

SANT  
JOAN  
DE DÉU

FUNDACIÓ

Memòria  
Memoria  
Report  
2007



Investigació  
Innovació  
Ciència i  
Compromís

Investigación  
Innovación  
Ciencia y  
Compromiso

Research,  
Innovation,  
Science and  
Commitment

Coordinació edició: Maite Hereu  
Disseny gràfic: Enric Satué  
Fotografies: Servei de Mitjans Audiovisuals HSJD  
Santiago Domingo  
Traducció anglès: David Evans  
Impressió: Formacolor, S. A.

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

Aquesta edició ha estat impresa en paper reciclat.

<b>Memòria 2007</b>	5
<b>Memoria 2007</b>	47
<b>Report 2007</b>	89



# Índex

<b>1 Presentació</b>	6
<b>2 Introducció</b>	7
<b>3 Estructura Organitzativa</b>	8
3.1 Patronat, Consell Executiu i Consell Assessor	8
3.2. Estructura	9
3.3 Comitè Ètic d'Investigació Clínica	10
3.4 Equip	10
<b>4 Objectius</b>	11
<b>5 Orde Hospitalari Sant Joan de Déu</b>	12
<b>6 Grups de recerca</b>	13
6.1 Desenvolupament neuronal i malalties metabòliques	13
6.2 Biologia molecular dels tumors del desenvolupament	18
6.3 Malalties infeccioses i immunopatologia infantil	21
6.4 Malalties de l'edat adulta d'orígen fetal o en els primers anys de vida	26
6.5 Esquizofrènia i altres trastorns psicòtics	30
6.6 Tecnologies sanitàries i resultats	35
<b>7 Assaigs Clínics</b>	38
<b>8 Comitè Ètic d'Investigació Clínica</b>	38
<b>9 Factor d'impacte de publicacions</b>	38
<b>10 Activitats de sensibilització</b>	39
10.1 Participació en Jornades	39
10.2 Actes i esdeveniments	40
10.3 Revista Digital I+C <sup>2</sup>	42
<b>11 Activitat econòmica</b>	43
11.1 Balanç econòmic	43
11.2 Compte de resultats	44
11.3 Subvencions concedides durant l'any 2007	45
11.4 Desglossament per tipologia de finançament dels ingressos per projecte	45
11.5 Informe auditoria	46
<b>12 Agraïments</b>	103

# 1 Presentació



Foto Edifici docent: Enric Monte

La Fundació Privada per a la Recerca i la Docència Sant Joan de Déu, té com a objectiu crear un àmbit d'actuació conjunt, dins els camps de la recerca, en les àrees biomèdica i assistencial. Aquesta tasca es fa en col·laboració amb els centres de l'Orde Hospitalari Sant Joan de Déu. Estem compromesos en que l'esperit de servei i entrega encertada que va tenir Sant Joan de Déu, continuï viu en el temps.

Dins l'àrea biomèdica pretén ampliar el coneixement científic per aconseguir millorar l'atenció sanitària a les persones que pateixen problemes de salut. Així mateix, volem que això es faci amb unes connotacions concretes. En primer lloc, la recerca ha d'estar plenament integrada dins l'assistència, tenint molt en compte les persones malaltes i els seus familiars. A més a més, cal entendre les nostres investigacions com un procés participatiu i interdisciplinari, on la interacció entre els professionals i la societat, generi les iniciatives enriquidores que proporcionin una resposta que s'adigui a les necessitats de les persones. Enguany s'han fet passos importants en la col·laboració de la Fundació amb organitzacions i associacions de malalts i de les seves famílies. Remarcar, també, que les persones malaltes són, sovint, persones en situacions de fragilitat i, per tant, hem de tenir molta cura dels aspectes ètics que es generen al voltant de les nostres investigacions.

La tasca de la Fundació s'emmarca dins l'activitat de l'Orde de Sant Joan de Déu que, sota el concepte d'hospitalitat, i amb un caire universal, procura acollir, atendre i ajudar les persones, i té molt en compte les més vulnerables o amb problemes d'integració social o de salut. Aquesta intenció queda palesa en els nostres centres assistencials, hospitals, serveis socials i comunitats de religiosos, tant al nostre país com a l'estrange. Són centres plurals, amb un compromís social i, a vegades, compartit amb altres institucions de caràcter públic o privat, que comparteixen una mateixa visió i compromís.

La recerca realitzada té com a nucli els problemes atesos a nivell assistencial. Així, hem intentat avançar en el coneixement i tractament dels problemes de salut dels nens i adolescents i hem analitzat com els problemes de salut mental impacten als qui els pateixen i als qui els envolten.

Finalment, a través d'aquestes línies vull també agrair als investigadors i col·laboradors dels nostres centres la seva dedicació, esforç i col·laboració. La Fundació és una eina que entre tots anem construint per posar-la al servei de tothom, de manera que sigui una ajuda i un estímul als professionals i una millora contínua per a les persones que atenem, a partir dels tractaments i de les pràctiques assistencials que puguem oferir.

**Germà Pascual Piles**

President de la Fundació Sant Joan de Déu

## **2 Introducció**

Us presentem memòria de la Fundació Sant Joan de Déu per a la Recerca i la Docència (FSJD) de l'any 2007. Aquesta memòria pretén, no tan sols recollir l'activitat de recerca realitzada pels investigadors, sinó també presentar el conjunt d'actuacions realitzades per recolzar i potenciar la recerca dels centres de Sant Joan de Déu, especialment l'Hospital Sant Joan de Déu, Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental i l'Hospital Comarcal de Sant Boi.

La recerca de la FSJD abasta 7 àrees de coneixement, fonamentalment en salut materno-infantil i salut mental, tot i que també existeixen grups que investiguen en altres branques, entre els que voldria destacar la recerca en poblacions socialment desfavorides. La recerca en els nostres centres, està realitzada, a més dels professionals dels centres de Sant Joan de Déu, per 42 professionals (investigadors, investigadors en formació i tècnics) contractats per la Fundació, els quals s'integren en els grups multidisciplinars de recerca formats per metges, infermers, psicòlegs, biòlegs, matemàtics i físics, entre d'altres. Un nombre significatiu de professionals s'han incorporat durant l'any 2007, entre els que voldria assenyalar dos investigadors séniors que inician dues línies de recerca bàsica en esquizofrènia i diabetis.

