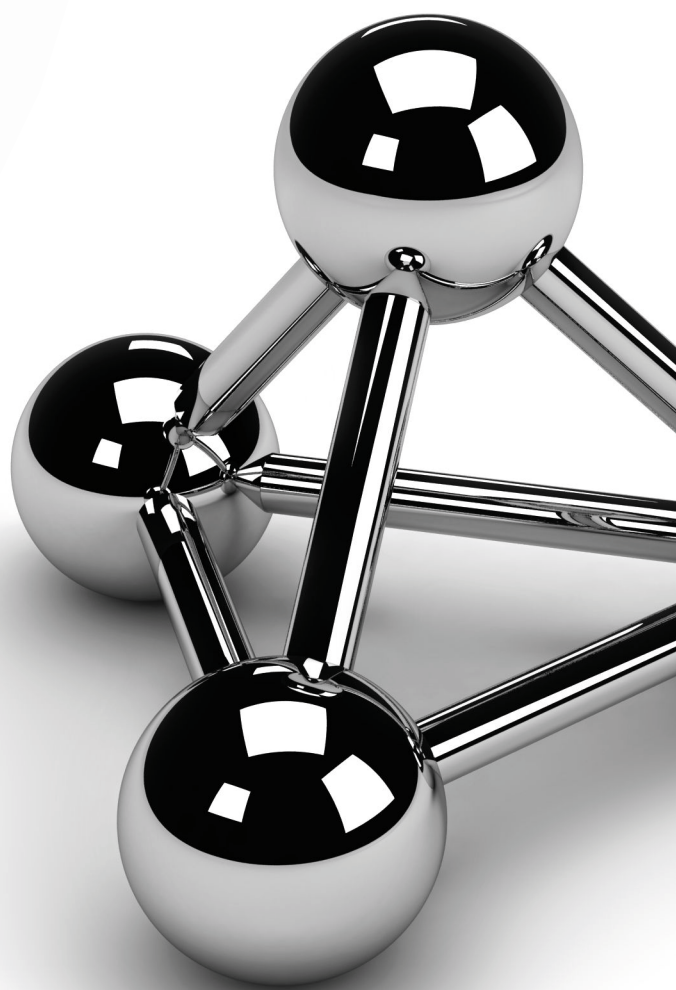
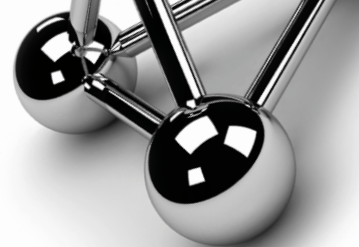




investigació
ciència
innovació
compromís

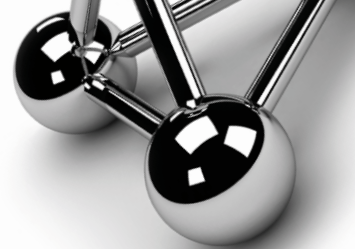


memòria
2012



Índex

Introducció	3
Organs directius i assessors	4
Serveis i infraestructures	5
Gestió dels recursos econòmics	5
Grups de recerca consolidats	
Càncer del desenvolupament	6
Malalties neurològiques minoritàries de base genètica en l'àmbit pediàtric	10
Etiopatogènia i tractament dels trastorns mentals greus	17
Malalties en l'edat adulta d'origen fetal o en els primers anys de vida	24
Malalties infeccioses i resposta in amatoària sistèmica en pediatria	31
Recerca i innovació en cirurgia	38
Tecnologies sanitàries i resultats en atenció primària i salut mental (PRISMA)	40
Grups de recerca emergents	
Influència de l'entorn en el benestar del nen i l'adolescent	43
Investigació clínic i epidemiològica en malalties d'alta prevalença	44
Grups de recerca en formació	
Grup d'investigació en infermeria, educació i societat (GIEES)	47
Factor d'impacte	49
Seminaris científics	49
Agraïments	50



Introducció

La memòria 2012 de la Fundació Privada per a la Recerca Sant Joan de Déu recull la tasca desenvolupada per un gran grup de professionals que ha treballat amb la finalitat d'aconseguir generar nou coneixement. Els resultats aquí exposats no haurien estat possibles sense les aportacions d'una gran diversitat de professionals: metges, investigadors bàsics, tècnics, titulats superiors i personal d'infermeria i administratiu, entre d'altres.

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

La missió de la Fundació és contribuir a la millora de la salut i el benestar de les persones fomentant, donant suport i coordinant la investigació i la innovació dels centres de l'Orde de Sant Joan de Déu d'acord amb els seus valors, buscant l'eficiència i el treball en xarxa, i tenint en tot moment present el nostre compromís ètic i la nostra orientació científica i social.

La recerca de la Fundació s'organitza al voltant dels grups consolidats, dels quals es pot trobar més informació en aquesta memòria, i dels grups emergents i en formació, que també queden relacionats en aquest document. La nostra recerca abasta 7 àrees de coneixement, fonamentalment en els camps de la salut maternoinfantil i la salut mental, tot i que també tenim grups que investiguen altres branques, entre les quals voldríem destacar l'àmbit de les poblacions socialment vulnerables.

Durant l'any 2012 s'han portat a terme 141 projectes d'investigació, dels quals 130 han rebut finançament d'entitats espanyoles i 11 d'entitats internacionals. També s'han desenvolupat 70 Assaigs clínics i estudis observacionals i 52 estudis postobservacionals. Els biobancs dels dos hospitals (Parc Sanitari Sant Joan de Déu i Hospital Sant Joan de Déu) continuen formant part de la RETICS de Biobancs Hospitalaris de l'Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) i de la xarxa de biobancs finançada per Farmaindustria. Volem destacar de manera especial la voluntat dels grups de fomentar el treball en xarxa, que es fa palesa en la pertinença d'aquests grups a estructures d'investigació cooperativa impulsades per l'Instituto de Salud Carlos III. Durant l'any 2012 s'ha format part dels CIBER de Malalties Rares, de Diabetis i de Salut Mental, de les xarxes temàtiques d'atenció primària (REDIAP) i de la Xarxa de Salut Maternoinfantil i de Desenvolupament (SAMiD). A més de fomentar les col·laboracions a escala nacional, també es potencien les col·laboracions internacionals, per exemple estem presents en una línia de la xarxa europea COST, dins la temàtica de ciències socials i humanitats. En el context europeu destaquen diverses participacions en projectes, fins a un total de 9 en el 7è Programa marc i en el programa de salut pública SANCO, ambdós impulsats per la Comissió Europea. Així mateix, volem destacar que s'han iniciat 2 projectes Marie Curie Reintegration Grant, així com 11 projectes FIS concedits per l'Instituto de Salud Carlos III, un dels quals és un projecte Intrasalud que correspon a una categoria de projecte de més envergadura.

Aquest any s'ha continuat amb la implantació de la Unitat de Recerca Clínica sota el marc del conveni signat entre Farmaindustria i la Generalitat de Catalunya, que proporciona els recursos necessaris perquè sigui endegada. Aquest conveni ha arribat a la seva fi el 31 de desembre de 2012, tot i que al llarg de l'any s'han acabat les obres que permeten disposar d'un espai específicament dedicat al desenvolupament d'Assaigs clínics i estudis observacionals i d'altres estudis. Malgrat la fi del conveni, però, la unitat seguirà en funcionament amb la intenció de seguir donant resposta a les necessitats dels investigadors i dels promotors per al desenvolupament d'Assaigs clínics i estudis observacionals i altres tipus d'estudis amb participació de pacients. En una altra àrea d'interès per a la Fundació, hem continuat desenvolupant les activitats relatives al Centre d'Investigació en Diabetis Infantil (CIDI) gràcies al finançament específic de "la Caixa".

L'entitat ha continuat treballant enfocada a la transferència de coneixement, amb la innovació com a àmbit d'especial importància i interès. Més enllà de les patents de les quals ja es disposa, al llarg de l'any s'ha estat treballant en la protecció via patent de quatre noves invencions pertanyents als diferents grups de recerca i durant el 2012 se n'han concedit dues, a banda de la creació d'una spin-off.

Tot això ha representat un augment significatiu dels fons dedicats a recerca. Enguany el pressupost de la Fundació ha estat d'uns 5,2 milions d'euros i s'ha aconseguit un factor d'impacte total de 751. Més enllà del destacat registre del factor d'impacte al llarg d'aquest any, que se situa molt proper al registre de l'any passat, en què ja vam experimentar un gran augment, voldríem destacar l'evolució de la qualitat de les publicacions amb participació d'investigadors de l'entitat, ja que tant les pertanyents a primer quartil com les del segon han augmentat significativament.

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



Organs directius i assessors

Patronat

Gmà. Pascual Piles Ferrando	<i>superior provincial de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu, president</i>
Gmà. Joaquim Erra Mas	<i>germà de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu, vicepresident</i>
Sra. Natàlia Pérez Neira	<i>directora financera de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat, secretaria</i>
Dr. Manuel del Castillo Rey	<i>gerent de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat</i>
Il·lustríssima Sra. Pilar Díaz Romero	<i>alcaldessa d'Esplugues de Llobregat</i>
Dr. Josep Ganduxé Soler	<i>director general de Família Sucarrats, SL</i>
Sra. Amelia Guilera Roche	<i>directora del Campus Docent Sant Joan de Déu</i>
Sr. Enric Mangas Monge	<i>director del Parc Sanitari Sant Joan de Déu</i>
Excm. i Mgfc. Sr. Dídac Ramírez i Sarrió	<i>rector de la Universitat de Barcelona amb vot delegat a l'Excm. Sr. Jordi Alberch Vié, vicerector d'Investigació de la Universitat de Barcelona</i>
Sra. Núria Terribas Sala	<i>directora de l'Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull).</i>
Dra. Emilia Sánchez Chamorro	<i>directora de Projectes i Innovació de Cúria Provincial</i>

Consell Científic Assessor

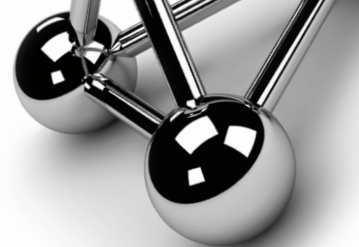
Dra. Mara Dierssen Soto	<i>Centre de Regulació Genòmica de Barcelona</i>
Dr. Isidre Ferrer Abizanda	<i>director de l'Institut de Neuropatologia de l'Hospital Universitari de Bellvitge</i>
Dr. Guillem López Casasnovas	<i>degà de la Facultat de Ciències Econòmiques i Empresariales de la Universitat Pompeu Fabra</i>
Dr. Jaume Marrugat de la Iglesia	<i>director del programa Grup d'Investigació en Epidemiologia i Genètica Cardiovascular, IMIM</i>
Dr. Romà Pallarès Giner	<i>director adjunt a la Direcció General de l'Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL).</i>
Dr. Joan Pons Ràfols	<i>Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. Generalitat de Catalunya</i>
Dr. Octavi Quintana Trias	<i>director de l'Àrea Europea d'Investigació (European Research Area, ERA), Comissió Europea</i>
Dr. José Luis Vázquez Barquero	<i>catedràtic de Psiquiatria de la Universidad de Cantabria</i>
Dra. Montserrat Vendrell	<i>directora general de BIOCAT</i>

Comitè Directiu de la Fundació Sant Joan de Déu

Sr. Emili Bargalló Angerri	Sra. Clara Goula Mallofrè
Dr. Josep Maria Haro Abad	Sra. Roser Arnalte Olloquequi
Dr. Jaume Pérez Payarols	Sra. Ana Maria Merino Márquez
Dra. Emilia Sánchez Chamorro	

Comitè Ètic d'Investigació Clínica (CEIC).

Gmà. Jesús Pineda Sánchez, president	Dra. Rosa Maria Dueñas Herrero
Dr. Pau Ferrer Salvans, secretari	Dr. Sabel Gabaldón Fraile
Gmà. Fernando Aguiló Martínez	Dra. Maria Teresa Giner Muñoz
Dr. Juan Antonio Camacho Díaz	Sra. Encarna Gómez Gamboa
Dra. Clara Chamorro Pérez	Dra. Inés Gozalo Esteve
Sr. Ricardo Dasí Aranda	Dra. Maria Eugènia Rey Abella
Sr. Àngel del Campo Escota	Dr. Bernabé Robles del Olmo
Dra. Beatriz del Pino Gaya	



Comitè de Bones Pràctiques Científiques

Sr. Emili Bargalló Angerri
Dra. Carme Fàbrega Bosacoma

Dr. Jaume Marrugat de la Iglesia

*director de la Fundació Sant Joan de Déu
cap de servei, assessora de recursos terapèutics de la Direcció Mèdica de
l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues
director del Grup d'Investigació en Epidemiologia i Genètica Cardiovascular
de l'Institut Municipal d'Investigació Mèdica*

Serveis i infraestructures

La Fundació Sant Joan de Déu posa a disposició dels seus investigadors un catàleg de serveis i infraestructures fonamentals per a l'execució dels seus projectes.

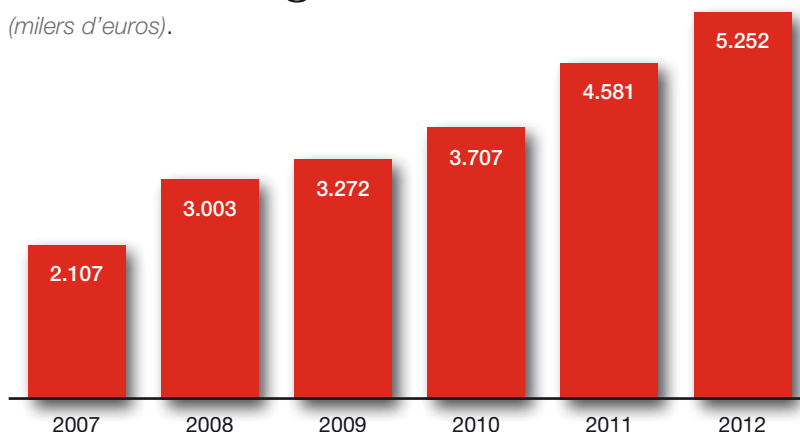
Amb l'objectiu de facilitar la pràctica investigadora d'alt nivell, la Fundació posa a disposició dels seus professionals un conjunt de serveis tècnics, científics i de suport, així com les infraestructures més adequades perquè puguin dur a terme els seus projectes:

- Suport metodològic i estadístic
- Banc de teixits neurològics, Banc de teixits biològics infantils i Banc de tumors
- Biblioteca
- Estabulari
- Laboratori de diagnòstic molecular
- Unitat de seqüenciació

Gestió dels recursos econòmics

Recursos gestionats

(milers d'euros).





