC Cardiovasc Disord 2012; 18(12): 42. FI: 1,457 (Q3).
- Benito-León J, Cubo E, Coronell C. Impact of apathy on health-related quality of life in recently diagnosed Parkinson's disease: the ANIMO study. Mov Disord 2012; 27(2): 211-8. FI: 4,558 (Q1).

- Cubo E, Benito-León J, Cornell C, Armesto D. Clinical correlates of apathy in patients recently diagnosed with Parkinson's disease: the ANIMO study. *Neuroepidemiology* 2012; 38(1): 48-55. FI: 2,370 (Q2).
- Diaz-Brito V, León A, Knobel H, Peraire J, Domingo P, Clotet B, Dalmau D, Cruceta A, Arnaiz JA, Gatell JM, García F; DATEMPEP study group. Post-exposure prophylaxis for HIV infection: a clinical trial comparing lopinavir/ritonavir versus atazanavir each with zidovudine/lamivudine. *Antivir Ther.* 2012;17(2):337-46. FI: 3,073 (Q2).
- Hernando R, Drobnic ME, Cruz MJ; Ferrer A, Suñe P, Montoro JB, Orriols R. Budesonide efficacy and safety in patients with bronchiectasis not due to cystic fibrosis. *Int J Clin Pharm* 2012; 34(4):644-50. FI: 1,200 (Q4).
- Lores L. Aplicación de las guías de práctica clínica en la enfermedad pulmonar obstructiva crónica. *Rev Calid Asist* 2012; 27: 303-304.
- Lucero MC, Diaz-Brito V, Murillo BT, Carretero SC, Sala M, Casadesús. Reasons for not participating in a phase 1 preventive HIV vaccine study in a resource-rich country. *AIDS Patient Care STDS.* 2012. 26(7):379-82. FI: 3,090 (Q2).
- Marchena PJ. Actualización en enfermedad tromboembólica venosa: nuevas evidencias en la prevención secundaria de la enfermedad tromboembólica. *Med Clin (Barc)* 2012; 138 (supl 1): 24-30. FI: 1,385 (Q2).
- Marchena PJ, Nieto JA, Guil M, Garcia-Bragado F, and the RIETE investigators. Long-term therapy with low-molecular-weight heparin in cancer patients with venous thromboembolism. *Thromb Haemostasis* 2012; 107 (1): 37-43. FI: 5,044.(Q1).
- Monreal M, Marchena PJ. Las incógnitas del tratamiento de la enfermedad tromboembólica venosa en los pacientes con cáncer. *Med Clin (Barc)* 2012. 138 (8): 336-7. FI: 1,385 (Q2).
- R Orriols, V.Núñez, R. Hernando. Hemoptisis amenazante: estudio de 154 pacientes. *Med Clin* 2012; 139 (6): 255-60. FI: 1,385 (Q2).
- Viñolas X, Freire F, Romero C. Factores recientes de reversión a ritmo sinusal precordioversión eléctrica en pacientes con fibrilación auricular persistente tratados con antiarrítmicos. *Med Clin (Bar)* 2012. FI: 1,385 (Q2).





Grupos en formación

Grupo de investigación en enfermería, educación y sociedad (GIEES)

El Grupo de Investigación en Enfermería, Educación y Sociedad (GIEES) está integrado por cuatro ámbitos de investigación diferenciados: acción social, metodología de atención a la salud, innovación docente y rasgos identitarios. Cada uno de estos ámbitos cuenta con un grupo de profesores que desarrollan su actividad investigadora en torno a un mismo centro de interés: el análisis de las desigualdades sociales y la situación de vulnerabilidad, la evaluación de planes de cuidados de enfermería, el desarrollo y el análisis de metodologías docentes innovadoras, y los rasgos identitarios de nuestra profesión.