Durant l'any s'han portat a terme 68 projectes d'investigació, dels quals 60 han estat finançats per entitats espanyoles, 6 per la Unió Europea i 2 per d'altres institucions internacionals. A més, s'han portat a terme 28 assaigs clínics. Vull destacar de manera especial la voluntat dels grups de fomentar el treball en xarxa, que es fa palès en la pertinença d'aquests en estructures d'investigació cooperativa impulsades per l'Istituto de Salud Carlos III (Ministerio de Sanidad). Durant l'any 2007 es va formar part del CIBER de Malalties Rares i en les xarxes temàtiques de Diabetis, Psiquiatria i Atenció Primària. Tot això ha representat un augment significatiu, superior al 50%, dels fons dedicats a recerca. Enguany el pressupost de la FSJD supera els dos milions d'euros. Un dels objectius en recerca és la diversificació de l'origen dels fonts, que aquest any ha estat de 55% prevenents d'entitats públiques i 45% de privades. Aquest augment de l'activitat científica ha anat acompanyat d'un increment de les publicacions, superant l'any 2007 els 182 articles, amb un factor d'impacte total de 265,494.

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

L'increment de l'activitat de recerca ha vingut acompanyada d'una reestructuració i ampliació dels serveis de suport, seguint les directrius marcades en el Pla Estratègic de Recerca de la FSJD 2007-2010. Voldria destacar la Creació de l'Àrea de Gestió de Coneixement, que neix amb la intenció de crear sinèrgies entre els diferents centres de Sant Joan de Déu. Entre els projectes que s'han realitzat durant l'any 2007 està la creació d'una biblioteca conjunta de la que formaran part els hospitals de Sant Joan de Déu i l'Escola d'Infermeria.

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

**Josep Maria Haro**

Director de la Fundació Sant Joan de Déu

# 3 Estructura organitzativa

## 3.1 Patronat, Consell Executiu i Consell Assessor

### Patronat

- Gmà. Pascual Piles, superior provincial de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu, president
- Gmà. Joaquim Erra, germà de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu, vicepresident
- Sra. Natàlia Pérez, directora finançera de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat, secretària
- P. Francisco Álvarez, religiós de Sant Camil †
- Dr. Manuel del Castillo, gerent de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat
- II·lustríssima Sra. Pilar Díaz, alcaldessa d'Esplugues de Llobregat (a partir del mes de juny)
- II·lustríssim Sr. Lorenzo Palacín, alcalde d'Esplugues de Llobregat (fins el mes de juny)
- Dr. Josep Ganduxé, gerent de l'Institut Català de la Salut
- Sra. Amèlia Guilera, directora de l'Escola Universitària d'Infermeria Sant Joan de Déu
- Dr. Jaume Pérez Payarols, director mèdic de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat
- Sr. Francesc Pérez, gerent de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental de Sant Boi de Llobregat
- P. Enric Puig, secretari general de la Fundació Escola Cristiana de Catalunya
- Dra. Rosa Ramon, gerent de l'Hospital de Sant Boi de Llobregat
- Excm. i Mgfc. Sr. Màrius Rubiralta, rector de la Universitat de Barcelona amb vot delegat al Excm. Sr. Marçal Pastor, vicerector de recerca de la Universitat de Barcelona
- Sra. Antonia Sans, cap de formació, docència, qualitat i recerca d'Althaia-Xarxa Assistencial. Manresa
- Sra. Núria Terribas, directora de l'Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)