Grups de recerca consolidats

Càncer del desenvolupament

El grup es dedica a la investigació clínica, translacional i bàsica dels tumors del desenvolupament. Els objectius principals són: 1) el desenvolupament de les tècniques de biologia molecular i cel·lular necessàries per al diagnòstic, pronòstic i seguiment dels pacients afectats de tumors del desenvolupament; i 2) la investigació centrada en la millora dels processos diagnòstics, pronòstics i de tractament dels pacients afectats de tumors del desenvolupament.

Equip investigador

Coordinador	Dr. Jaume Mora
Investigadors/es	Ruben Berrueco, 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 i Montserrat Torredadell
Investigadors/es predoctorals	Carla Casalà, Nerea Castrejón, Soledad Gómez, Gemma Mayol i Carles Monterrubio
Investigadors/es postdoctorals	Estel Gil i Carlos Rodríguez
Tècnica de laboratori	Eva Rodríguez

Línies de recerca

Recerca translacional en neuroblastoma i sarcoma d'Ewing

Dr. Jaume Mora

Desenvolupament i avaluació de nous protocols de tractament. Estudi de l'origen dels tumors sòlids infantils (neuroblastoma, sarcoma d'Ewing). Estudi de la caracterització fenotípica i genotípica dels diferents subtipus clínics. Recerca de l'existència de cèl·lules mare tumorals o progenitores. Millora del tractament dels pacients a través de l'estudi de farmacologia preclínica.

Noves dianes terapèutiques en neuroblastoma

Dra. Carmen de Torres

Anàlisi de l'expressió i la funció del receptor sensor del calci (CaSR) i del *parathyroid hormone-related peptide* (PTHrP) en neuroblastoma. Avaluació dels mecanismes genètics i epigenètics que controlen la seva expressió. Examen del potencial terapèutic derivat de la regulació d'aquestes dianes moleculars.

Marcadors moleculars de pronòstic en tumors sòlids infantils: neuroblastoma

Dra. Cinzia Lavarino

Desenvolupament de marcadors moleculars que permetin una classificació objectiva i precisa dels tumors neuroblàstics amb comportament clínic diferent. Identificació de marcadors de resposta al tractament; estudi dels mecanismes de quimioresistència en neuroblastoma; caracterització dels mecanismes genètics i epigenètics involucrats en la tumorigènesi del neuroblastoma i mecanismes de modulació de l'expressió gènica.



Recerca translacional en tumors infantils del sistema nerviós central

Dra. Ofèlia Cruz

Desenvolupament i avaluació de nous protocols de tractament. Definició de les característiques pronòstiques dels diferents gliomes pediàtrics. Caracterització d'alteracions moleculars involucrades en tumors cerebrals infantils (gliomes, DIPG, medul·loblastoma, ependimoma i altres).

Leucèmia i hemopaties no malignes

Dra. Mireia Camós

L'especialitat d'hematologia pediàtrica és complexa i engloba tot un conjunt de malalties oncològiques, com les leucèmies agudes, però també una gran varietat de patologies no oncològiques, algunes de les quals poden comportar molta gravetat, com ara les insuficiències medul·lars congènites. L'objectiu fonamental d'aquesta línia és aprofundir en el coneixement de l'etiopatogènia i les bases moleculars de les hemopaties pediàtriques, així com aconseguir traslladar a la pràctica clínica noves eines diagnòstiques, pronòstiques i terapèutiques per a aquestes malalties. En concret, s'han endegat estudis sobre la tolerabilitat de l'administració d'amfotericina B-complex lipídic nebulitzat per prevenir les infeccions fúngiques en pacients neutropènics i s'ha iniciat la recerca sobre el paper de les vies reguladores de les cèl·lules mare hematopoètiques en lactants menors de 12 mesos d'edat amb leucèmia aguda.

Farmacologia preclínica i alliberament de fàrmacs en tumors sòlids infantils

Dr. Angel Montero Carcaboso

Cerca de nous tractaments farmacològics en tumors sòlids infantils (neuroblastoma, tumor difús de tronc /DIPG, sarcoma d'Ewing, retinoblastoma). Estudi de la penetració d'agents quimioteràpics en models preclínic de tumors sòlids pediàtrics. Desenvolupament de models preclínic de malaltia (neuroblastoma, DIPG, rabdomiosarcoma, sarcoma d'Ewing, retinoblastoma) a partir de mostres del biobanc. Desenvolupament de nous sistemes d'alliberació de quimioteràpia en tumors sòlids infantils.

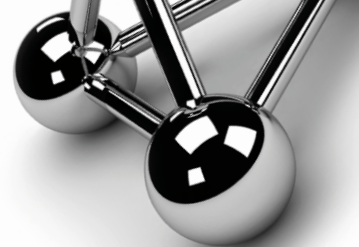
Tractament integral dels pacients amb retinoblastoma

Dr. Andreu Parareda

Tractament integral dels pacients afectes de retinoblastoma, amb especial èmfasi en el tractament amb quimioteràpia intraarterial en els casos indicats. Tractaments amb diferents protocols de quimioteràpia sistèmica, d'entrada o postcirurgia segons els criteris histològics de risc, i tractament amb quimioteràpia. Valoració i indicació dels tractaments locals amb termoteràpia i crioteràpia. Seguiment a mitjà i llarg termini dels pacients amb antecedents d'RTB i especialment aquells tractats amb QTIA.

Projectes

- Avaluació del receptor sensor de calci com a nou gen supressor de tumors i diana terapèutica en neuroblastoma. Fundació privada CELLEX. 2011-2013. IP: Carmen de Torres.
- CHD5, PAFAH1B1 i NME1: marcadors de pronòstic i predicció de resposta terapèutica en neuroblastoma. Mecanismes de quimioresistència. PI11/02661. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Cinzia Lavarino.
- Cerca de nous tractaments per als tumors cerebrals: model animal de tumor difús de tronc cerebral i teràpia vírica. 22280. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Joan Roussos.
- Distribució limitada de fàrmacs al microambient tumoral com a causa de quimioresistència en neuroblastoma. Convocatòria: Plan Nacional I+D+i, Subprograma de Proyectos de Investigación Fundamental 2011; Modalitat A; Investigador Jove. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012-2014. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Estudi multicèntric de tractament dels tumors de la família del sarcoma d'Ewing en nens i adults joves. Fundació Fero. 2009. IP: Jaume Mora.
- Farmacologia preclínica i translacional en neuroblastoma. Convocatòria: Ajuda per a Investigadors en Oncologia 2010; Modalitat B: Retorn. Investigador: Ángel M Carcaboso. Director del projecte: Dr. Jaume Mora. AECC-2010. Fundación Científica de la Asociación Española Contra el Cáncer. 2010-2014. IP: Jaume Mora.
- Grup de recerca en tumors del desenvolupament. Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (2009SGR436). 2010-2014. IP: Jaume Mora.



- Investigació en fàrmacs més actius contra tumors infantils de mal pronòstic. 20948. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Ángel M. Carcaboso.
- 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.
- Mecanismes moleculars implicats en el desenvolupament de leucèmies infantils. Investigador principal coordinador: Anna Bigas Salvans (IMIM-PRBB). Asociación Española Contra el Cáncer (AECC). 2012-2015. IP: Mireia Camós.
- Neuroblastoma. Associació de Familiars i Amics de Pacients amb Neuroblastoma. 2012-. IP: Cinzia Lavarino.
- Organització de simposi satèl·lit al FENS 2012: Developmental tumours of the nervous system. SAF2011-14435-E. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012. IP: Jaume Mora.
- Quimioteràpia del neuroblastoma. Convocatòria: Marie Curie FP7-PEOPLE-2010-RG. PIRG08-GA-2010-276998. European Commission (Research Executive Agency). 2011-2015. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Quimioteràpia dirigida amb nanopartícules recobertes d'anticossos antineuroblastoma. PRI-AIBAR-2011-0977. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2011-2013. IP: Ángel M. Carcaboso.
- Quimioteràpia intraarterial amb melfalan per al tractament del retinoblastoma (RTB) en fase intraocular avançada. EC08/00254. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Andreu Parareda.
- Recerca sarcoma d'Ewing. Asociación Pablo Ugarte. 2011-. IP: Jaume Mora.
- RETICS Biobanc Pediàtric. RD09/0076/00057. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2013. IP: Victoria Cusí.
- Xarxa de Bancs de Tumors de Catalunya. CAT-BIO-03. Farmaindustria. 2010-2012. IP: Victoria Cusí.

Assaigs clínics i estudis observacionals

- Assaig clínic de fase II no controlat multicèntric i prospectiu de quimioteràpia intensiva, cirurgia i radioteràpia en tumors de la família del sarcoma d'Ewing en nens, joves i adults. TRA-130. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2010-2013. IP: Jaume Mora.
- Assaig clínic de fase II per avaluar la seguretat i la tolerabilitat d'amfotericina B-complex lipídic (Albecet) nebulitzat per a la profilaxi de l'aspergil·losi pulmonar invasiva durant la neutropènia prolongada en els pacients pediàtrics amb leucèmia aguda. EC10-173. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Jesús Estella.
- Assaig de fase II, braç únic, obert, amb irinotecan en combinació amb cisplatí en pacients pediàtrics amb gliomes de pronòstic dolent. EC08/00211. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2013. IP: Ofelia Cruz.
- Assaig clínic fase II, no controlat, multicèntric i prospectiu de quimioteràpia intensiva, cirurgia i radioteràpia en tumors de la família del sarcoma d'Ewing en nens, joves i adults. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Jaume Mora.
- Estudi observacional, prospectiu, per avaluar l'eficàcia i la seguretat de KOGENATE Bayer en perfusió contínua en cirurgia practicada a pacients amb hemofília A severa. BAY-KOG-2007-01. Química Farmacéutica B. 2009-. IP: Teresa Toll.
- Estudi observacional postautorització de seguretat de FEIBA (complex coagulant antiinhibidor del factor VIII). Estudi de cohorts. BAZ-COM-2008-02. 2010-. IP: Teresa Toll.
- Estudi postautorització de tipus observacional de factor IX Grifols (concentrat de factor IX humà d'alta puresa, doblement inactiu) en profilaxi o tractament de pacients amb hemofília B. INS-FAC-2004-01. Instituto Grifols. 2006-. IP: Teresa Toll.
- Primer estudi internacional intergrup del limfoma de Hodgkin clàssic en nens i adolescents. Euronet-PHL-C1. 2009-. IP: Ofelia Cruz.
- Registre pediàtric multicèntric de malaltia en trombocitèmia essencial (TE). SPD422-404. 2011-. IP: Teresa Toll.



Publicacions

- 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, Domenech 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).

Patents i spin offs

- Cinzia Lavarino. Mètode de predicció de pronòstic/resposta neuroblastoma (setembre 2012).
- Ángel M. Carcaboso, José Antonio Tornero i Joan Bertran. Nonwoven membrane as a drug delivery system. Sol·licitud de patent EP 12162338.3: Priority country Europe: Priority date: 03/30/2012. Entity Hospital Sant Joan de Déu (51%), Universitat Politècnica de Catalunya (49%). Companies exploiting it: Cebiotex.
- CEBIOTEX. Spin-off creada el 2012 dedicada al desenvolupament de sistemes d'alliberament de principis actius amb tecnologia de nanofibres.



Malalties neurològiques minoritàries de base genètica en l'àmbit pediàtric

El grup investiga els errors congènits del metabolisme intermediari (aminoacidopaties i acidèmies orgàniques), els defectes de fosforilació oxidativa mitocondrial, la deficiència primària del coenzim Q10 i les malalties neurometabòliques, com ara errors congènits del metabolisme de neurotransmissors com la dopamina o la serotonina i del transport de glucosa i folat al cervell, així com els defectes de creatina cerebral; s'investiguen també els tractaments amb fàrmacs orfes (atàxia de Friedreich i malalties mitocondrials, lisosòmiques i peroxisòmiques) i es realitza el seguiment clínic i bioquímic nutricional de pacients pediàtrics amb errors congènits del metabolisme, així com amb distròfies musculars congènites. Aquest grup d'investigació està integrat dins del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Des de el 2005 s'han desenvolupat diverses línies de recerca relacionades amb el diagnòstic, el tractament i l'estudi dels mecanismes fisiopatològics de les malalties rares amb base genètica. Aquesta progressió ha possibilitat que l'Hospital Sant Joan de Déu s'hagi consolidat com a centre de referència per a algunes d'aquestes malalties, com és el cas de la fenilcetonúria. A més a més, el Servei de Neuropediatria de l'Hospital és un referent nacional per a l'estudi i el tractament de malalties rares en l'edat pediàtrica. Actualment la situació és molt adequada per al desenvolupament de diferents línies de recerca en col·laboració amb centres de referència i de recerca bàsica.

Equip investigador

Coordinadors Dr. Jaume Campistol i Dr. Rafael Artuch

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

Tècnics/ques de laboratori Héctor Díez, Jordi Genovès, Edgar Gerotina, Juan Moreno, Montserrat Naudó, Sonia Paco, Rosa Maria Puig, Montserrat Quintana, M. Ángeles Rodríguez i Alba Tristán.