Equipo investigador

Coordinadores	Dra. Núria Roca y Dr. Juan Roldán
Investigadores/as	Judit Boluña, Marta Callarisa, Anna Cano, Rosa Gaya, Amèlia Guilera, Marina Heredia, Barbara Hurtado, Laura Martínez, Dolors Miguel, Carlos Nebot, Núria Roca, Olga Rodrigo, Juan Roldán, M. José Morera, Àngels Pedrola, Anna Pérez, Anna Ramió, Nuria Roca, Dolores Royo, Júlia Roura, Laura Serradesanferm, Joan Uribe y Carne Vega

Líneas de investigación

Acción social

Dra. Núria Roca

Las desigualdades sociales y la situación de vulnerabilidad en la que se encuentra una parte cada vez mayor de la población hacen necesaria la implementación de políticas que permitan mejorar la vida de las personas. El grupo de investigación en acción social tiene por objeto desarrollar investigaciones que aporten conocimiento sobre las condiciones estructurales de desigualdad y que permitan plantear propuestas de mejora.

Rasgos identitarios

Dra. Anna Ramió

Este ámbito pretende potenciar la investigación en la esfera de los rasgos identitarios de las profesiones sanitarias (especialmente la de enfermero y enfermera) y las organizaciones sociosanitarias. La identidad de las profesiones y de las organizaciones se configura a través de los valores y las actitudes de un colectivo que, junto con su conocimiento abstracto y sus habilidades, realiza y especifica su aportación social. La investigación en este ámbito tiene la voluntad de profundizar en estos aspectos esenciales y nucleares, sobre los que pivota la atención humanizada a las personas por parte de las profesiones y de las organizaciones sociosanitarias, y reflexionar sobre ellos.

Innovación docente

Dra. M. José Morera

La preocupación por la calidad de la enseñanza y la puesta en marcha de iniciativas de cambios de organización en la docencia y las prácticas metodológicas de enseñanza otorgan a la innovación y el cambio un papel fundamental en todo el proceso de adaptación a las demandas sociales existentes. El Grupo de Innovación Docente investiga las metodologías docentes que promueven el cambio, la innovación y la mejora educativa.

Sus objetivos principales son:

1. La investigación centrada en la mejora de la formación del profesorado, la cultura organizativa y la gestión del centro.
2. El desarrollo de estrategias docentes que potencien la formación de los estudiantes de acuerdo con el contexto y las necesidades actuales.



Metodología de atención a la salud

Dr. Juan Roldán

Este ámbito pretende potenciar el estudio en el cuidado a personas con problemas de salud, con la finalidad de promover la salud, el bienestar y la calidad de vida en todas las edades y situaciones personales.

Consideramos que la investigación supone una actividad necesaria que debe permitir resolver los interrogantes de nuestra práctica enfermera, y que es un instrumento básico para su desarrollo. Esta actividad no solo proporcionará una intervención enfermera de calidad a los ciudadanos, sino que a la vez supondrá un valor añadido para nosotros como profesionales, para la comunidad y para el propio sistema sanitario.