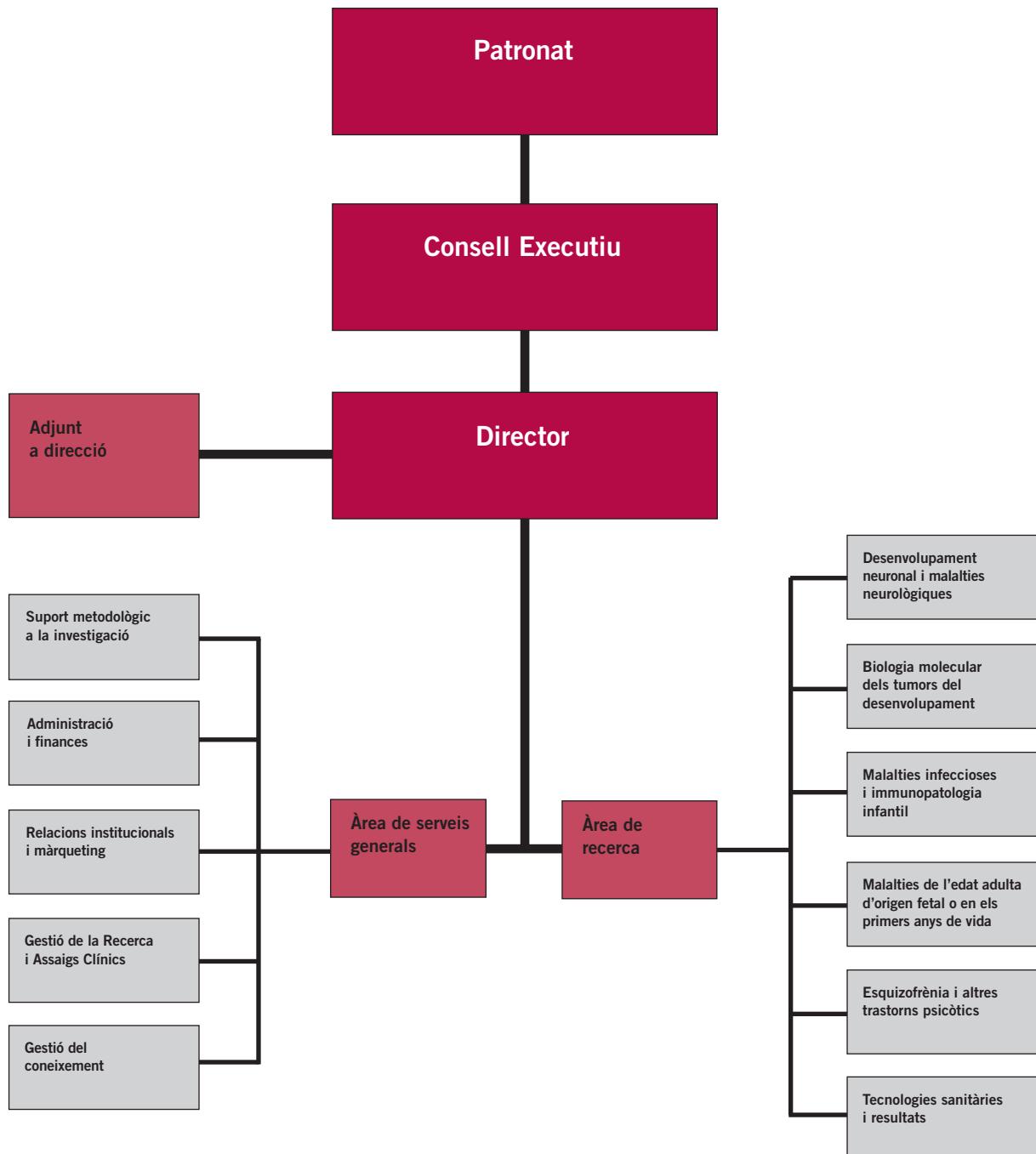
### Consell Executiu

- Germà Joaquim Erra, germà de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu
- Sra. Amèlia Guilera, directora de l'Escola Universitària d'Infermeria Sant Joan de Déu
- Excm. Sr. Marçal Pastor, vice-rector de recerca de la Universitat de Barcelona
- Sra. Natàlia Pérez, directora finançera de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat.
- Dr. Jaume Pérez Payarols, director mèdic de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat.
- Sra. Núria Terribas, directora de l'Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)
- Dr. Josep M Haro, director Fundació Sant Joan de Déu

### Consell Assessor

- Dr. Francesc Abel i Fabre S.J., president de l'Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)
- Dr. Isidre Ferrer Abizanda, director de l'Institut de Neuropatologia de la Universitat de Barcelona.
- Sr. Juan José López Burniol, notari
- Dr. Guillem López Casasnovas, degà de la facultat Ciències Econòmiques i Empresarials de la Universitat Pompeu Fabra
- Sr. José Jerónimo Navas Palacios, director del Programa de Centres de Recerca del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.
- Dr. Romà Pallarés, director científic de l'Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge.
- Sr. Joan Pons Ràfols, Agència d'Avaluació Tecnològica i Recerca Mèdiques. Generalitat de Catalunya.
- Dr. Francesc Torralba, doctor en Filosofia i Teologia, professor de la Universitat Ramon Llull i col·laborador de l'Institut Borja de Bioètica
- Dr. José Luis Vázquez Barquero, catedràtic de Psiquiatria de la Universitat de Cantabria
- Dr. José M. Palacios, director Agència de Valorització i Comercialització dels Resultats de la Investigació (AVCRI)

### 3.2 Estructura



### 3.3 Comité ètic d'investigació clínica

- Dra. Carmen Fàbrega, presidenta cap del Servei de Farmacia HSJD
- Gmà. Jesús Pineda, secretari
- Dr. Francesc Abel i Fabre, S.J., president de l'Istitut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)
- Gmà. Fernando Aguiló, superior de l'Hospital Sant Joan de Déu
- Dr. Jaume Autonell, coordinador de l'Unitat de Docència i Formació de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental.
- Dr. Joan Camacho, cap de la Secció de Nefrologia de l'Hospital Sant Joan de Déu
- Sra. Rosario Cintora, supervisora de la Unitat de curta estada en l'Hospitalització infantil de l'Hospital Sant Joan de Déu.
- Àngel del Campo, cap del Servei d'atenció al client de l'Hospital Sant Joan de Déu
- Dra. Beatriz del Pino, farmacèutica de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental
- Dr. Pau Ferrer, farmacòleg clínic de l'Hospital de Bellvitge
- Sabel Gabaldón, cap de secció del Servei de Psiquiatria i Psicologia de l'Hospital Sant Joan de Déu
- Dr. Josep M. Haro, director Fundació Sant Joan de Déu
- Gmà. Miguel Martín, capellà de l'Hospital Sant Joan de Déu
- Dr. Jaume Pérez, director mèdic Sant Joan de Déu
- Joan M. Pérez, advocat
- Dra. Anna Maria Plaza, adjunta del Servei d'Inmunoal-lèrgia de l'Hospital Sant Joan de Déu.
- Dr. Bernabé Robles, adjunt del Servei de Medicina Interna, Unitat de Neurologia de l'Hospital de Sant Boi
- Dr. Joan Roca, adjunt del Servei de Pediatria de l'Hospital Sant Joan de Déu
- Editha Tacbas, secretària administrativa

### 3.4 Equip

#### Àrea de serveis generals

- **Director**  
Dr. Josep Maria Haro,
- **Adjunta a direcció**  
Laia Lagunas (a partir de setembre)
- **Àrea d'Administració i Finances**  
Jorge Maurel (fins mes de juny)  
Clara Goula (a partir de juny)  
Rosa Morales
- **Àrea de Relacions Institucionals i Màrqueting**  
Mercè Tura  
Marta Barba  
Irene Camacho
- **Àrea de Suport a la Recerca**  
Marta López (fins agost)  
Editha Tacbas
- **Àrea de Suport a la Recerca -suport metodològic-**  
Susana Ochoa i David Suárez,
- **Àrea de Gestió del Coneixement HSJD**  
Gemma Prat (fins febrer)  
Ana María Merino (a partir de febrer)
- **Secretària**  
Jessica Laragnou