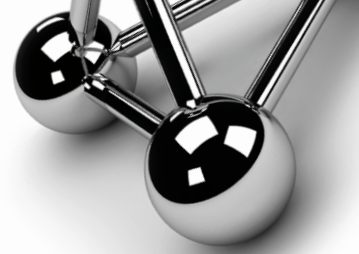
Línies de recerca

PKU i altres aminoacidopaties

Dr. Jaume Campistol i Dr. Rafael Artuch

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

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



Metabolisme energètic mitocondrial i atàxies

Dr. Rafael Artuch

En aquesta línia de recerca hem analitzat els aspectes clínics i bioquímics de les encefalomiopaties mitocondrials durant la infància degudes a l'alteració de la fosforilació oxidativa, així com l'efecte del tractament amb diferents teràpies: suplementos amb antioxidants (coenzim Q) i àcid folínic. Aquesta línia de recerca ha estat possible gràcies a col·laboracions estables amb centres de referència dins del context de la xarxa Mitoespaña i al desenvolupament de projectes de recerca finançats i coordinats pel FIS. D'altra banda, coordinem un assaig clínic multicèntric finançat pel FIS que pretén aclarir l'efecte de l'àcid folínic en malalts amb la síndrome de Kearns-Sayre. L'atàxia és un signe neurològic que sovint es pot trobar en pacients pediàtrics amb encefalopaties genèticometabòliques. Hem desenvolupat una línia de recerca per al diagnòstic de malalties rares que es presenten amb atàxia en la infància (atàxies d'origen mitocondrial, atàxies degudes a deficiències de coenzim Q10 i de vitamina E, atàxia telangiectàtica, malaltia de Niemann-Pick de tipus C, etc.). Aquesta línia de recerca ha estat possible, per una banda, gràcies a la nostra participació en la xarxa espanyola per a l'estudi de les atàxies i, de l'altra, a la consecució de dos projectes coordinats FIS per a l'estudi de l'efecte del tractament amb idebenona i riboflavina en l'atàxia de Friedreich.

1. Mutacions de l'ADN mitocondrial i nuclear del coenzim Q10; defectes de folat cerebral i malalties mitocondrials.
2. Atàxies de Friedreich; tractament amb idebenona i monitorització.

Recerca aplicada en malalties neuromusculars

Dr. Jaume Colomer i Dra. Cecília Jiménez-Mallebrera

Els objectius generals d'aquesta línia són:

1. Aprofundir en el coneixement de la fisiopatologia de les malalties neuromusculars infantils per identificar possibles dianes terapèutiques.
2. Millorar el diagnòstic patològic i molecular. Obtenir un diagnòstic genètic precís en tots els pacients i identificar els nous gens candidats.
3. Facilitar la recerca en aquest camp mitjançant la recol·lecció de teixits i cèl·lules, col·laborant amb altres centres i formant personal tècnic i investigador.

En l'actualitat les nostres línies de recerca se centren en dues àrees principals:

1. Distròfies musculars, inclosa la distròfia muscular de Duchenne (DMD), i les distròfies musculars congènites (DMC), amb un interès especial en el paper de la matriu extracel·lular i del col·lagen VI en les distròfies musculars.
2. Síndromes de depleció de l'ADN mitocondrial amb afectació muscular.

En ambdós casos i mitjançant l'aplicació de tècniques d'alt rendiment, com ara els microarrays, la bioinformàtica o els models cel·lulars, s'ha determinat la petjada de l'expressió gènica del múscle dels pacients comparat amb múscle sà. Això ha permès identificar nous mecanismes fisiopatològics i marcadors diagnòstics per a aquestes malalties.

En col·laboració amb la Universitat de Barcelona i el CIBERDEM s'ha descrit una nova funció per al col·lagen VI en la regulació del metabolisme de la glucosa en cèl·lules musculars i adipòcits. Aquesta troballa és la base d'una patent sol·licitada.

Altres trastorns neurològics

Dr. Jaume Campistol i Dr. Rafael Artuch

Des de fa tres dècades, el nostre grup es dedica al diagnòstic de malalties rares de base genètica. Tot i que el grup de malalties és molt ampli (per tant, no ens és abastable en la seva totalitat a causa de les nostres circumstàncies), la seva selecció possibilita l'estudi més en profunditat per part d'altres centres de referència nacionals i internacionals que duen a terme processos de recerca translacional i que aporten un millor coneixement d'aquestes malalties i l'elaboració de publicacions científiques. Dins d'aquest grup de malalties, cal destacar les acidèmies orgàniques, els defectes en el metabolisme de les purines/pirimidines, la mucopolisacariidosi i els defectes del transport de glucosa a través de la barrera hematoencefàlica.

- Molècules complexes.
- Defectes de glicosilació.
- Altres malalties genètiques (síndrome de Rett).



Malalties neurometabòliques d'expressió en SNC

Dra. Àngels García-Cazorla i Dra. Aida Ormazabal

Des de l'any 2003 desenvolupem l'estudi d'aquestes deficiències metabòliques, alhora que donem servei a diversos centres a Espanya i Portugal. Estudiem bàsicament els defectes de la dopamina i la serotonina, i molt recentment també hem incorporat l'estudi del GABA. Clínicament, els pacients presenten encefalopaties greus que es detecten per l'estudi específic d'aquest neurotransmissor al líquid cefaloraquídi (LRC). El principal objectiu és el diagnòstic amb un enfocament terapèutic molt important, ja que moltes d'aquestes malalties tenen un tractament que pot millorar o normalitzar la clínica del pacient. D'altra banda, hi ha aspectes destacats en la recerca translacional, amb la incorporació d'estudis de proteòmica a LCR i de línies cel·lulars de tirosina hidroxilasa, que s'analitzen a través de diferents tècniques de biologia cel·lular i electrofisiologia. Hem pogut incloure aquests procediments nous a la recerca gràcies a l'establiment en els últims tres anys del laboratori per a l'estudi de la sinapsi neuronal en malalties neuropediàtriques, amb el principal objectiu d'estudiar el metabolisme sinàptic.

Aquest progrés ha estat possible gràcies al fet que formem part de les xarxes INERGEN i REDEMETH, i a la concessió d'una beca per part de l'Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (Generalitat de Catalunya) per a la contractació de personal dedicat a la recerca d'aquestes malalties. Actualment disposem de dos projectes finançats pel FIS i duem a terme determinacions de neurotransmissors per a pràcticament tots els centres d'Espanya, Portugal, Grècia i gran part d'Itàlia.

- Neurotransmissors (dopamina, serotonina i GABA) i pterines: alteracions primàries i secundàries.
- Proteïnes sinàptiques i factors de creixement neuronal.
- Model cel·lular de dèficit de tirosina hidroxilasa.
- Defectes de folat cerebral: defectes de síntesi i de transport.
- Defectes creatina cerebral.
- Defectes del transport de glucosa.

Projectes

- 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: Cecília Jiménez-Mallebrera.
- Cap a una cura de la malaltia de la síndrome de Rett: endarreriment mental en nenes. 20281. Caja Navarra. 2012. IP: Mercè Pineda.
- Caracterització fenotípica i molecular de la síndrome de deficiència de coenzim Q10. PI11/02350. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Rafael Artuch.
- Contracte Río Hortega. Dra. Mireia Tondo. CM10/00095. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2014. IP: Rafael Artuch.
- Estudi clínic de la història natural de la malaltia de Sanfilippo (MPSIII). Associació de les Mucopolisacaridosis i les Síndromes Relacionades. 2009-2013. IP: Mercè Pineda.
- Estudi de malalties greus neurològiques a la infància. 16163. Caja Navarra. 2012. IP: Àngels García-Cazorla.
- Estudis clínics, neuroradiològics, bioquímics i moleculars d'aspectes fenotípics, fisiopatològics i terapèutics en la síndrome de deficiència cerebral de creatina. PI09/1122. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Jaume Campistol.
- Grup de recerca de neurociències i metabolisme pediàtric. 2009SGR355. AGAUR. 2009-2014. IP: Jaume Campistol.
- Malaltia de Niemann-Pick de tipus C. Avaluació clínica de pacients amb administració de l'inhibidor de substrat N-butyl-deoxyojirimycin. Actelion. 2012-. IP: M. del Mar O'Callaghan.
- Malalties rares de base genètica que alteren el metabolisme de la dopamina en pacients pediàtrics: estandardització d'un model experimental per a l'estudi dels mecanismes de neurotransmissió en cèl·lula cromafí. PI09/1132. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Àngels García-Cazorla.
- Marcadors de disfunció sinàptica en la síndrome de Rett. Associació Catalana de la Síndrome de Rett. 2011-2012. IP: M. Àngels García-Cazorla.
- Model cel·lular per a l'estudi i tractament del desequilibri sinàptic excitador/inhibidor en la síndrome de Rett. 2012-2015. IP: Àngels García-Cazorla.



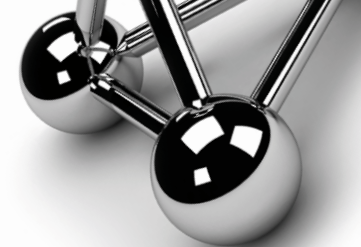
- Neuropsychological rehabilitation after moderate and severe childhood TBI, a randomized study with parent-supported intervention, children with robotic intervention and control group. 111330/31. Fundació La Marató de TV3. 2012-2015. IP: Pilar Poo.
- Noves perspectives sobre les distròfies musculars: paper del col·lagen VI, teixit adipós intramuscular i metabolisme intermediari. Implicacions per al diagnòstic i tractaments futurs. PI10/00177. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2013. IP: Cecília Jiménez-Mallebrera.
- Programa d'intensificació de l'activitat investigadora. Dra. Àngels Garcia-Cazorla. SIM1402/11. Generalitat de Catalunya. Departament de Salut. 2012. IP: Àngels Garcia-Cazorla.
- Programa d'intensificació de l'activitat investigadora. Dr. Rafael Artuch. INT10/202. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Rafael Artuch.
- Suport a la investigació de la síndrome de Rett. Fundación Inocente Inocente. 2012-2013. IP: Judith Armstrong.
- Terapèutic multicèntric per a trastorns del comportament en la síndrome de Rett. Fons especial Biorett. 2009-. IP: Mercè Pineda.
- Toxina botulínica per al tractament de la sialorrea en pacients pediàtrics amb malalties neurològiques. Allergan. 2008-2012. IP: Pilar Poo.

Assaigs clínics i estudis observacionals

- Eficàcia i seguretat de l'acetat d'eslicarbazepina (BIA 2-093) com a teràpia coadjuvant per a crisis parcials refractàries en nens: estudi clínic doble cec, aleatoritzat, comparat amb placebo, de grups paral·lels i multicèntric. SCO/BIA-2093-305. Fundación Bial. 2009- IP: Jaume Campistol.
- Estudi clínic de fase II, doble cec, explorador, de grups paral·lels i controlat amb placebo per avaluar dues pautes posològiques de GSK2402968. DMD114117. 2011-. IP: Jaume Colomer.
- Estudi DMD 114044 Fase III. Prosent-Glaxo. IP: Jaume Colomer.
- Estudi obert d'extensió d'un estudi doble cec, aleatoritzat, controlat amb placebo i multicèntric. E2090-E044-313. 2009-. IP: Jaume Campistol.
- Registre europeu de l'ús de fàrmacs antiepilèptics en pacients amb síndrome de Lennox-Gastaut (SLG). E2080-E044-401. Parexel International. 2008-. IP: Jaume Campistol.
- Registre europeu pediàtric matern d'adults de Kuvan® (KAMPER). EMR700773-001. Merck-Farma y Química. 2010-. IP: Jaume Campistol.
- Tractament amb àcid folínic en pacients amb defectes de la fosforilació oxidativa mitocondrial. EC07/90095. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Mercè Pineda.

Publicacions

- 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, Garcia-Cazorla A, Artuch R, Ferran JL, Martínez-de-la-Torre, Puelles 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).
- Garcia-Puig M, Fons-Estupina MC, Rives-Sola S, Berrueto-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 Clinico 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, García-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, Hendriks 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).
- Sanchez-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).

Xarxes

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



Etiopatogènia i tractament dels trastorns mentals greus

L'esquizofrènia, el trastorn mental greu més paradigmàtic, afecta aproximadament l'1% de la població i és un dels trastorns mentals que provoca més discapacitat: s'ha estimat que els trastorns mentals greus afecten el 2,8% de la població. El grup es dedica a la recerca entorn de les persones que pateixen malalties mentals greus i està format per un equip multidisciplinari (amb membres dels àmbits de la psiquiatria, la psicologia, la infermeria, la biologia, el treball social, etc.). L'àrea d'estudi és àmplia i integra des de factors d'expressió gènica fins a intervencions psicosocials. El grup forma part del CIBER de Salut Mental (CIBER-SAM), finançat per l'Institut de Salut Carlos III.

Equip investigador

Coordinadors Dra. Judith Usall i Dr. Josep Maria Haro

Investigadors/es José Ángel Alda, Itziar Alonso, Susana Araya, Belén Arranz, Maria 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 i Victòria Villalta

Estadístic Jaume Aguado

Tècnics/ques de laboratori Joel García i Núria Villalmanzo

Personal de suport Jordan Bertsch i Maria Victoria Moneta

Estudiants en pràctiques grau Genètica Gemma Riquelme

Col·laboradors/es 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, Judit Villén

Línies de recerca

Bases clíniques, cognitives i psicosocials dels trastorns mentals severes

Dra. Susana Ochoa

Avaluar les característiques clíniques, psicosocials i neuropsicològiques que presenten les persones amb un trastorn mental greu ens permetrà identificar de manera més adequada les necessitats de tractament en cada un dels casos.

La línia té com a objectiu avaluar diferents aspectes clínics, socials i neuropsicològics, entre d'altres, de les persones que comencen a mostrar els primers episodis de trastorn mental greu. D'altra banda, per tal de poder dur a terme bones avaluacions en aquests àmbits, es necessita poder disposar d'instruments de mesura adequats.

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



Epidemiologia

Dr. Josep Maria Haro

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

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

Intervencions en salut mental

Dra. Judith Usall

Els tractaments farmacològics i psicològics actuals no són efectius en totes les persones que pateixen esquizofrènia. El grup realitza assajos clínics sobre el tractament de l'esquizofrènia resistent o amb símptomes negatius predominants, tant farmacològics com psicològics. S'han dut a terme 4 assajos clínics de forma independent de la indústria farmacèutica i amb finançament tant públic com de fundacions privades (Stanley Foundation). La psicofarmacologia sensible al gènere i al sexe també es té en compte en les investigacions que es realitzen.

Processos bàsics de percepció, atenció i acció

Dr. Jordi Navarra

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

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

Més informació: <http://lab.jordinavarra.com/>

Psiquiatria molecular

Dra. Belén Ramos

La recerca se centra a entendre com les fallides moleculars en malalties mentals severes permeten el desenvolupament d'alteracions en l'arbre dendrític, les quals contribueixen a defectes en la connectivitat neuronal de pacients amb esquizofrènia.