Proyectos

- Aplicación del modelo de atención centrado en el paciente y la familia a los niños ingresados con diagnóstico de broncoespasmo agudo: una apuesta por la eficiencia hospitalaria. Hospital Sant Joan de Déu. 2011-2013. IP: Núria Roca.
- Aportaciones de enfermeras catalanas a la integración de la enfermería en la universidad. Colegio Oficial de Enfermería de Barcelona. 2012. IP: Anna Ramió.
- Estudio de las actitudes y los comportamientos adheridos a los valores institucionales de la Orden Hospitalaria de San Juan de Dios, Provincia de Aragón-San Rafael. Campus Docente Sant Joan de Déu. 2012-2016. IP: Anna Ramió.
- Estudio cualitativo sobre las necesidades espirituales de las personas que se encuentran en situación de vulnerabilidad y exclusión social. Servicios Sociales Sant Joan de Déu. 2012. IP: Ricardo Dasí. Investigadora: Anna Ramió.
- Hijos e hijas de familias inmigrantes en Cataluña: gestión de la interculturalidad para la cohesión social. Ayudas a la Investigación RecerCaixa 2011. 2011-2013. IP: Carlota Solé Puig. Investigadora: Núria Roca.
- Hijos e hijas inmigrados a los países ricos: informe 2010 sobre el caso de Cataluña en el contexto de la Unión Europea. Grupo EMIGRA-CER Migraciones. Barcelona: Universidad Autónoma de Barcelona. AGAUR. 2011-2012. IP: Sílvia Carrasco Pons. Investigadora: Núria Roca.
- La acción social desde las entidades de la Iglesia: su papel en la cohesión social en Cataluña. Generalitat de Cataluña. 2012-2013. IP: Rosa Coscolla y Marina Aguilar. Investigadora: Núria Roca.
- La hospitalidad como valor. Significados y construcción en los alumnos del Campus Docente Sant Joan de Déu. Campus Docente Sant Joan de Déu. 2012-2016. IP: Laura Martínez.
- La movilidad del alumnado y su impacto en la escolarización en la región metropolitana de Barcelona: tipos, procesos y tendencias. Ministerio de Economía y Competitividad. IP: Sílvia Carrasco. Investigadora: Núria Roca.
- Plan de acción tutorial en los estudios de grado de Enfermería. Campus Docente Sant Joan de Déu. 2012-2014. IP: Núria Roca.
- Propuestas de actuación para una mejor coordinación entre los ámbitos de acción social y de salud en los casos de personas sin hogar, personas con problemas de drogodependencias y personas con problemas de salud mental. La perspectiva de los profesionales de la salud. Departamento de Salud. 2012. IP: Núria Roca.
- Servicio de atención domiciliaria Sant Joan de Déu. Obra Social Caixa Catalunya. 2012. IP: Anna Pérez.
- The emotional distress of adolescents: lifestyles, mental health and lay strategies used in managing adversity. Fundación Marató de TV3. 2009-2012. IP: Ángel Martínez Hernández. Investigadora: Carme Vega.
- Young adults of Latin American origin in Barcelona, London and Oxford. Identities, discrimination and social inclusion. A comparative analysis. Entidad organizadora: EUI Sant Joan de Déu. Fundación Sant Joan de Déu. Centre on Migration, Policy and Society. University of Oxford. 2012. IP: Núria Roca.

Publicaciones

- Guilera A, Ramió A. La responsabilitat social de la universitat en la transmissió de valors. *Annals de Medicina* 2012; 95 (2): 72-74.
- Torres C, Ramió A, Valls R. Guerra, hambre y aventura en la vida de Cándida Sala, enfermera de Cruz Roja. *Cultura Cuidados* 2012;0(34): 20-31.



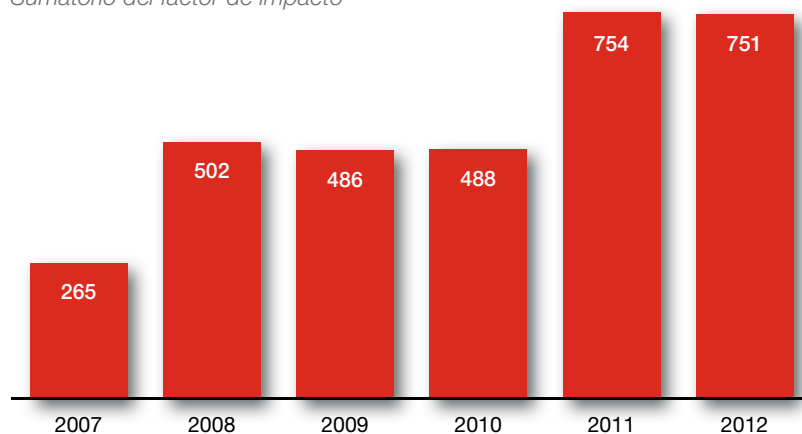
Factor de impacto

El impacto de la labor que llevan a cabo nuestros grupos de investigación se ve claramente reflejado en la evolución de sus publicaciones en la comunidad científica.