#### Comités de recerca

- |  |   |
|--|---|
| <p><b>Hospital Sant Joan de Déu</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dr. Jaume Pérez</li> <li>• Prof. Luis Morales</li> <li>• Prof. M. A. Martín Mateos</li> <li>• Prof. Emilio Fernández</li> <li>• Prof. Rafael Jiménez</li> <li>• Prof. Justo Callejo</li> <li>• Prof. Josep M. Laïlla</li> <li>• Dra. Asteria Albert</li> <li>• Dr. Rafael Artuch</li> <li>• Dr. Jaume Mora</li> <li>• Dra. Lourdes Ibañez</li> <li>• Prof. Jaume Campistol</li> <li>• Dr. Josep M. Haro</li> <li>• Sra. Laia Lagunas</li> <li>• Sra. Editha Tacbas</li> </ul> | <p><b>Hospital de Sant Boi</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dr. César Romero</li> <li>• Dr. Gabriel Gil</li> <li>• Dr. Luis Lores</li> <li>• Dr. Bernabé Robles</li> <li>• Dr. Jordi Graells</li> <li>• Dr. Pablo J. Marchena</li> <li>• Dr. Josep M. Haro</li> <li>• Dr. Carles Moya</li> <li>• Sra. Pilar Moreno</li> </ul> |
| <p><b>Sant Joan de Déu - Serveis de Salut Mental</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dr. Josep M. Haro</li> <li>• Dra. Susana Ochoa</li> <li>• Dr. José Ángel Alda</li> <li>• Dr. Jaume Autonell</li> <li>• Sra. Gemma Escuder</li> <li>• Sra. Alexandrina Foix</li> <li>• Sr. Francisco Martínez</li> <li>• Dr. Lluís Mauri</li> <li>• Dr. Aitor Miñambres</li> <li>• Dra. Judit Usall</li> <li>• Sra. Elena Romero</li> </ul>   |   |

## 4 Objectius

- 1 Realitzar el Pla estratègic de recerca
- 2 Impulsar recerca en l'àrea social.
- 3 Proporcionar formació en recerca.
- 4 Crear una estructura de suport a l'investigador que realitza assaigs clínics.
- 5 Donar suport al projecte Àgora, d'intranet provincial, i utilitzar-la com a eina de comunicació amb l'investigador.
- 6 Revisar i definir el posicionament de la Fundació Sant Joan de Déu dins el marc de recerca i la seva projecció en el sector. Desenvolupar el pla de comunicació.
- 7 Crear un pla relacional amb donants.
- 8 Impulsar la coordinació, conjuntament amb l'Hospital Sant Joan de Déu, EUI Sant Joan de Déu i Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, de totes les biblioteques adscrites a l'Orde.



# 5<sup>o</sup> Orde Hospitalari

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

Els germans de Sant Joan de Déu, juntament amb els professionals, benefactors i voluntaris, formen un grup de persones compromeses que:

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

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

La Fundació Sant Joan de Déu col·labora directament a la província d'Aragó, en la qual podem trobar diferents centres entre hospitals, albergs i centres assistencials. El seu àmbit territorial abasta les comunitats autònomes d'Aragó, Balears, Catalunya, Múrcia, Navarra, València i Madrid.

## Centres

Obra Social
Hospital Sant Joan de Déu
Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental
Sant Joan de Déu-Serveis Socials
Sant Joan de Déu-Serveis Socials
Hospital San Juan de Dios
Hospital San Juan de Dios
Hospital Sant Joan de Déu
Hospital de Sant Boi
Centre Assistencial St. Joan de Déu
Asociación Voluntarios San Juan de Dios
Hospitalia
Comunitat de barri

## Localitat

Esplugues de Llobregat
Esplugues de Llobregat
Sant Boi de Llobregat
Barcelona
València
Pamplona
Saragossa
Palma de Mallorca
Sant Boi de Llobregat
Almacelles
Madrid
Sant Antoni Vilamajor
Sant Vicenç dels Horts

## Fundacions

Sant Joan de Déu-Serveis Sociosanitaris
Fundación Jesús Abandonado
Fundación Instituto San José
Fundació Althaia
EUI Sant Joan de Déu
Fundació Germà Tomàs Canet
Fundació Germà Benito Menni
Fundació Sant Joan de Déu
Fundación Juan Ciudad
Fundación Tobías
Fundación Salud para todos

Esplugues de Llobregat
Múrcia
Madrid
Manresa
Esplugues de Llobregat
Sant Boi de Llobregat
Sant Boi de Llobregat
Esplugues de Llobregat
Madrid
Saragossa
Madrid

## Fundacions participades per l'Orde

Institut Borja de Bioètica
Fundació Bayt al Thaqafa
Fundació Mambré
Fundació Marianao
Fundación El Buen Samaritano
Fundació Hospital Sant Pere Claver
Projecte Mosaic

Esplugues de Llobregat
Barcelona
Barcelona
Sant Boi de Llobregat
Madrid
Barcelona
Manresa

# 6 Grups de recerca

La recerca dels centres de Sant Joan de Déu està organitzada per grups o àrees de coneixement. Presentem l'estructura, els investigadors que els integren, les principals publicacions i els projectes actius dels principals grups de recerca de l'any 2007.

## 6.1 Desenvolupament neuronal i malalties metabòliques



Grup d'investigació de desenvolupament neuronal

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

Pretén estudiar les bases fisiopatològiques de les malalties neurològiques i, en concret, analitzar les diverses proteïnes de membrana responsables de la majoria de distròfies musculars, els mecanismes antioxidants en diferents patologies neurològiques i les malalties mitocondrials i el metabolisme dels aminoàcids en la fenilcetonúria (PKU), i en la homocistinúria, i en la hiperhomocisteïnèmia. Aquest grup d'investigació s'ha integrat dins el Centre d'investigació biomèdica en xarxa de Malalties Rares (CIBERER).

#### Antioxidants

**Coordinador:** Artuch, R.

Equip: Vilaseca, M.A.; Campistol, J.; Pineda, M.; Iriondo, M.; Krauel, X.; Lambruschini, N.; Gómez, L.; Fortuny, C.

S'analitzen els mecanismes antioxidants en el plasma i en cèl·lules sanguínies, i es valora, també, el grau d'estrès oxidatiu, en diferents patologies que poden cursar amb un augment de l'estrès oxidatiu.

#### Distròfies musculars a la infància

**Coordinador:** Colomer, J.

Equip: Nascimento A; Cusí, V.; Jiménez Mallebrera, C; Corbera, J; Artuch, R.