El patró dendrític té un paper important en la transmissió de la informació al sistema nerviós, i en la patologia mental està alterat. La hipòtesi del neurodesenvolupament postula que determinades anomalies durant el desenvolupament podrien ésser responsables de fallides de connectivitat i del consegüent desencadenament de la malaltia en l'adult. No obstant això, els mecanismes patològics estan lluny de poder ser entesos. S'ha proposat que canvis en l'expressió gènica contribueixen al desenvolupament i a la teràpia d'aquestes malalties. Estudis previs, incloent-hi les nostres pròpies investigacions, suggereixen que la desregulació del factor de transcripció Sp4, essencial en el desenvolupament dendrític, podria estar implicada, en part, en la patogènesi i els mecanismes d'acció terapèutics de trastorns psiquiàtrics mitjançant el control del patró dendrític. Estem explorant aquesta hipòtesi en cervells humans post mortem de pacients psiquiàtrics, i ho estem ampliant a altres reguladors transcripcionals encara no determinats basant-nos en l'anàlisi a gran escala proteòmica quantitativa i d'expressió gènica. A més a més, aquesta línia d'investigació recolza també en l'estudi del desenvolupament dendrític en neurones com a model per entendre els mecanismes patològics que porten a arbres dendrítics aberrants en malalties psiquiàtriques i per comprovar si fàrmacs psicotròpics poden modular els arbres dendrítics.

- Identificar nous reguladors transcripcionals i efectors cel·lulars alterats en cervells de malalts amb esquizofrènia.



- Estudiar el factor de transcripció Sp4 i nous factors en cervells humans post mortem de pacients psiquiàtrics i la seva associació amb simptomatologia concreta.
- Estudi de l'efecte de tractaments farmacològics i marcadors moleculars alterats en la malaltia mental en el desenvolupament dendrític mitjançant silenci gènic.
- Identificar biomarcadors perifèrics en primers episodis psicòtics.

Trastorns mentals en la infància i l'adolescència

Dr. Luís San

En les darreres dècades s'ha produït un clar reconeixement de la importància dels trastorns mentals per als pacients i també per a la societat.

Evidentment, l'objectiu final de la recerca en psiquiatria infantojuvenil és millorar la pràctica clínica. Així doncs, cal incrementar la relació entre aquestes dues perspectives tant per optimitzar la pràctica quotidiana com per prioritzar una recerca que respongui preguntes rellevants per a la millora dels diagnòstics i els tractaments. Per això s'ha de promocionar la recerca que incorpori diferents disciplines, tant bàsiques com clíniques. D'especial rellevància són la neuropsicologia del desenvolupament, la genètica, la neuroimatge, la neurobiologia, la terapèutica, l'epidemiologia i la prevenció.

Projectes

- An age-friendly city for a successful ageing. Fundació Caixa d'Estalvis i Pensions de Barcelona. 2011-2013. IP: Josep Maria Haro.
- Cap a un diagnòstic objectiu del TDA/H. Fundació Agrupació Mútua. 2012-2013. IP: Jordi Navarra.
- Computational neuroscience (Ramon y Cajal). RYC-2010-05952. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2011-2016. IP: Rubén Moreno.
- Construint el puzzle de l'esquizofrènia: noves dianes terapèutiques. 20946. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Belén Ramos.
- Control transcripcional de la morfologia dels arbres dendrítics en la patogènia i teràpia de malalties neuropsiquiàtriques. 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.
- Determinants clínics i neurobiològics de segons episodis d'esquizofrènia. Estudi longitudinal de primers episodis psicòtics. PI11/0134. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Judith Usall.
- Diferències clíniques, socials i neuropsicològiques entre primers episodis psicòtics i depressius. 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.
- Efectes de la intervenció en resolució de problemes i flexibilitat cognitiva sobre la funcionalitat de malalts amb trastorn bipolar. Beca Parc Sanitari Sant Joan de Déu. 1 any. IP: Gemma Escartín Martín.
- Eficàcia de l'entrenament metacognitiu (EMC) sobre els símptomes, la metacognició i el funcionament social i neuropsicològic en persones amb psicosi d'evolució breu. PI11/01347. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Susana Ochoa.
- Estat de salut, qualitat de vida i benestar de la població espanyola d'edat avançada: un estudi epidemiològic. PI09/1845. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Josep Maria Haro.
- Estudi multicèntric longitudinal sobre característiques clíniques, cognitives i de neuroimatge en nens i adolescents amb síndrome de risc de psicosi. PI11/02684. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Montse Dolz.
- Estudi de les al·lucinacions des d'un enfocament neurofuncional i cognitiu. PI10/02479. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2013. IP: Gildas Brebion.



- Grup clínic associat 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.
- Grup de recerca en trastorns mentals greus. 2009SGR1180. AGAUR. 2009-2013. IP: Josep Maria Haro.
- 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 perceptius de realineament temporal (Ramón y Cajal). RYC-2008-03672. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2008-2012. IP: Jordi Navarra.
- Mecanismos perceptius de realineament temporal. PSI2009-12859. Ministerio de Ciencia e Innovación (MICIIN). 2010-2013. IP: Jordi Navarra.
- Organització funcional de circuits sinàptics al sistema talamicohipocampal. 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.
- Prevalença dels trastorns del son en nens i adolescents amb diagnòstic recent de trastorn per dèficit d'atenció amb hiperactivitat i la seva relació amb el metabolisme del ferro. PI11/02009. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: José Ángel Alda.
- Pronòstic d'un a dos anys dels primers episodis de trastorns mentals greus: diferències entre dones i homes. 20280. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Susana Ochoa.
- Reorganització sinàptica del circuit amígdala-hipocamp durant estrès. PRI-PIBIN-2011-1086. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012-2014. IP: Pablo Fuentealba.
- RETICS Biobancs. Banc de Teixits Neurològics. 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.
- Validació de l'escala d'autopercepció de l'estigma social «Link's Perceived Devaluation and Discrimination Scale». PI08/90551. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Francisco Martínez.

Assaigs clínics i estudis observacionals

- 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.
- Eficàcia de quetiapina d'alliberament prolongat versus placebo com a teràpia coadjuvant al tractament eutimitzant en el control dels símptomes. D1443L00079. CIBERSAM. 2010-. IP: Belén Arranz.
- Estudi de fase IIIb, doble cec, aleatoritzat, controlat amb fàrmac actiu i en grups paral·lels per comparar el temps fins a la resposta del dimesilat de lisdexanfetamina davant del clorhidrat d'atomoxetina en nens i adolescents de 6 a 17 anys amb trastorn per dèficit d'atenció amb hiperactivitat (TDAH) que han presentat resposta inadequada al tractament amb metilfenidat. SPD489-317. 2011-. IP: José Ángel Alda.
- Estudi multicèntric, aleatoritzat, doble cec, controlat, de dosis flexibles i grups paral·lels per avaluar l'eficàcia i la seguretat de la paliperidona. R076477-PSZ-3003. Jassen-Cilag. 2010-. IP: Bernardo Sánchez.
- Estudi observacional de cohorts prospectiu de pacients amb símptomes persistents d'esquizofrènia per descriure el curs i la càrrega de la malaltia. MN28151. 2012. IP: Josep Maria Haro.
- Estudi para avaluar l'impacte d'un programa psicoeducacional per a pares en adherència al tractament farmacològic en nens amb TDAH. B4Z-XM-O024. Lilly. 2009-. IP: José Ángel Alda.
- Estudi REINTEGRA (registre epidemiològic per a l'anàlisi del nivell de remissió psicosocial i simptomàtica i integració en l'esquizofrènia). JAN-ESQ-2010-01, Janssen-Cilag. 2010-. IP: Belén Arranz.

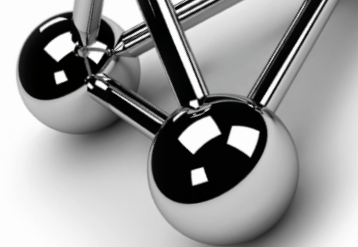


- Factors clínic i neuropsicològics associats a la resposta a antipsicòtics de segona generació en nens i adolescents diagnosticats de primer episodi de l'espectre esquizofrènic d'inici precoç. EC10-175. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Luis San.

Publicacions

- 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, Gilvary 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, EGOFOR 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).
- Matalá 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, Noguera 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).

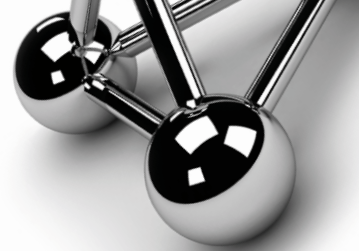


- Tomás EP, Hurtado G, Noguer S, Domènech C, García M, López, Negredo M, Penadés R, Reinares M, Serrano D, Dolz M, Gallo P. Effectiveness of family work interventions on schizophrenia: evidence from a multicentre study in Catalonia. *Int J Soc Psychiatr* 2012. 58: 587-95. FI: 1,147 (Q3).
- Troost JP, 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.

Xarxes

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





Malalties en l'edat adulta d'origen fetal o en els primers anys de vida

Estudi de les bases biològiques de la repercussió de les anomalies, les malalties i els tractaments dels nens. En concret s'analitza la relació entre el retard del creixement i les alteracions endocrinometabòliques, les conseqüències futures de les anomalies diagnosticades prenatalment i la seva prevenció, i el trasplantament d'ovari com a mètode de preservació de la funció ovàrica. El grup forma part del CIBER de Diabetis i Malalties Metabòliques Associades (CIBEREDM) finançat per l'Institut de Salut Carlos III.

1. Detecció precoç de grups de risc:

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

2. Prevenció precoç de les alteracions endocrinometabòliques associades a una recuperació de pes postnatal ràpida i excessiva.

- Instaurar mesures ambientals fonamentalment alimentàries per evitar un augment ràpid de pes en els primers 4 mesos de vida. Aquest objectiu inclou la comparació dels efectes de l'alletament matern i de dues fórmules isocalòriques comercials (estàndard i enriquida amb proteïnes) sobre el patró de creixement postnatal, la composició corporal (mesurada amb una tècnica d'absorciometria de doble energia [DXA] i greix visceral [ecografia i ressonància magnètica]), la resistència a la insulina (homeostatic model assessment) i els marcadors d'inflamació crònica i de risc cardiovascular (adipoquines).
- Instaurar mesures terapèutiques preventives —mitjançant l'administració de sensibilitzants a la insulina (metformina)— encaminades a evitar i/o modular les alteracions endocrinometabòliques associades al creixement recuperador postnatal, específicament: la resistència a la insulina, l'excés de greix visceral de distribució central, altres alteracions que conformen la síndrome metabòlica, com ara la hipertensió, i les alteracions del perfil lipídic i de marcadors d'inflamació crònica, en nens prepuberals amb BPN i sense recuperació espontània de pes i talla tractats amb hormona de creixement.

Equip investigador

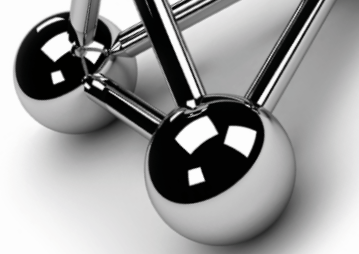
Coordinadora Dra. Lourdes Ibáñez

Investigadors/es 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

Tècniques de laboratori Judith Cebrià i Deborah Martínez

Col·laboradors Abel López-Bermejo i Francis de Zegher



Línies de recerca

Diabetis infantil

Dr. Rubén Díaz i Dr. Josep Jiménez-Chillaron

La hipòtesi de l'origen fetal de les malalties de l'adult proposa que un ambient intrauterí advers pot afectar el creixement del fetus mitjançant la introducció de canvis permanents de l'expressió gènica en cèl·lules i/o teixits clau. Aquests canvis persisteixen després del naixement i poden contribuir al desenvolupament de malalties cròniques i complexes típiques de l'adult, com ara la diabetis de tipus 2 o l'obesitat. L'objectiu del nostre laboratori és entendre els mecanismes moleculars que associen la nutrició durant el desenvolupament intrauterí i el risc de patir malalties cròniques en l'adult, amb especial interès en la diabetis i l'obesitat.

Per tal d'entendre els mecanismes moleculars subjacents, al nostre grup hem desenvolupat un model experimental de desnutrició fetal que recapitula el fenotip: metabòlic descrit en humans: els ratolins desnodrits en úter tenen baix pes en néixer i desenvolupen obesitat, intolerància a la glucosa i diabetis a partir dels 4 mesos de vida.

- Estudiar el paper que tenen els mecanismes epigenètics en el desenvolupament de la diabetis de tipus 2 en un model experimental de retardament del creixement intrauterí.
- Estudiar el paper dels glucocorticoides en el mecanisme de programació fetal de la diabetis i l'obesitat de l'adult.
- Estudiar el paper de la subnutrició en úter i postnatal en pautes de memòria i aprenentatge en ratolins joves i ratolins adults.

Estats fisiològics i patològics en el nadó i conseqüències en el seguiment evolutiu

Dr. Alfredo García-Alix i Dr. Martín Iriando

El potencial genètic, l'entorn fetal i les agressions perinatals o durant al període neonatal poden tenir conseqüències irreversibles en el desenvolupament de l'individu i ser l'origen de danys permanents o malalties de l'adult. L'estudi dels factors i les causes que influeixen en les etapes intrauterina, perinatal i neonatal permetrà avançar en el coneixement dels condicionants que poden interferir en un desenvolupament correcte. Així mateix, la recerca en intervencions terapèutiques en el període neonatal, conjuntament amb el seguiment de l'infant en risc de trastorn del desenvolupament i discapacitat, permetrà implementar millors tractaments i estratègies preventives.

La recerca en aquesta línia de recerca inclou quatre àrees principals:

- Prematuritat, cures del desenvolupament i seguiment
- Creixement, nutrició i metabolisme
- Neurobiologia neonatal
- Cures crítiques

Estudi de les malformacions congènites i el seu tractament quirúrgic

Dra. Asteria Albert

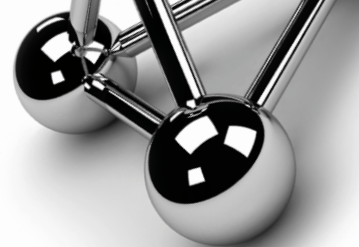
Aquesta línia pretén millorar la comprensió, el pla terapèutic i els resultats, a curt i llarg termini, de la patologia quirúrgica congènita.