Los resultados del trabajo de los grupos de investigación de Sant Joan de Déu abarcan principalmente las áreas de pediatría y salud mental. La producción científica de nuestros investigadores mantiene una línea ascendente importante, en especial desde el año 2011.

Evolución producción

Sumatorio del factor de impacto



Seminarios científicos

17 de enero	Estado actual de los proyectos de investigación del Servicio de Obstetricia y Ginecología
31 de enero	Proteínas sinápticas y epileptogénesis
14 de febrero	Post-transcriptional modulation of serotonin transporter as a new target for antidepressant therapy
20 de febrero	Primeros episodios psicóticos
20 de febrero	Resting state
28 de febrero	Entender la estadística a través de errores metodológicos
6 de marzo	Fisiopatología mitocondrial y enfermedades metabólicas: obesidad y diabetes mellitus tipo 2
20 de marzo	Beta2-microglobulina en líquido cefalorraquídeo de los recién nacidos con infección congénita sintomática por citomegalovirus: capacidad predictiva de la lesión del sistema nervioso central
17 de abril	Plasma rico en factores de crecimiento: potencial terapéutico en cirugía oral, traumatología, oftalmología y otras disciplinas médicas
5 de junio	La aplicación de modelos animales en la investigación biomédica: cuándo, cómo y dónde
19 de junio	Presentación de la Unidad de Investigación Clínica FSJD y convocatoria de ayudas AACC Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad
6 de noviembre	Neuroprotecció mitjançant teràpia combinada (hipotèrmia + al-lopurinol) en un model animal de dany cerebral hipoxicoisquèmic
13 de noviembre	Oportunidades de financiación europea para proyectos de I+D+i
27 de noviembre	Transgenerational epigenetic inheritance of metabolic dysfunction in a mouse model of perinatal malnutrition
11 de diciembre	DNA hypomethylation affects cancer-related biological functions and genes relevant in neuroblastoma pathogenesis



Agradecimientos

Queremos expresar, un año más, nuestro agradecimiento a todas las empresas, fundaciones, instituciones, familias y personas que durante este año han colaborado en nuestros proyectos:

AMPA Colegio Europa de Sant Cugat
AMPA Colegio Público "La Corredoria"
Associació Arenyenca d'Ajuda Contra el Càncer
Associació Catalana Síndrome de Rett
Associació Nen
Associació Tren Solidari
Asociación Adrian Gonzalez Lanza
Asociación Alba Pérez Lucha Contra el Càncer Infantil
Asociación Pablo Ugarte
Bebe Due España
Bombers de la Generalitat
Cistella Solidària
Clifford Chance
Edició de Venda Periodica Ara
Familias de nuestros pacientes
Fondo Alicia Pueyo
Fondo Biorett
Fundació Godia
Fundació Jesus Serra
Fundació Joan Petit
Fundació La Caixa
Fundació Privada Cellex
Fundació Privada Collserola
Fundación Banco Bilbao Vizcaya Argentaria
Fundación Divina Pastora
Fundación Inocente Inocente

Fundación Privada Leo Messi
Fundación Real Dreams
Fundación Reina Sofia
Grup de Mares pel Càncer Infantil
Grup Vocal Gospel Viu
Hasma Production
Industex
Infojobs
Llavaneres Contra el Càncer
Mas Roig Vi Solidari
Mi Mundo Rett
Mirad al Rett
Nice Things
Proclínic
Rettando al Síndrome de Rett
Running4Children
Ste Pharma Systems
Rett.ayuda.com

Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris y de Recerca
European Commission
Generalitat de Catalunya. Departament de Salut
Instituto de Salud Carlos III
Ministerio de Ciencia e Innovación
Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales e Igualdad