S'analitzen les diverses proteïnes de membrana, responsables de la majoria de distròfies musculars, en particular del  $\alpha$ -distróglican, així com la seva interacció mitjançant la utilització d'anticossos monoclonals específics.

#### Malalties mitocondrials

**Coordinadora:** Pineda, M.

Equip: Vilaseca, M.A.; Artuch, R; O'Callaghan, M.

Les malalties del metabolisme energètic mitocondrial presenten una expressió fenotípica multisistèmica en l'edat pediàtrica. L'aplicació d'un protocol clínic, bioquímic, anato-

mopatològic i genètic per a la selecció i l'estudi en profunditat d'aquests pacients, així com la correlació fenotip-genotip dels casos ja diagnosticats, aporta una informació substancial per al seu coneixement. La participació i col·laboració amb la Red Española de malalties mitocondrials (Mitocon-España) ens ajuda en l'estudi d'aquests malalts. En un futur pròxim la possibilitat de participar en el Projecte de I+D+i de Genòmica de Enfermedades Raras, MITO - HSJD, encara ens facilitarà els estudis futurs.

#### Metabolisme dels aminoàcids

**Coordinadors:** Campistol, J; Vilaseca, M.A.

Equip: Artuch, R.; Pineda, M.; García Cazorla, A.; Lambruschini, N.; Fusté, E.; Pérez Dueñas, B.; Gómez López, L.; Gutiérrez A.

- Homocistinúria, Hiperhomocisteïnèmia:* La homocistinúria és un error congènit del metabolisme de la homocisteïna, que pot ser causat per la deficient activitat de diversosenzims implicats en el seu metabolisme. Algunas mutacions lleus d'aquestsenzims i també factors adquirits (nutricionals, iatrogènics, etc.) poden ser causa d'hiperhomocisteïnèmia moderada. Tant la homocistinúria com la hiperhomocisteïnèmia moderada són factors de risc independent d'accidents vasculars prematurs i complicacions obstètriques. El coneixement

de les causes d'hiperhomocisteïnèmia, així com la possibilitat de corregir-la mitjançant suplementació vitamínica, presenten un gran interès per a la prevenció dels accidents vasculars (cerebrovasculars, cardiovasculars) ja des de l'edat infantil així com també de complicacions obstètriques.

- **Fenilcetonúria (PKU):** La fenilcetonúria és un error congènit del metabolisme de la fenilalanina, que causa elevades concentracions d'aquest aminoàcid en teixits i líquids biològics. El tractament precoç basat en una dieta restringida en fenilalanina evita el greu deteriorament del desenvolupament cognitiu. La qualitat del tractament nutricional és una condició indispensable per un bon pronòstic. L'estudi de diversos factors nutricionals (vitamines, oligoelements, substàncies antioxidants), que poden estar disminuïts per les dietes especials, així com de l'estrés oxidatiu que se'n podria derivar, resulten d'especial interès per explicar les alteracions neuropsicològiques que mostren aquests pacients. L'estudi de noves estratègies de tractament és indispensable per la qualitat assistencial, així com pel coneixement de les bases metabòliques de la malaltia.

## Publicacions

- Donati F, Gobbi G, Campistol J, Rapatz G, Daehler M, Sturm Y, Aldenkamp AP. Oxcarbazepine Cognitive Study Group. The cognitive effects of oxcarbazepine versus carbamazepine or valproate in newly diagnosed children with partial seizures. *Seizure* 2007; 16 (8): 670-9
- García Vicente S, Yraola F, Martí L, González Muñoz E, García Barrado MJ, Cantó C, Abella A, Bour S, Artuch R, Sierra C, Brandi N, Carpéné C, Moratinos J, Camps M, Palacín M, Testar X, Gumà A, Albericio F, Royo M, Mian A, Zorzano A. Oral insulin-mimetic compounds that act independently of insulin. *Diabetes* 2007; 56 (2): 486-93.

### Factor d'impacte: 8,028

- Sebastiani G, Simó M, Luaces C, Pineda M, García García JJ. Amnesia global transitoria: una entidad infrecuente en la infancia. *Acta Pediatr Esp* 2007; 65: 409-12
- Vilaseca MA, Artuch R, Bauzá FR, Pineda M, García A, Campistol J. Diagnóstico diferencial de la hiperhomocisteína en pediatría. *Quím Clín* 2007; 26 (4): 191-5
- Sandberg D, Navarro R, Blanch J, Ragheb J. Anomalous venous drainage preventing safe posterior fossa decompression in patients with Chiari malformation Type I and multisutural craniostostosis. *J Neurosurg* 2007; 106 (6 suppl Pediatrics): 490-4

### Factor impacte: 2,446

- Arias A, Corbella M, Fons C, Sempere A, García Villoria J, Ormazábal A, Poo P, Pineda M, Vilaseca MA, Campistol J, Briones P, Pampols T, Salomons GS, Ribes A, Artuch R. Centre for Biomedical Research on Rare Diseases (CIBERER) Instituto de Salud Carlos III. Creatine transporter deficiency: prevalence among patients with mental retardation and pitfalls in metabolic screening. *Clin Biochem* 2007; 40 (16-17): 1328-31

### Factor impacte: 2,331

- Campistol J, Arias A, Poo P, Pineda M, Hoffmann M, Vilaseca MA, Artuch R, Ribes A. Deficiencia del transportador de creatina cerebral: una enfermedad neurometabólica infradiag-

nosticada. *Rev Neurol* 2007; 44 (6): 343-7

### Factor impacte: 0,391

- García Cazorla A, Serrano M, Pérez Dueñas B, González V, Ormazábal A, Pineda M, Fernández Álvarez E, Campistol J, Artuch R. Secondary abnormalities of neurotransmitters in infants with neurological disorders. *Dev Med Child Neurol* 2007; 49 (10): 740-4

### Factor impacte: 2,008

- Montero R, Pineda M, Aracil A, Vilaseca MA, Briones P, Sánchez-Alcázar JA, Navas P, Artuch R. Hospital Sant Joan de Déu. Clinical, biochemical and molecular aspects of cerebellar ataxia and Coenzyme Q10 deficiency. *Cerebellum* 2007; 6 (2): 118-22