La vessant clínica inclou:

- Malformacions craniofacials.
- Tractament mínimament invasiu.
- Anomalies urològiques.
- Patologia neonatal: hèrnia diafragmàtica i enterocolitis necrotitzant.

La vessant experimental inclou:

- Hèrnia diafragmàtica: estudi experimental de les correlacions entre el desenvolupament anòmal del parènquima pulmonar i l'arbre arterial en un model en fetus de conill. Estudi de la resposta pulmonar i vascular al tractament prenatal amb oclusió traqueal. Estudi del desenvolupament del pulmó contralateral a l'hèrnia diafragmàtica i a l'hèrnia diafragmàtica tractada amb oclusió traqueal fetal.
- Resposta de l'individu en creixement a la isquèmia-reperfussió d'intestí, ronyó i testicle; efecte del tractament amb plasma ric en plaquetes (PRP).



Medicina fetal: marcadors del benestar fetal

Dr. Josep M. Laila

Considerem necessari aprofundir en l'estudi de l'estat del fetus per poder valorar el seu estat en qualsevol moment de la gestació.

Disposem de mètodes que ens permeten conèixer la situació de benestar, però quan aquests ens indiquen que el fetus pot estar en una situació de risc, no disposem de proves diagnòstiques precises que ens quantifiquin l'estat fetal per poder fer un diagnòstic acurat i adequar correctament la conducta obstètrica.

Les principals sublinies de recerca són:

- Risc de pèrdua del benestar fetal.
 - Part preterme. Nadó prematur.
 - Retard del creixement fetal.
1. Estudi de marcadors en líquid amniòtic i sang fetal per conèixer el grau d'afectació fetal davant d'una situació d'hipòxia.
 2. Estudi de la vascularització i de la textura pulmonar per conèixer el grau de maduració pulmonar.
 3. Estudi ecogràfic de la situació i les dimensions del coll uterí per fer prevenció del part preterme.
 4. Determinació dels hàbits nutricionals maternals i la seva influència en els marcadors tumorals tipus IGF1P i leptina (col·laboració amb la Universidad de Navarra).
 5. Marcadors bioquímics en sèrum matern de tipus VEGF i PLGF en l'aparició del creixement fetal restringit.
 6. Estudis d'índexs Doppler en l'hemodinàmica materna, placentària, umbilical i fetal, tant en territori arterial com venós.
 7. Valor diagnòstic de la medicació de volums en ecografia tridimensional mitjançant el programa VOCAL.
 8. Estudis de mosaïcismes genètics en placentes de fetus amb creixement fetal restringit.

Retard del creixement intrauterí i alteracions

Dra. Lourdes Ibáñez

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

- Diagnòstic prenatal.
- Restricció del creixement postnatal i prematuritat.
- Influència de diferents aportacions nutricionals en la recuperació del creixement (catch-up) en els nens amb retard de creixement intrauterí, els prematurs extrems i en models d'experimentació.
- Repercussions endocrinològiques i del desenvolupament.
- Exploració de noves estratègies terapèutiques en entitats pediàtriques associades a resistència a la insulina; utilització de nous sensibilitzants de la insulina amb acció sobre els mecanismes fisiopatològics responsables de les alteracions de la composició corporal, la inflamació crònica, la dislipèmia, l'hiperandrogenisme i alteracions gonadals associades.
- Exploració de nous marcadors de risc de síndrome metabòlica, hiperinsulinisme i malaltia cardiovascular en nens i adolescents amb baix pes en néixer.
- Estudis de metabòlica en pacients amb hiperinsulinisme/síndrome metabòlica, i exploració de models animals i cel·lulars per esbrinar els mecanismes fisiopatològics del baix pes en néixer, catch-up postnatal i hiperinsulinisme resultant.

Trasplantament d'ovari

Dr. Justo Callejo

La majoria dels limfomes i les leucèmies de la infància i l'adolescència i una bona part dels tumors sòlids tenen cura. Sovint, però, el preu que s'ha de pagar per aconseguir aquesta cura és la pèrdua de la funció ovàrica, sobretot en el cas de nenes i adolescents.

Actualment, en el terreny experimental ja s'ha aconseguit una gestació en una dona a partir d'un implant de teixit ovàric, prèviament congelat. El més important és trobar una solució a la problemàtica que més ens preocupa: el manteniment de la fertilitat de la pacient oncològica jove.

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



Projectes

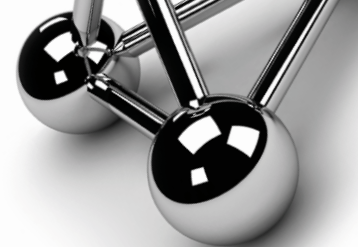
- Anàlisi morfològica i funcional de l'implant de teixit ovàric tractat amb cèl·lules mare en rates Lewis songèniques. AFR10-09. Hospital Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: Justo Callejo.
- Beca Bombers 2012 Neonats. Bombers de la Generalitat de Catalunya. 2012-2015. IP: Isabel Iglesias.
- Contractes postdoctorals de perfeccionament Sara Borrell. Estudi experimental de l'efecte de l'administració de dietes riques en fibra sobre diferents. Instituto de Salud Carlos III (CD10/00234). 2011-2014. Beneficiari: David Sánchez-Infantes. IP: Lourdes Ibáñez.
- Contracte post FSE (Río Hortega) - Nuria Sanz. CM10/00094. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2014. IP: Lourdes Ibáñez.
- Detecció i prevenció de problemes cardiovasculars en nens nascuts amb baix pes. 20947. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Lourdes Ibáñez.
- Determinants genètics del creixement prenatal i postnatal: associació amb marcadors precoços de risc cardiovascular i síndrome metabòlica. PI11/02403. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2015. IP: Lourdes Ibáñez.
- Els nadons molt petits: estudi molecular sobre el creixement fetal. 20949. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Isabel Iglesias.
- Estudi per determinar la idoneïtat de l'elaboració d'una guia pràctica clínica sobre l'encefalopatia hipoxicoisquèmica. Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS). 2011-2012. IP: Alfredo García Alix.
- Etinilestradiol + acetat de ciproterona versus pioglitazona + flutamida + metformina a dosis baixes en adolescents amb hiperandrogenisme ovàric i hiperinsulinisme: efectes sobre paràmetres d'inflamació crònica, diabetis tipus 2 i risc cardiovascular. PI09/90444. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Lourdes Ibáñez
- Factors pronòstics de lesió cerebral en fetus amb creixement intrauterí restringit precoç. PI11/02613. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Antonio Vela.
- Factors pronòstics de lesió cerebral en fetus amb creixement intrauterí restringit precoç. AFR11-08. Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: M. Dolores Gómez.
- Herència no genòmica de diabetis en un model murí de sobrenutrició neonatal: paper potencial de mecanismes epigenètics. CP11/00312. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2015. IP: José Carlos Jiménez.
- Infart cerebral neonatal: una investigació multidisciplinària sobre factors patogènics, nous indicadors diagnòstics i pronòstics, i impacte sobre el neurodesenvolupament i la qualitat de vida. PI08/1366. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2012. IP: Alfredo García Alix.
- Influència del perfil d'àcids grassos eritrocitaris, com a marcador de la ingesta de lípids materna, sobre el creixement postnatal i el patró d'adipoquines en nounats amb baix pes i amb pes adequat per a l'edat gestacional. AFR00026. 2012. Hospital Sant Joan de Déu. IP: Nuria Sanz.
- Influència del suport nutricional postnatal en el metiloma del prematur extrem. Asociación Española de Pediatría. 2011-2013. IP: Isabel Iglesias.
- Influència del tipus d'alimentació en etapes precoces de la vida sobre el risc cardiovascular futur i el desenvolupament psiconeurològic en nounats amb endarreriment del creixement intrauterí. PI08/0443. Instituto de Salud Carlos III. Fondo de Investigación Sanitaria. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- Insulina i leptina, quin és el seu paper en els trastorns de l'hipocamp per restricció de creixement intrauterí? Fundació Agrupació Mútua. 2011-2012. IP: Marta Camprubí.
- Mouse model for the study of non-genomic inheritance of diabetes. European Foundation for the Study of Diabetes. 2010-2012. IP: Josep Jiménez-Chillarón.
- La nutrició perinatal en mascles programa l'expressió de gens lipogènics en la seva descendència mitjançant mecanismes epigenètics. BFU2011-29739. Ministerio de Ciencia e Innovación. 2012-2014. IP: Josep Jiménez-Chillarón.
- Prematuritat i metabolisme de la glucosa. Paper del gen amb empremta 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. Laila.



- SGR 2009. Grup de recerca de Catalunya. Grup repercussió de les alteracions prenatales i perinatales en el desenvolupament postnatal. 2009SGR828. AGAUR. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- SGR 2009. Grup de recerca de Catalunya. Grup diabetis experimental. 2009SGR407. AGAUR. 2009-2013. IP: Josep Jiménez-Chillarón.
- Valor diagnòstic i pronòstic sobre el resultat perinatal de l'estudi del funcionalisme cardíac i la seva associació amb marcadors de dany cel·lular miocardiàc i disfunció cardíaca en sang de cordó en fetus amb retard de creixement intrauterí. PI09/0661. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Josep M. Lailla.
- Valoració de l'exposició prenatal a antidepressius i ansiolítics mitjançant la seva determinació en matrius biològiques alternatives. PI11/02590. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: M. Dolores Gómez.

Assaigs clínics i estudis observacionals

- Assaig clínic de fase II, aleatoritzat, amb grups paral·lels, controlat amb placebo i doble cec per avaluar la seguretat i eficàcia de la suplementació dietètica amb triptòfan en la reducció del pes i els seus efectes neuropsicològics en adolescents amb obesitat. EC10/148. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Marta Ramon Krauel.
- Assaig clínic prospectiu obert, aleatoritzat, amb dos grups de pacients per avaluar l'eficàcia i la seguretat de la combinació d'etinilestradiol o levonorgestrel versus la combinació de pioglitazona, espironolactona i metformina a dosis baixes en adolescents amb hiperandrogenisme ovàric i hiperinsulinisme: efectes sobre la funció ovulatòria, paràmetres d'inflamació crònica, marcadors de risc cardiovascular i de desenvolupament de diabetis de tipus 2. 2012-004100-35; 2012-2014. IP: Lourdes Ibáñez
- Base de dades del fòrum europeu d'Increlex (mecasermina [derivada del ADN_r] injectable) en l'endarreriment del creixement: registre de pacients europeus per vigilar l'eficàcia i la seguretat a llarg termini de l'Increlex. Eu-IGFD. IPS-MEC-2008-01. Ipsen Pharma. 2009-. IP: Rubén Díaz.
- Disfuncions uroginecològiques en dones amb prolapse genital quirúrgic. Impacte de la cirurgia vaginal en la incontinença urinària d'esforç. VH-1-12. 2012. IP: Lluís Amat.
- Dosi única de dexametasona i/o rentat broncoalveolar amb surfactant diluït en el tractament de la síndrome d'aspiració meconial greu. HCSAM05. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. 2007-. IP: Julio Moreno.
- Efectes endocrinometabòlics i sobre l'adipositat visceral de l'administració de metformina en nens prepuberals amb baix pes en néixer per a l'edat gestacional, recuperació postnatal espontània de pes i talla, i marcadors de risc per a la síndrome metabòlica. EC08/00160. Instituto de Salud Carlos III. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- Efectes sobre marcadors de risc cardiovascular de l'addició de metformina al tractament amb hormona de creixement en pacients prepuberals amb antecedents de baix pes en néixer per a l'edat gestacional i sense recuperació de talla postnatal. TRA-131. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2010-2013. IP: Paula Casano.
- Estudi pilot dels efectes de l'hormona de creixement sobre l'adipositat corporal i el greix visceral en nens amb baix pes en néixer per a l'edat gestacional. Pfizer. SMT-IIG-19. 2009-2013. IP: Lourdes Ibáñez.
- Estudi retrospectiu sobre la influència de l'edat d'inici del tractament amb GH en el guany de talla en nens nascuts PEG. A6281310. 2012. IP: Lourdes Ibáñez.
- Estudi obert, prospectiu, de tres anys de durada per avaluar l'eficàcia, la seguretat i la tolerabilitat clínica de l'atorvastatina en nens i adolescents amb hipercolesterolèmia familiar heterozigòtica. A2581173. Pfizer. 2009-. IP: Rafael Jiménez.
- Estudi cooperatiu internacional del creixement. IPS-SOM-2007-03. Ipsen Pharma. 2007-. IP: Rubén Díaz.
- Estudi de l'efecte de la suplementació amb oligosacàrids en el desenvolupament immunològic del lactant i la prevenció de malalties al·lèrgiques. EAR-007036-61. Laboratorios Ordesa. 2005-. IP: Rafael Jiménez.
- Estudi en fase 1/2a, aleatoritzat, doble cec, controlat amb placebo de l'augment de la dosi per avaluar la seguretat, la tolerabilitat, la immunogenicitat i la disseminació del virus de la vacuna de MEDI-534, una vacuna viva atenuada d'administració intranasal contra el virus respiratori sincític (VSS) i el virus parainfluenza del tipus r (VP13), en nens sans de 6 a 24 mesos i en lactants de 2 mesos. Mi-CP178. 209-. IP: Ana Alarcón.
- Estudi internacional de genètica i neuroendocrinologia de la talla baixa. B9R-EW-GDFC. Lilly. 2007-. IP: Rubén Díaz.



- Estudi retrospectiu sobre la influència de l'edat d'inici del tractament amb GH en el guany de talla en nens nascuts PEG. A6281310. 2012. IP: Lourdes Ibáñez.
- Heparina de baix pes molecular (hbpm) per a la prevenció de complicacions derivades de la insuficiència placentària en les pacients de risc sense trombofilia: estudi multicèntric aleatoritzat. EC10-147. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: M. Dolores Gómez.
- Infant manifestations of adult obesity susceptibility genotypes. 2012. European Society for Paediatric Endocrinology Research Unit Grant. Col·laboració amb la Universitat de Cambridge (Regne Unit) i INSERM (França). IP: Ken Ong, Cambridge, Regne Unit.
- Reanimació del noutat de baix pes extrem mitjançant un sistema de monitorització integral: estudi de la influència de la fracció inspiratòria d'oxigen. REOX. 2010-. IP: Marta Thió.
- Sulfat de magnesi en pauta contínua versus discontinua en la conducta expectant de la preeclàmpsia greu: assaig clínic aleatoritzat. EC11-375. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2012-2013. IP: Joan Sabrià.
- Suplement dietètic per al tractament de l'obesitat. Laboratorios Ordesa. 2007-. IP: Rafael Jiménez.

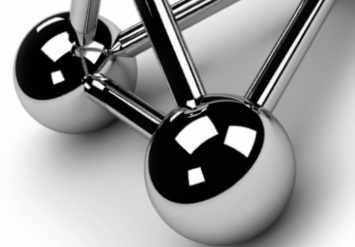
Publicacions

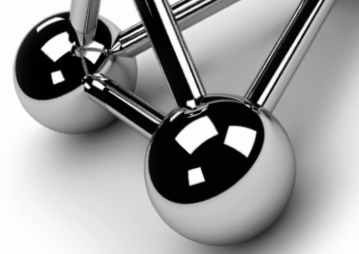
- De Zegher F, Díaz M, Sebastiani G, Martín Ancel A, Sánchez Infantes D, López Bermejo A, Ibáñez L. Abundance of circulating preadipocyte factor-1 in early life. *Diabetes Care* 2012; 35 (4): 848-9. FI: 8,087 (Q1).
- De Zegher F, Sebastiani G, Díaz M, Sánchez-Infantes D, Lopez-Bermejo A, Ibáñez L. Body 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 Metab* 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, Bourchis D, Hata K, Feil R, Tartaglia G, Arnaud P, Monk D. Characterization of Novel Paternal ncRNAs at the Plagl1 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 inter-generational 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).

Xarxes

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





Malalties infeccioses i resposta inflammatòria sistèmica en pediatria

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

Equip investigador

Coordinadores	Dra. Carmen Muñoz-Almagro i Dra. Clàudia Fortuny
Investigadors/es	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, Vicenç Torrente, Mireya Urrea i Asunción Vicente
Tècniques de suport	Cristina Esteva i Nuria Cabrerizo
Col·laboradors/es	Joan Calzada, Estibaliz Iglesias, Alain-Michel Boudet, Alain Moren, Judith Sánchez

Línies de recerca

Vigilància epidemiològica molecular de les malalties prevenibles amb vacunes

Dra. Carmen Muñoz-Almagro

El primer contacte de l'espècie humana amb molts microorganismes es produeix en la infància, quan el nen no ha estat infectat i no ha desenvolupat la malaltia. La vacunació en edats primerenques de la vida ha demostrat ésser una eina eficaç en la lluita contra les malalties infeccioses. Per avaluar les millors estratègies de vacunació en una població concreta és fonamental una bona caracterització molecular dels microorganismes circulants en aquesta comunitat, atès que els microorganismes es diversifiquen genèticament per adaptar-se al millor possible a un medi concret. Actualment la línia més activa del grup és la vigilància epidemiològica molecular de la malaltia pneumocòccica. Des de finals dels anys vuitanta s'estudia l'evolució dels serotips i clons de pneumococ productor de la malaltia invasiva a la nostra població i des de 2008 s'hi ha incorporat la vigilància de la població infantil de Sierra Leone, aplicant tècniques innovadores de diagnòstic i tipificació capsular per mètodes moleculars.

VIH

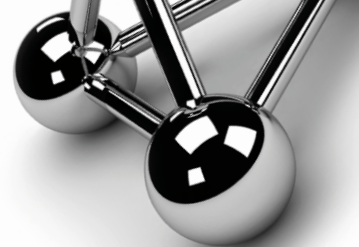
Dra. Clàudia Fortuny

Estudi dels factors associats a les infeccions de transmissió vertical, amb especial referència a la infecció per VIH: seguiment a llarg termini de pacients sans exposats a VIH i a fàrmacs antiretrovirals per definir si l'exposició en les èpoques gestacional i neonatal a aquests fàrmacs afecta d'alguna manera el desenvolupament neurològic o pondoestatural si s'associen a carcinogènesis, o si són factor de risc per a altres patologies.

Resposta inflammatòria sistèmica en l'edat pediàtrica

Dr. Jordi Antón

Recerca dels mecanismes immunològics en els següents grups de malalties: immunodeficiències congènites, immunodeficiències secundàries, malalties autoimmunes i malalties al·lèrgiques. En concret s'han endegat estudis de resposta inflammatòria en malaltia pneumocòccica invasiva greu, d'anàlisi de fenotips i genotips de la immunodeficiència comuna



variable i d'anàlisi de les vies de senyalització dels receptors de tipus Toll en malalties inflamatòries hereditàries i no hereditàries.

Projectes

- Ajudes predoctorals de formació en investigació en salut. Instituto de Salud Carlos III (FI11/00720). 2011-2014. Beneficiària: Eva del Amo Morán. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Anàlisi de les vies de senyalització Toll/IL-1 receptor (TIR), NOD-like receptor (NLR) i NF-κB en les formes hereditàries i no hereditàries de les malalties autoinflamatòries: valoració de la seva utilitat clínica com a proves predictives de resposta a teràpies biològiques. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Jordi Antón.
- 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.
- Contractació de tècnics de suport a la investigació en el Sistema Nacional de Salud. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2015. IP: Cristina Esteva.
- Correlació entre el fenotipus clínic i immunològic dels pacients pediàtrics afectes d'immunodeficiència variable comuna. Sociedad Española de Inmunología Clínica, Alergia y Asma Pediátrica. 2012-2014. IP: Mónica Piquer.
- Detecció i serotipificació de S. pneumoniae mitjançant l'ús de mostres de sang seca en paper de filtre o dried-blood spot (DBS) en els països en vies de desenvolupament. LS081288. AGAUR. 2012-2013. IP: Carmen Muñoz Almagro.
- Efectivitat de la vacuna 13-valent en la prevenció de la malaltia pneumocòccica invasiva. Estudi de casos i controls. PI11/02081. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Juan José García-García.
- Estudi de costos econòmics de la pneumònia pneumocòccica. Caixa d'Estalvis i Pensions de Barcelona, "la Caixa". 2011-2012. IP: Pedro Brotons.
- Estudi sobre l'impacte de les proves de diagnòstic ràpid en l'avaluació i el maneig del lactant de 0 a 90 dies amb febre sense focus. Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdica. 2010-2012. IP: Carlos Luaces.
- Importància de la transmissió de la tos ferina a casa entre els adolescents i els adults. Fondo de Investigación Sanitaria. 2012-2014. IP: Pere Godoy.
- Incidència de mutacions somàtiques del gen NLRP3 en pacients amb diagnòstic clínic compatible amb síndromes periòdiques associades a la criopirina. Societat Catalana de Reumatologia. Acadèmia de Ciències Mèdiques i de la Salut de Catalunya i de Balears. 2012-2014. IP: Jordi Anton.
- Influència de la deficiència d'MBL (Mannose-binding lectin) en la malaltia pneumocòccica invasiva i associació amb els diferents serotipus en població adulta i 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.
- International Childhood ARthritis GENetics (INCHARGE) Consortium: A genome wide association study of childhood arthritis. PI/06/0241. Arthritis Research Campaign. 2011-. IP: Jordi Anton.
- Intensificació per l'activitat assistencial. Fundació Godia. 2012-2013. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Investigació sobre la malaltia pneumocòccica i altres virus respiratoris, unes de les grans causes de mortalitat infantil als països en vies de desenvolupament. 22264. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Laboratori de referència per a la vigilància epidemiològica molecular de la malaltia meningocòccica. Generalitat de Catalunya. 2011-2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Laboratori de suport per a la vigilància epidemiològica molecular de la malaltia pneumocòccica invasiva a Catalunya. Generalitat de Catalunya. 2011-2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Laboratori de suport per a la vigilància epidemiològica molecular de la malaltia tosferina a Catalunya. Generalitat de Catalunya. 2011-2012. IP: Carmen Muñoz-Almagro.



- SGR 2009. Grup de recerca reconegut en malalties infeccioses en l'edat pediàtrica. 2009SGR136. AGAUR, Generalitat de Catalunya. 2009-2013. IP: Carmen Muñoz-Almagro.
- Single HUB and Access Point for Paediatric Rheumatology in Europe (SHARE) - AVFE107. European Commission. 2012-2015. IP: Jordi Anton.
- Ús de mostres de sang en paper de filtre (dried spot) per a la detecció i vigilància molecular de l'*Streptococcus pneumoniae* als països en desenvolupament. Beques Recerca HSJD 2011. 2012-2015. IP: Carmen Muñoz-Almagro.

Assaigs clínics i estudis observacionals

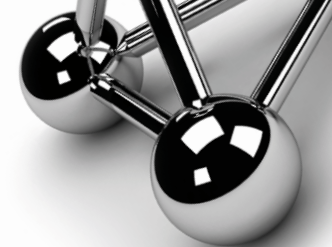
- A phase III, randomised, double blind, placebo-controlled, parallel group study to assess the efficacy and safety over 48 weeks of orally inhaled tiotropium bromide (2,5 µg and 5 µg once daily) delivered by the Respimat® inhaler in adolescents (12 to 17 years old) with moderate persistent asthma. Protocole BI 205444. 2011-. IP: Ana M. Plaza
- Accés continuat a darunavir/ritonavir (DRV/r) de nens i adolescents de 3 o més anys d'edat infectats pel VIH-1. TMC114-TiDP29-C232. 2010-. IP: Clàudia Fortuny.
- Accés continuat a etravirina en nens i adolescents infectats per VIH-1 prèviament tractats. TMC125-TiDP35-C239. Janssen-Cilag. 2010-. IP: Clàudia Fortuny.
- Assaig obert, multicèntric de farmacocinètica per administració de dosis múltiples i de seguretat i eficàcia de 48 setmanes de maraviroc en combinació amb un tractament de base optimitzat per al tractament de nens i joves de 2 a 18 anys infectats per VIH-1 amb tropisme CCR% i que ja han rebut tractament amb antiretrovirals. A4001031. Pfizer. 2009-. IP: Clàudia Fortuny.
- Avaluació del tractament precoç en nens amb artritis idiopàtica juvenil: anàlisi retrospectiva. FSJ-BIO-2011-01. Pfizer. 2011-2013. IP: Jordi Anton.
- Estudi obert de dues parts per avaluar el benefici clínic i la seguretat a llarg termini d'etanercept en nens i adolescents amb artritis idiopàtica juvenil oligoarticular estesa, artritis associada a entesitis o artritis psoriàsica. 0881A1-3338-WW. Wyeth Farma. 2009-. IP: Jordi Anton.
- Estudi d'extensió obert amb canakinumab (ACZ885) en pacients amb artritis idiopàtica juvenil sistèmica i manifestacions sistèmiques actives. CACZ885G2301E1. Novartis. 2009-. IP: Jordi Anton.
- Estudi doble cec, aleatoritzat, controlat amb placebo, amb disseny de retirada en la prevenció de brots amb canakinumab (ACZ885) en pacients amb artritis idiopàtica juvenil sistèmica i manifestacions sistèmiques actives. CACZ885G2301. Novartis. 2009-. IP: Jordi Anton.
- EPidemiology, Treatment and Outcome of Pediatric Arthritis. EPOCA. 2012. IP: Jordi Anton.
- Estudi ERICAP d'incidència de malaltia fúngica invasora i escala de risc de candidiasi a la població pediàtrica. AST-MYC-2009-01. 2010. IP: Iolanda Jordán.
- Estudi Hids: estudi pilot, obert, multicèntric d'eficàcia i seguretat del tractament amb canakinumab durant 6 mesos en pacients amb la síndrome Hiper-IgD activa. CACZ885D2402. Novartis. 2011-. IP: Jordi Anton.
- Estudi multicèntric, aleatoritzat, doble cec i amb doble simulació per avaluar dues dosis d'adalimumab versus metotrexat (MTX) en pacients pediàtrics amb psoriasis (Ps) en plaques crònica. M04-717. Abbott Laboratories. 2011-. IP: Asunción Vicente.
- Estudi observacional per avaluar la incidència de sibilants de repetició i l'eventual alteració ulterior de la funció respiratòria durant la primera infància en nens prematurs (32-35 setmanes de gestació) que van ser hospitalitzats per infecció de VRS durant el seu primer any de vida 2009-2013. IP: Ana María Plaza.
- Estudi aleatoritzat, doble cec, controlat amb placebo, a dosi única per avaluar l'eficàcia inicial de canakinumab (ACZ855) respecte als criteris ACR 30 pediàtrics adaptats en pacients amb artritis idiopàtica juvenil sistèmica i manifestacions. CACZ885G2305. Novartis. 2009-. IP: Jordi Anton.
- Estudi sobre la farmacocinètica, la seguretat i l'eficàcia de lopinavir/ritonavir comprimits dues vegades al dia o un cop al dia amb la dosi ajustada en funció del pes com a part d'un tractament d'antiretrovirals combinats en nens infectats pel VIH-1. PENTA-18 KONCERT. Fondazione Penta. 2010-. IP: Clàudia Fortuny.



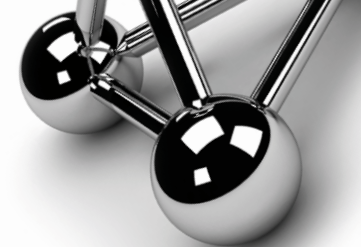
- Impacte de l'administració de glucocorticoides sistemàtics aen la resposta inflamatòria i evolució clínica dels pacients afectes de bronquiolitis moderada-greu. EC10-176. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2011-2013. IP: Iolanda Jordán.
- Modulació de la resposta inflamatòria sistèmica en nens críticament malalts després de la suplementació amb glutamina. TRA-166. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2010-2012. IP: Iolanda Jordán.
- 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.
- 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.
- 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 Anton.
- Qualitat de vida, funció neurocognitiva i característiques clíniques de dones joves VIH+ a Espanya. Comparació amb controls sense infecció pel VIH. Etapes EVhA. Part 1. Estudi EVhA-1. ABB-TAR-2010-02. 2011-. IP: Clàudia Fortuny.
- Registre observacional postcomercialització, multicèntric i longitudinal d'avaluació de la seguretat i l'eficàcia a llarg termini d'Humira (adalimumab) en nens amb artritis idiopàtica juvenil (AIJ) poliarticular o d'evolució poliarticular d'activitat entre moderada i greu (ESTUDIO STRIVE). Abbott Laboratories. 2010-. IP: Jordi Anton.
- Tigecycline Evaluation Surveillance Trial TEST. Wyeth Farma. 2012-. IP: Amadeu Gené.
- Ús d'omalizumab en la pràctica clínica real a Espanya després de 5 anys d'experiència. Estudi EXPERT 5. NOV-OMA-2011-01. 2012. IP: Ana M. Plaza.