### Factor impacte: 2,123

- Ribasés M, Serrano M, Fernández Álvarez E, Pahisa S, Ormazábal A, García Cazorla A, Pérez Dueñas B, Campistol J, Artuch R, Cormand B. A homozygous tyrosine hydroxylase gene promoter mutation in a patient with dopa-responsive encephalopathy: Clinical, biochemical and genetic analysis. *Mol Genet Metab* 2007 (preprint)

### Factor impacte: 2,371

- Serrano M, Ormazábal A, Pérez Dueñas B, Artuch R, Coroleu W, Krauel J, Campistol J, García Cazorla A. Perinatal asphyxia may cause reduction in CSF dopamine metabolite concentrations. *Neurology* 2007; 69 (3): 311-3

### Factor impacte: 5,690

- Català-Temprano A, Claret Teruel G, Cambra FJ, Pons Odena M, Noguera A, Palomeque A. Intracranial pressure and cerebral perfusion pressure as risk factors in children with traumatic brain injuries. *J Neurosurg* 2007; 106 (6 Suppl): 463-6

### Factor impacte: 2,446

- Karall D, Haberlandt E, Scholl Burgi E, Baumgartner S, Naudó M, Martorell L. Homozygosity for MECP2 gene in a girl with classical Rett syndrome. *Eur J Med Genet* 2007; 50 (6): 465-8

### Factor impacte: 1,614

- Martorell L, Cobo AM, Baiget M, Naudó M, Poza JJ, Parra J. Prenatal diagnosis in myotonic dystrophy type 1. Thirteen years of experience: implications for reproductive counselling in DM1 families. *Prenat Diagn* 2007; 27 (1): 68-72

### Factor impacte: 1,640

- Muller JS, Herczegfalvi A, Vilchez JJ, Colomer J, Bachinski LL, Mihaylova V, Santos M, Schara U, Deschauer M, Shevell M, Poulin C, Dias A, Soudo A, Hietala M, Aarimaa T, Krahe R, Karcagi V, Huebner A, Beeson D, Abicht A, Lochmüller H. Phenotypical spectrum of DOK7 mutations in congenital myasthenic syndromes. *Brain* 2007 (preprint)

### Factor impacte: 7,535

- Urreizti R, Asteggiano C, Vilaseca MA, Corbella E, Pinto Sala X, Grinberg Vaisman D, Balcells Comas S. Universitat de Barcelona. A CBS haplotype and a polymorphism at the MSR gene are associated with cardiovascular disease in a Spanish case-control study. *Clin Biochem* 2007; 40 (2): 864-8

### Factor impacte: 2,331

- Artuch R, García Cazorla A. St James's University Hospital. Clinical and molecular phenotype of Aicardi-Goutières syndrome. *Am J Hum Genet* 2007; 81 (4): 713-25

### Factor impacte: 12,629

- Navarro R, Javahery R, Levi A. Infrathyroid muscle flap for pharyngeal fistulae after cervical spine surgery: a novel approach-report of six cases. *Eur Spine J* 2007 (preprint)

**Factor impacte: 1,824**

- Navarro R, Alonso I, Costa JM. Relevance of surgical strategies for the management of paediatric Chiari type I malformation. *Childs Nerv Syst* 2007 (preprint) Factor impacte: 0,957
- Rodríguez Rodríguez CM, Pineda M, Duque R, Cormier-Daire V. Síndrome de Dyggve-Melchior-Claussen, dificultad en su diagnóstico por similitud con la enfermedad de Morquio. *Neurologia* 2007; 22 (2): 126-9

**Factor impacte: 0,571**

- Sandberg D, Navarro R, Blanch J, Ragheb J. Anomalous venous drainage preventing safe posterior fossa decompression in patients with Chiari malformation Type I and multisutural craniosynostosis. *J Neurosurg* 2007; 106 (6 Suppl Pediatrics): 490-4

**Factor impacte: 2,446**

- Solivera J, Navarro R, Costa JM. Orbital emphysema after endoscopic third ventriculostomy and posterior fossa surgery in the sitting position. *Childs Nerv Syst* 2007; 23 (1): 27-9

**Factor impacte: 0,957**

- Trenchs V, Curcoy A, Navarro R, Pou J. Subdural haematomas and physical abuse in the first two years of life. *Pediatr Neurosurg* 2007; 43 (5): 352-7

**Factor impacte: 0,972**

- Campistol J, Arias A, Poo P, Pineda M, Hoffmann M, Vilaseca MA, Artuch R, Ribes A. Deficiencia del transportador de creatina cerebral: una enfermedad neurometabólica infradiagnosticada. *Rev Neurol* 2007; 44 (6): 343-7

**Factor impacte: 0,391**

- Claret Teruel G, Palomeque A, Cambra FJ, Català-Temprano A, Noguera A, Costa JM. Hospital Sant Joan de Déu. Severe head injury among children: computed tomography evaluation as a prognostic factor. *J Pediatr Surg* 2007; 42 (11): 1903-6

**Factor impacte: 1,109**

- Duarte S, Sanmartí FX, González V, Pérez Dueñas B, Ormazábal A, Artuch R, Campistol J, García Cazorla A. Cerebrospinal fluid pterins and neurotransmitters in early severe epileptic encephalopathies. *Brain Dev* 2007 (preprint)

**Factor impacte: 1,598**

- Fons-Estupiñá MC, Poo P, Colomer J, Campistol J. Secuencia de Moebius: hallazgos clinicoradiológicos. *Rev Neurol* 2007; 44 (10): 583-8

**Factor impacte: 0,391**

- García Cazorla A, Serrano M, Pérez Dueñas B, González V, Ormazábal A, Pineda M, Fernández Álvarez E, Campistol J, Artuch R. Secondary abnormalities of neurotransmitters in infants with neurological disorders. *Dev Med Child Neurol* 2007; 49 (10): 740-4

**Factor impacte: 2,008**

- Lasuen del Olmo N, Palomeque A. Convulsiones en el paciente pediátrico. *Jano* 2007; 1653: 32-7
- López Laso E, Camino R, Mateos ME, Pérez Navero JL, Ochoa JJ, Lao-Villadóniga JI, Ormazábal A, Artuch R. Hospital Reina Sofia. Dopa-responsive infantile hypokinetic rigid syndrome due to dominant guanosine triphosphate cyclohydrolase 1 deficiency. *J Neurol Sci* 2007; 256 (1-2): 90-3