Publicacions

- 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, Anton 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).
- García 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, Kotaniemi 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-Martin 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 dirigides

- Característiques clíniques i microbiològiques de les infeccions invasives per pneumococ en l'era de la vacuna conjugada heptavalent a Barcelona. Directors de tesi: Carmen Muñoz-Almagro, Juan J. García. Doctorand: Mariona Fernández de Sevilla, Universitat de Barcelona. Any: 2012.
- *Real-time* PCR per a la vigilància epidemiològica de la malaltia pneumocòccica invasiva (MPI) en pacients pediàtrics. Directores de tesi: Carmen Muñoz-Almagro, Iolanda Jordán. Doctorand: Laura Selva, Universitat de Barcelona. Any: 2012.
- GrIP: A (H1N1) pdm0; malaltia moderada i greu en el pacient pediàtric. Utilitat de la càrrega viral com a biomarcador de gravetat. Directors de tesi: Carmen Muñoz-Almagro, Juan J. García. Doctorand: Cristian Launes, Universitat de Barcelona. Any: 2012.
- Epidemiologia molecular de *Streptococcus pneumoniae* en aïllats nasofaríngis en nens. Directors de tesi: Carmen Muñoz-Almagro, Juan J. García. Doctorand: Ana Cristina Aguilar Jaramillo, Universitat de Barcelona. Any: 2012.



Recerca i innovació en cirurgia

Aquest grup es dedica a la recerca en malalties en què el tractament quirúrgic és present en algun moment del procés assistencial. El grup, pel seu caràcter multidisciplinari, està format per un equip de persones de diferents àmbits de la medicina, coordinades en les diferents àrees d'interès de la recerca del grup (especialistes en cirurgia general i digestiva, traumatologia, ginecologia, urologia, diagnòstic per la imatge, endocrinologia i nutrició, entre d'altres). L'àrea d'estudi del grup és àmplia i integra factors fisiopatològics, d'epidemiologia, d'estudi de factors de risc i d'anàlisi crític dels diferents aspectes de la terapèutica quirúrgica.

Equip investigador

Coordinador Dr. David Parés

Investigadors/es 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 i Helena Vallverdú

Línies de recerca

Patologia funcional de l'aparell digestiu i de la paret abdominal

Dr. David Parés

Els estudis realitzats se centren en trastorns funcionals de l'hàbit defecatori (incontinència fecal), patologia anorectal benigna (hemorroides, fístula anal, fissura anal) i el seu diagnòstic amb ecografia endoanal 3D, i en aspectes clínics i de qualitat de vida en l'hèrnia engonal.

Estudi de les malalties hepatobiliars, del sistema endocrí i de la mama

Dr. Jaime Jimeno

La majoria dels estudis d'aquesta línia se centren en els aspectes de la qualitat assistencial en la colecistectomia laparoscòpia, així com en la patologia de la glàndula paratiroide.

Trastorns de l'aparell locomotor

Dr. Juan Castellanos

Engloba tot tipus de recerca en cirurgia ortopèdica i traumatologia, però centrada en gran part en aspectes de control i estudi de la infecció en traumatologia, i de tractament amb microcirurgia de diferents patologies de l'aparell locomotor.

Cirurgia uroginecològica i sòl pelvià

Dr. Manuel Céspedes

Trastorns postpart del sol pelvià (incontinència d'orina) i trastorns quirúrgics de la uretra.



Projectes

- Anàlisi de la utilitat d'un sistema de puntuació clínic de predicció de la dificultat quirúrgica i les complicacions en la colecistectomia laparoscòpica. Parc Sanitari Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: David Parés.
- Efecte dels camps electromagnètics en l'adhesió i formació de biofilm del S. epidermidis sobre diferents metalls. Mutual Mèdica de Catalunya i Balears. 2011-2014. IP: Lluís Font.
- Estudi aleatoritzat per avaluar la utilitat d'implementar l'extracció amb bossa de la bufeta biliar en la profilaxi de la infecció de la ferida. Parc Sanitari Sant Joan de Déu. 2011-2012. IP: Jaime Jimeno.

Publicacions

- 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).



Tecnologies sanitàries i resultats en atenció primària i salut mental (PRISMA)

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

1. Avaluar la prevalença de les malalties mentals, així com les necessitats de les persones que les pateixen, tant en la població general com en poblacions específiques (atenció primària, atenció penitenciària).
2. Avaluació de l'efectivitat d'intervencions en atenció primària: tractament antidepressiu, psicoeducació, intervenció farmacèutica, etc.
3. Descripció de la població a la qual el metge d'atenció primària recepta fàrmacs antidepressius i descripció del patró de tractament.
4. Avaluar de quina manera els determinants de salut influeixen en la presentació i/o evolució de les malalties mentals.
5. Avaluació econòmica de l'impacte de les malalties mentals a la societat.
6. Avaluació de la col·laboració interdisciplinària en atenció primària.

Equip investigador

Coordinador Dr. Antoni Serrano Blanco

Investigadors/es 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 i Enric Vicens

Col·laboradors/es Elena Blanco, Laura Gómez, Diego Palao, Martin Knapp i Eugenia Cardeñosa

Projectes

- 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.
- Cost-efectivitat d'un tractament no farmacològic vs farmacològic en depressió major en atenció primària (Estudi INFAP). PI11/01345. Instituto de Salud Carlos III. 2012-2014. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Cost-utilitat i millora de la qualitat de vida d'una intervenció farmacèutica per a pacients d'atenció primària amb depressió. Fundació Universitària Agustí Pedro i Pons. 2012. IP: Maria Rubio.
- Eficàcia i cost-efectivitat d'un programa de psicoteràpia assistida per ordinador per al tractament de la depressió major en atenció primària: estudi controlat, aleatoritzat i qualitatiu. Instituto de Salud Carlos III. 2011-2013. IP: Javier García Campayo.
- Elaboració d'un mapa sanitari de serveis i recursos destinats a l'atenció integral de persones amb malaltia mental a Catalunya i aplicació de sistemes d'informació geogràfica per a l'ajuda a la decisió en la planificació de serveis a Catalunya. Departament de Salut (179/2009). 2010-2012. IC: Antoni Serrano Blanco, Ana Fernández.
- Prevenció de la depressió. Un repte per a la salut pública. 20950. Fundación Caja Navarra. 2012. IP: Ana Fernández Sánchez.
- Prevenció primària de la depressió major basada en el nivell i el perfil de risc de la població d'atenció primària: assaig aleatori controlat de conglomerat. Estudi Predict-CCRT. PI09/0461. Instituto de Salud Carlos III. 2010-2012. IP: Luis Salvador.



- Prevenció primària de la depressió major basada en el nivell i el perfil de risc de la població consultant d'atenció primària: assaig aleatori controlat de conglomerats (Estudi PREDICT-CCRT). Junta de Andalucía (PI10-0569). 2011-2012. IP: Berta Moreno Küstner.
- Recerca en serveis sanitaris i resultats. 2009SGR101. AGAUR. 2009-2014. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Suport farmacèutic: programa de suport farmacèutic al tractament farmacològic antidepressiu. PI07/0546. Instituto de Salud Carlos III. 2007-2012. IP: Antoni Serrano Blanco.
- REDIAP - 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.
- Reducció de l'ús de serveis per part dels pacients hiperutilitzadors de l'atenció primària mitjançant la intervenció 7H+T: assaig aleatori controlat de conglomerat. Junta de Andalucía. 2010-2012. IP: Juan Bellón Saameño.
- Subtipus clínics en fibromiàlgia i estratègies cognitives de regulació emocional: un estudi multicèntric implementat en atenció primària. Ajuts PSSJD2011. Parc Sanitari i Fundació Sant Joan de Déu. 2011-2013. IP: Juan Vicente Luciano.

Assaigs clínics i estudis observacionals

- Estudi exploratori, internacional, multicèntric, prospectiu, obert, de 6 mesos de durada sobre la transició a palmitat de paliperidona en dosis flexibles en pacients amb esquizofrènia tractats prèviament sense èxit amb antipsicòtics orals o injectables de llarga durada. R092670-SCH-3010. Janssen-Cilag. 2010-. IP: Antoni Serrano Blanco.
- Estudi internacional multicèntric prospectiu, aleatoritzat, controlat, obert, amb avaluador cec, de 24 mesos de durada, comparant el palmitat de paliperidona injectable de llarga durada amb el tractament habitual amb antipsicòtics orals en monoteràpia en la prevenció de recaigudes en adults amb esquizofrènia. R092670-SCH-3005. Janssen-Cilag. 2010-. IP: Antoni Serrano Blanco.

Publicacions

- 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. DASMAPP Investigators. Recognition of anxiety disorders by the general practitioner: results from the DASMAPP 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, Szentatotai 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 relationshipP: 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 dirigides

- Pharmacist interventions in depressed patients. Directors: Antoni Serrano i Marian March (lectura 09/11/2012, UB - Facultat de Farmàcia) 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. Node de Salut Mental i Atenció Primària (grup PRISMA-CAT).





Grups emergents

Influència de l'entorn en el benestar del nen i l'adolescent

Grup dirigit a la investigació en els següents àmbits: estudi dels factors epidemiològics i clínics dels accidents infantils; diagnòstic diferencial del maltractament infantil; detecció precoç i prevenció secundària de problemàtica sociosanitària en l'adolescència (drogues, sexualitat i violència); impacte dels agents externs (radiació, contaminació, etc.) en la salut infantil; millora de l'atenció del pacient pediàtric a la consulta mèdica (presència dels pares, analgèsia, atenció diferenciada per edat [nen/adolescent]), etc.

Equip investigador

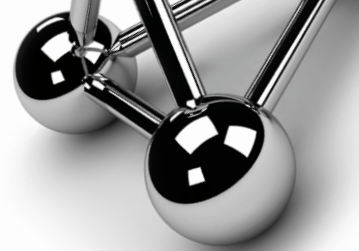
Coordinadors	Dr. Carles Luaces i Dr. Jordi Pou Fernández
Investigadors/es	Gemma Claret, Ana Isabel Curcoy, Carles Luaces, Jordi Pou, Silvia Ricart, Marta Simó i Victoria Trenchs.

Projectes

- Desenvolupaments en la interacció social humà-robot per afavorir una millor qualitat de vida dels nens hospitalitzats de llarga duració (SOFIA - HSJD) TIN2011-28854-C03-03. Ministerio de Ciencia e Innovación (MICIIN). 2012. IP: Carles Luaces.
- Impacte de les proves diagnòstiques ràpides en l'avaluació i el maneig del lactant de 0 a 90 dies amb febre sense focus. 285/15/2008. AIAQS. 2009-2013. IP: Carles Luaces.

Publicacions

- 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).



Investigació clínica i epidemiològica en malalties d'alta prevalença

El grup està constituït per un grup multidisciplinari d'investigadors que treballen amb malalties d'alta prevalença. Aquestes són malalties amb una elevada morbimortalitat que cada vegada representen un percentatge més alt de l'activitat de qualsevol hospital. El grup està format per especialistes amb una gran experiència clínica que habitualment treballen amb les esmentades malalties.

Darrerament s'ha inclòs en aquest grup una nova línia que treballarà el malalt crític.

L'objectiu comú del grup és la recerca clínica per intentar ampliar els coneixements clínics amb la finalitat de millorar i simplificar les tècniques diagnòstiques i/o terapèutiques. També té per objecte incrementar la recerca epidemiològica del nostre entorn per contribuir a millorar els coneixements relacionats amb la incidència, la prevalença i els factors de risc d'aquestes malalties.

Equip investigador

Coordinador Dr. Luis Lores Obradors

Investigadors/es 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 i M^a José Vives

Línies de recerca

Investigació clínica i epidemiològica en malalties neurològiques cronicodegeneratives

Dr. Antoni Callén

Estudi de les xarxes personals com a estratègia davant l'estrès en els cuidadors de pacients amb demència: l'estudi analitza les xarxes de relació interpersonal en cuidadors de pacients amb demència. L'objectiu és recollir la sobrecàrrega del cuidador i l'estrès generat per tal de poder aportar les eines necessàries perquè puguin afrontar la tasca. Aplicació de les noves tecnologies als pacients amb deteriorament cognitiu: Location-Based Extensible and Generic Platform for Ambient Assisted Living (LEGAAL) ICT 4 for Healthy Ageing. Aplicació de les noves tecnologies per promoure un envelliment autònom i saludable. Monitorització de les funcions vitals, anàlisi del risc de caigudes com a mesures preventives. Promoció d'hàbits saludables. Geolocalització de pacients amb demència per evitar el risc de pèrdua.

Investigació clínica i epidemiològica en processos emergents de malalties respiratòries

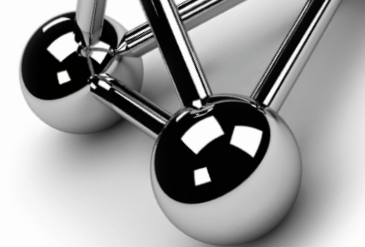
Dr. Luis Lores Obradors

El treball de recerca se centra en els estudis de prevalença de la síndrome obesitat-hipoventilació en àrea urbana i prevalença de l'MPOC en àrea de referència; múltiples Assaigs clínics i estudis observacionals en pacients amb EPOC, així com estudis en malalties bronquials cròniques.

Investigació clínica i epidemiològica en malalties cardiològiques cròniques

Dr. César Romero

Es treballa en 4 línies de recerca: arítmies cardíques; insuficiència cardíaca; malaltia aterotrombòtica coronària i factors de risc cardiovascular.



Processos i patologies d'atenció urgent

Dr. Ernest Bragulat

S'investiga sobre 3 línies de recerca: dolor toràctic; prevalença de TVP en malalts de salut mental i triatge al Parc Sanitari Sant Joan de Déu.

Investigació epidemiològica del carcinoma de pell no melanoma

Dr. Jordi Graells

Dintre les línies generals descrites en el grup de recerca, incidim especialment en la recerca epidemiològica sobre el càncer de pell no melanoma, els factors de risc relacionats amb l'aparició de noves neoplàsies cutànies, i en les relacions i sinergies entre l'assistència primària i l'atenció especialitzada.

Investigació clínica i epidemiològica de processos infecciosos greus

Dr. Vicenç Díaz de Brito

Es treballa en 4 línies d'investigació: línia osteoarticular (amb 3 estudis en procés); serveis sanitaris; pneumologia i microorganismes multiresistents.

Processos i patologies del pacient crític

Dr. Fernández Trujillo

Es treballen en tres línies principals de recerca: 1. Cardiovascular en el paper de l'ecografia en la situació de parada; 2. Tècniques de millora de traqueotomia amb ecografia; i 3. Maneig del pacient crònic en unitats de crítics.

Projectes

- Assaig clínic obert, prospectiu, aleatoritzat, de fase IV per avaluar la utilitat de la medicació de l'òxid nítric en l'aire expirat en el maneig terapèutic dels pacients adults amb asma lleu. EC11-412. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2012-2013. IP: Luis Lores Obradors.
- Estudi sequence (multicèntric): oportunitats de seqüenciació intravenosa a oral i d'alta precoç en infeccions per g+ que necessiten tractament amb un glicopèptid o lipopèptid. Dos parts: un estudi prospectiu i un altre retrospectiu. Hospital Vall d'Hebron. IP: Dolors Rodríguez i David Campmany. Investigador: Vicenç Díaz de Brito.
- Assaig clínic comparatiu de dues estratègies per a la presa de decisions terapèutiques en l'estudi de contactes de tuberculosi: estratègia estàndard basada en la prova de la tuberculina davant la combinació de PT i QuantiFERON-TB Gold In Tube. OPTIMIST.
- Estudi de resultats clínics per comparar l'efecte de furoat de fluticasona/vilanterol pols inhalat, 100/25 mcg, amb placebo sobre la supervivència de subjectes amb malaltia pulmonar obstructiva crònica (MPOC) moderada i amb antecedents o alt risc de malaltia cardiovascular. Estudi Summit. Parexel/GSK. HZC113782. IP: Luis Lores.
- Estudi de seguretat i eficàcia d'una combinació de propionat de fluticasona/salmeterol inhalat vs propionat de fluticasona inhalat en el tractament de subjectes adolescents i adults amb asma. Estudi Austri. Parexel/GSK SAS115359 SAS115359. IP: Luis Lores.
- International cross-sectional and longitudinal assessment on asthma control. Chiesi. IP: Luis Lores.

Publicacions

- 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, Drobic 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).





Grups en formació

Grup d'investigació en infermeria, educació i societat (GIEES)

El Grup d'Investigació en Infermeria, Educació i Societat (GIEES) es desglossa en 4 àmbits de recerca diferenciats: acció social, metodologia d'atenció a la salut, innovació docent i trets identitaris. Cadascun d'aquests àmbits compta amb un grup de professors/es que desenvolupen la seva activitat investigadora al voltant d'un mateix centre d'interès: l'anàlisi de les desigualtats socials i la situació de vulnerabilitat, l'avaluació de plans de cures d'infermeria, el desenvolupament i l'anàlisi de metodologies docents innovadores i els trets identitaris de la nostra professió.

Equip investigador

Coordinadors	Dra. Núria Roca i Dr. Juan Roldán
Investigadors/es	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 i Carme Vega

Línies de recerca

Acció Social

Dra. Núria Roca

Les desigualtats socials i la situació de vulnerabilitat en què es troba una part cada vegada més nombrosa de la població fan necessària la implementació de polítiques que permetin millorar la vida de les persones. El grup de recerca en acció social té com a finalitat desenvolupar recerques que aportin coneixement sobre les condicions estructurals de desigualtat i que permetin plantejar propostes de millora.

Trets identitaris

Dra. Anna Ramió

Aquest àmbit pretén potenciar la recerca en l'àmbit dels trets identitaris de les professions sanitàries (especialment la d'infermer i infermera) i les organitzacions sociosanitàries. La identitat de les professions i de les organitzacions es configura a través dels valors i les actituds que adopta un col·lectiu que, juntament amb el seu coneixement abstracte i les seves habilitats, realitza i especifica la seva aportació social. La investigació en aquest àmbit vol aprofundir i reflexionar sobre aquests aspectes essencials i nuclears, sobre els quals pivota l'atenció humanitzada a les persones per part de les professions i de les organitzacions sociosanitàries.

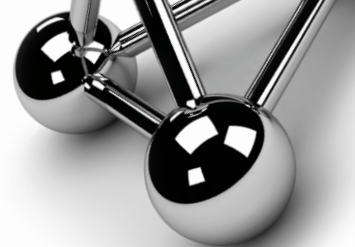
Innovació docent

Dra. M. José Morera

La preocupació per la qualitat de l'ensenyament i la posada en marxa d'iniciatives de canvis d'organització en la docència i les pràctiques metodològiques d'ensenyament fan que la innovació i el canvi tinguin un paper fonamental en tot el procés d'adaptació a les demandes socials existents. El Grup d'Innovació Docent investiga les metodologies docents que promouen el canvi, la innovació i la millora educativa.

Els objectius principals són:

1. La investigació centrada en la millora de la formació del professorat, la cultura organitzativa i la gestió del centre.
2. El desenvolupament d'estratègies docents que potenciïn la formació dels estudiants d'acord amb el context i les necessitats actuals.



Metodologia d'atenció a la salut

Dr. Juan Roldán

Aquest àmbit pretén potenciar l'estudi en l'àmbit de les cures a persones amb problemes de salut, amb la finalitat de promoure la salut, el benestar i la qualitat de vida en totes les edats i situacions personals.

Considerem que la investigació representa una activitat necessària que ens ha de permetre resoldre els interrogants de la nostra pràctica infermera, i que és un instrument bàsic per al seu desenvolupament. Aquesta activitat no només proporcionarà una intervenció infermera de qualitat als ciutadans, sinó que també suposarà un valor afegit per a nosaltres com a professionals, per a la comunitat i per al sistema sanitari en si.

Projectes

- Aplicació del model d'atenció centrat en el pacient i la família als nens ingressats amb diagnòstic de broncospasme agut: una aposta per l'eficiència hospitalària. Hospital Sant Joan de Déu. 2011-2013. Investigadora: Núria Roca.
- Aportacions d'infermeres catalanes a la integració de la infermeria a la universitat. Col·legi Oficial d'Infermeria de Barcelona. 2012. IP: Anna Ramió.
- Estudi de les actituds i els comportaments adherits als valors institucionals de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu, Província d'Aragó-Sant Rafael. Campus Docent Sant Joan de Déu. 2012-2016. IP: Anna Ramió.
- Estudi qualitatiu sobre les necessitats espirituals de les persones que es troben en situació de vulnerabilitat i exclusió social. Serveis Socials Sant Joan de Déu. 2012. IP: Ricardo Dasí. Investigadora: Anna Ramió.
- Fills i filles de famílies immigrants a Catalunya: gestió de la interculturalitat per a la cohesió social. Ajuts a la Recerca RecerCaixa 2011. 2011-2013. IP: Carlota Solé Puig. Investigadora: Núria Roca.
- Fills i filles immigrants als països rics: informe 2010 sobre el cas de Catalunya en el context de la Unió Europea. Grup EMIGRA-CER Migracions. Barcelona: Universitat Autònoma de Barcelona. AGAUR. 2011-2012. Investigadora principal: Sílvia Carrasco i Pons. IP: Núria Roca.
- L'acció social des de les entitats de l'Església: el seu paper en la cohesió social a Catalunya. Generalitat de Catalunya. 2012-2013. IP: Rosa Coscolla i Marina Aguilar. Investigadora: Núria Roca.
- L'hospitalitat com a valor. Significats i construcció en els alumnes del Campus Docent Sant Joan de Déu. Campus Docent Sant Joan de Déu. 2012-2016. IP: Laura Martínez.
- La mobilitat de l'alumnat i el seu impacte en l'escolarització a la regió metropolitana de Barcelona: tipus, processos i tendències. Ministerio de Economía y Competitividad. IP: Sílvia Carrasco. Investigadora: Núria Roca.
- Pla d'acció tutorial en els estudis de grau d'Infermeria. Campus Docent San Joan de Déu. 2012-2014. IP: Núria Roca.
- Propostes d'actuació per a una millor coordinació entre els àmbits d'acció social i de salut en els casos de persones sense llar, persones amb problemes de drogodependències i persones amb problemes de salut mental. La perspectiva dels professionals de la salut. Departament de Salut. 2012. IP: Núria Roca.
- Servei d'atenció domiciliària 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. Fundació Marató de TV3. 2009-2012. IP: Angel Martínez Hernáez. Investigadora: Carmen Vega.
- Young adults of Latin American origin in Barcelona, London and Oxford. Identities, discrimination and social inclusion. A comparative analysis. Entitat organitzadora: EUI Sant Joan de Déu. Fundació Sant Joan de Déu. Centre on Migration, Policy and Society. University of Oxford. 2012. IP: Núria Roca.

Publicacions

- 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.



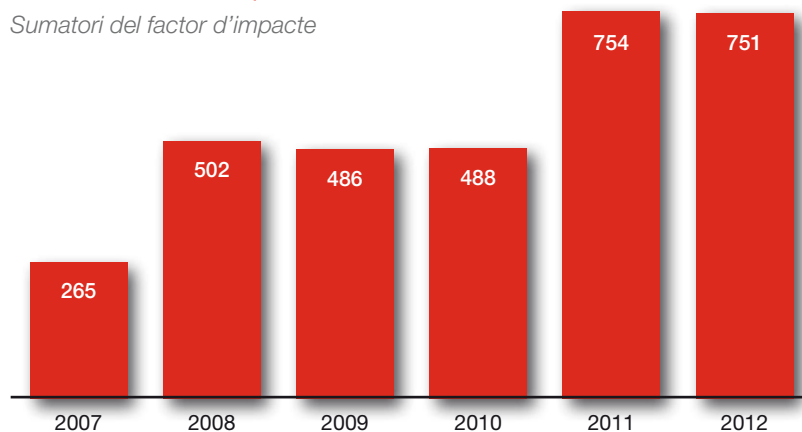
Factor d'impacte

L'impacte de la recerca que duen a terme els nostres grups d'investigació es veu clarament reflectit en l'evolució de les seves publicacions en la comunitat científica.

Els resultats de la recerca dels grups d'investigació de Sant Joan de Déu abasta principalment les àrees de pediatria i salut mental. La producció científica dels nostres investigadors manté una línia ascendent important, sobretot des de l'any 2011.

Evolució producció

Sumatori del factor d'impacte



Seminaris científics

17 de gener	Estat actual dels projectes de recerca del Servei d'Obstetrícia i Ginecologia
31 de gener	Proteïnes sinàptiques i epileptogènesi
14 de febrer	Post-transcriptional modulation of serotonin transporter as a new target for antidepressant therapy
20 de febrer	Primers episodis psicòtics
20 de febrer	Resting state
28 de febrer	Entendre l'estadística a través d'errors metodològics
6 de març	Fisiopatologia mitocondrial i malalties metabòliques – obesitat i diabetis mellitus tipus 2
20 de març	Beta2-microglobulina en líquid cefaloraquídi dels nadons amb infecció congènita simptomàtica per citomegalovirus: capacitat predictiva de la lesió del sistema nerviós central



- 17 d'abril **Plasma ric en factors de creixement: potencial terapèutic en cirurgia oral, traumatologia, oftalmologia i altres disciplines mèdiques**
- 5 de juny **L'aplicació de models animals en la investigació biomèdica: quan, com i on**
- 19 de juny **Presentació de la Unitat de Recerca Clínica FSJD i convocatòria d'ajuts AACC Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad**
- 6 de novembre **Neuroprotecció mitjançant teràpia combinada (hipotèrmia + al-lopurinol) en un model animal de dany cerebral hipoxicoisquèmic**
- 13 de novembre **Oportunitats de finançament europeu per a projectes d'R+D+i**
- 27 de novembre **Transgenerational epigenetic inheritance of metabolic dysfunction in a mouse model of perinatal malnutrition**
- 11 de desembre **DNA hypomethylation affects cancer-related biological functions and genes relevant in neuroblastoma pathogenesis**

Agraïments

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

- | | |
|---|---|
| AMPA Colegio Europa de Sant Cugat | Fundación Privada Leo Messi |
| AMPA Colegio Público "La Corredoria" | Fundación Real Dreams |
| Associació Arenyenca d'Ajuda Contra el Càncer | Fundación Reina Sofia |
| Associació Catalana Síndrome de Rett | Grup de Mares pel Càncer Infantil |
| Associació Nen | Grup Vocal Gospel Viu |
| Associació Tren Solidari | Hasma Production |
| Asociación Adrian Gonzalez Lanza | Industex |
| Asociación Alba Pérez Lucha Contra el Càncer Infantil | Infojobs |
| Asociación Pablo Ugarte | Llavaneres Contra el Càncer |
| Bebe Due España | Mas Roig Vi Solidari |
| Bombers de la Generalitat | Mi Mundo Rett |
| Cistella Solidària | Mirad al Rett |
| Clifford Chance | Nice Things |
| Edició de Venda Periodica Ara | Proclínic |
| Famílies dels nostres pacients | Rettando al Síndrome de Rett |
| Fondo Alicia Pueyo | Running4Children |
| Fondo Biorett | Ste Pharma Systems |
| Fundació Godia | Rett.ayuda.com |
| Fundació Jesus Serra | |
| Fundació Joan Petit | Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca |
| Fundació La Caixa | European Commission |
| Fundació Privada Cellex | Generalitat de Catalunya. Departament de Salut |
| Fundació Privada Collserola | Instituto de Salud Carlos III |
| Fundación Banco Bilbao Vizcaya Argentaria | Ministerio de Ciencia e Innovación |
| Fundación Divina Pastora | Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales e Igualdad |
| Fundación Inocente Inocente | |