**Factor impacte: 2,412**

- Muller JS, Herczegfalvi A, Vilchez JJ, Colomer J, Bachinski LL, Miyaylova V, Santos M, Schara U, Deschauer M, Shevell M, Poulin C, Dias A, Soudo A, Hietala M, Aarimaa T, Krahe R, Karcagi V, Huebner A, Beeson D, Abicht A, Lochmüller H. Phenotypical spectrum of DOK7 mutations in congenital myasthenic syndromes. *Brain* 2007 (preprint)

**Factor impacte: 7,535**

- Pascual SI, Herrera A, Poo P, García Aymerich V, Aguilar Barberá M, Bori Fortuny I, García Ruiz PJ, Garreta R, Lanzas G, De Miguel I, Miquel F, Vivancos F. Grupo Español de Espasticidad. Guía terapéutica de la espasticidad infantil con toxina botulínica. *Rev Neurol* 2007; 44 (5): 303-9

**Factor impacte: 0,391**

- Ramaekers VT, Sequeira JM, Artuch R, Blau N, Temudo T, Ormazábal A, Pineda M, Aracil A, Roelens F, Laccone F, Quatros EV. University Hospital Aachen. Folate receptor autoantibodies and spinal fluid 5-methyltetrahydrofolate deficiency in rett syndrome. *Neuropediatrics* 2007; 38 (4): 179-83

- Ribasés M, Serrano M, Fernández Álvarez E, Pahisa S, Ormazábal A, García Cazorla A, Pérez Dueñas B, Campistol J, Artuch R, Cormand B. A homozygous tyrosine hydroxylase gene promoter mutation in a patient with dopa-responsive encephalopathy: Clinical, biochemical and genetic analysis. *Mol Genet Metab* 2007 (preprint)

**Factor impacte: 2,371**

- Sánchez-Carpintero Abad R, Sanmartí FX, Serratosa Fernández JM. Genetic causes of epilepsy. *Neurologist* 2007; 13 (Sup 1): S47-51

**Factor impacte: 1,486**

- Sempere-Pérez A, Campistol J, García Cazorla A, Guillén A, Pérez N. Cavernomatosis múltiple cerebral familiar. *Rev Neurol* 2007; 44 (11): 657-60

**Factor impacte: 0,391**

- Serrano M, Lizarraga I, Reiss J, Dias AP, Pérez Dueñas B, Vilaseca MA, Artuch R, Campistol J, García Cazorla A. Cranial ultrasound and chronological changes in molybdenum cofactor deficiency. *Pediatr Radiol* 2007; 37 (10): 1043-6

**Factor impacte: 1,076**

- Serrano M, Ormazábal A, Pérez Dueñas B, Artuch R, Coroleu W, Krauel J, Campistol J, García Cazorla A. Perinatal asphyxia may cause reduction in CSF dopamine metabolite concentrations. *Neurology* 2007; 69 (3): 311-3

**Factor impacte: 5,690**

- Vera M, Navarro R, Esteban E, Costa JM. Association of atlanto-occipital dislocation and retroclival haematoma in a child. *Childs Nerv Syst* 2007; 23 (8): 913-6

**Factor impacte: 1,257**

- Català-Temprano A, Claret Teruel G, Cambra FJ, Pons Odéna M, Noguera A, Palomeque A. Intracranial pressure and cerebral perfusion pressure as risk factors in children with traumatic brain injuries. *J Neurosurg* 2007; 106 (6 Suppl): 463-6

**Factor impacte: 2,446**

- Trenchs V, Curcoy A, Navarro R, Pou J. Subdural haematomas and physical abuse in the first two years of life. *Pediatr Neurosurg* 2007; 43 (5): 352-7

**Factor impacte: 0,972**

## Ajudes actives a la recerca

- Febrer, A. **Defining targets for therapeutics in Spinal Muscular Atrophy.** Genoma España. 01/03/2007-31/03/2010
- Colomer, J. **Defining targets for therapeutics in Spinal Muscular Atrophy.** Genoma España. 01/03/2007-31/03/2010
- Vilaseca, M. A. **Diagnóstico y seguimiento de los defectos congénitos de la glucosilación (CDG). Apliación de nuevas pruebas bioquímica para la detección de defectos de la N- y O-glucosilación.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. pròrroga: 31/03/2008.
- Artuch, R. **Estudio clínico, bioquímico y molecular de las encefalomielopatías mitocondriales causadas por deficiencias primarias de coenzima Q10.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007
- García Cazorla, A. **Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los defectos primarios y secundarios de la síntesis de aminas biógenas y pterinas en pacientes con encefalopatías no filia-das.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-30/12/2008
- Campistol, J. **Estudios clínicos, bioquímicos y moleculares en los defectos de creatina cerebral. Aproximaciones terapéuticas.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-30/12/2008
- Artuch, R. **CIBERER: Red de enfermedades RARAS.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Artuch, R. **Congenital Disorders of Glycosylation: a European network for the advancement of research, diagnosis and treatment of a growing group of rare disorders.** Comissió Europea. 01/02/2005-31/01/2009
- Pineda, M. **Enfermedad de Niemann-Pick tipo C. Evaluación clínica de pacientes con administración del inhibidor de substrato N-butyldeoxynojirimycin (OGT918).** ACTELION Pharmaceutical España S.L. 15/02/2006-15/02/2007. Pròrroga 31/12/2007
- Pineda, M. **Estudios de la correlación fenotipo-genotipo en las Mucopolisacaridoses y la relación con su estado nutricional.** Associació MPS. 01/09/2007-30/09/2008
- Artuch, R. **Congenital Disorders of Glycosylation: a European network for the advancement of research, diagnosis and treatment of a growing group of rare disorders (EUROGLYCANET).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 22/10/2007-30/12/2008
- Campistol, J. **Protocolo de estudio para enfermedades neurometabólicas en pacientes institucionalizados con retraso mental.** Caixa Girona. 26/12/2005-26/04/2007
- García Cazorla, A. **Estudios neuropatológicos de la neuro-transmisión dopamínérgica en enfermedades mitocondriales.** Ministerio de Educación y Ciencia. 01/09/2007-31/08/2008
- Campistol, J. **Grup de recerca de Neurociències i metabolisme pediàtric.** AGAUR. 18/10/2005-17/10/2008
- Pérez Dueñas, B. **Deficiencia de folato cerebral en pacientes neuropediátricos. Relación con neurotransmisores y S-adenosilmetionina. Seguimiento del tratamieto con ácido polínico.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-30/12/2010
- Campistol, J. **European Network for Research on Alternating Hiplegia in Childhood for Promoting SMEs Integration.** Comisió Europea. 01/04/2005-31/03/2007
- Campistol, J. **Efecto del tratamiento con ácido docosahexanoico sobre los cambios neurodegenerativos de las funciones visuales en pacientes con fenilcetonuria.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2009
- Pineda, M. **Tratamiento con ácido folínico en pacientes con defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2009

- Campistol, J. **Canvis neurodegeneratius en el tractament de Pacients Fenilcetonúrics i la seva possible relació amb els àcids grassos poliinsaturats de cadena llarga. Efecte de la suplementació amb àcid docosohexanoic.** Caixa Manresa. 09/10/2007-08/10/2009

## Iniciatives de recerca

1. **Canvis neurodegeneratius en el tractament de pacients fenilcetonúrics i la seva possible relació amb els àcids grassos poliinsaturats de cadena llarga. Efecte de la suplementació amb àcid docosohexanoic.**



### Equip:

Hospital Sant Joan de Déu  
 Prof. Jaume Campistol, cap del Servei de Neurologia  
 Dra. M. Antonia Vilaseca, adjunta del Servei de Bioquímica  
 Dra. Itziar Alonso, adjunta del Servei de Neurología  
 Dr. Antoni Capdevila, cap del Servei de Radiologia  
 Dr. Nilo Lambruschini, adjunt del Servei de Gastroenterología  
 Dra. Alejandra Gutiérrez, adjunta del Servei de Nutrició  
 Dra. Mariona Vida, adjunta del servei de Oftalmología  
 Dra. Anna Comas, Adjunta de Farmàcia

### Antecedents

La Fenilcetonúria pertany al grup dels errors congènits del metabolisme (ECM). Es tracta d'una malaltia hereditària que fins a l'implantació del diagnòstic precoç era una causa comú de retard mental. Es causada pel deficit de l'enzim fenilalanina hidroxilasa que intervé en el metabolisme proteic; pel que la seva deficiència causa l'acumulació de l'aminoàcid fenilalanina, produint greus trastorns neurològics. La incidència de la forma clàssica de la malaltia es de 1:16000 a Catalunya, mentre que a Europa varia de 1:7 500 a 1:16000.

**Localització:** Catalunya

**Objectius:**

**Principal**

- Estudiar els canvis neurodegeneratius en pacients PKU en tractament i la seva possible relació amb la disminució de la concentració dels AGCML; i avaluar l'efecte de la suplementació amb DHA en la millora de la funció visual.

**Secundaris:**

- Avaluar les anomalies neurodegeneratives especialment les que interessen a les vies visuals en pacients PKU en tractament, utilitzant neuroimatge (RM cerebral), potencials evocats visuals (PEV) i evaluació oftalmològica (campimetria).
- Calcular la ingestió de lípids, AGCML i proteïnes (fenilalanina), en pacients PKU en tractament, utilitzant un qüestionari nutricional de 3 dies i el programa Sanutrin DietSource 2.0®.
- Analitzar la concentració plasmàtica de fenilalanina (Phe), tirosina, perfil lipídic, carnitina sèrica, tocoferol, coenzima Q10 i la concentració lipídica i plasmàtica d' AGCML.
- Analitzar la possible relació entre les anomalies de la RM, PEV, l'avaluació oftalmològica i nutricional i els paràmetres bioquímics.
- Suplementar amb DHA als pacients PKU que presentin alteracions visuals i/o en la RM i amb disminució de la concentració plasmàtica o eritrocitaria d' AGCML, administrant una dosi de 10-15 mg/kg/dia (GoldAE "Microalgal Oil") durant el període d'un any.
- Avaluar posteriorment la resposta a la suplementació.

**Població atesa:** La incidència de la forma clàssica de la malaltia es de 1:16000 a Catalunya.

**Pressupost:** 61.341 euros (2 anys)

**Finançament:** Fundació Caixa Manresa

**2. Estudi genètic i clínic a la Síndrome de Rett, causa més freqüent de retard mental en nenes.**



**Equip:**

Hospital Sant Joan de Déu:

- Dra. Mercè Pineda, adjunta de Servei de Neurologia  
Dra. Judith Armstrong, doctora Genètica Molecular  
Montserrat Naudó, diplomada infermeria Genètica Molecular

**Antecedents:**

La síndrome de Rett (RTT; OMIM 312750) Rett, 1966) és una greu malaltia del neurodesenvolupament, que afecta principalment a nenes. Estudis epidemiològics actualitzats reporten una prevalència de 1:10 000 de nounades, és la causa de retard mental més freqüent en nenes després de la síndrome de Down.

Es caracteritza per un període de desenvolupament aparentment normal durant els primers 6-18 mesos de vida i seguit per una regressió de les funcions adquirides a nivell motor, amb pèrdua del llenguatge, conducta autista, apràxia de la marxa, espasticitat progressiva, epilèpsia, aturada del creixement del perímetre cranial i la presència d'estereotípies. Existeix una gran variabilitat en el grau de severitat i la forma de progressió de la malaltia. Per això, diferenciem la forma clàssica i les variants clíniques atípiques. El diagnòstic es realitza aplicant els criteris bàsics: criteris del suport i d'exclusió (Baden-Baden 2001).

**Localització:** Espanya

**Objectius:**

- Estudiar el genotip dels pacients amb la síndrome de Rett en els quals no s'ha trobat una mutació puntual seqüenciada per PCR els exons 3 i 4, buscant les grans deleccions (tamany de kilo bases) que delecionen exones sencers amb la tècnica de MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification) als pacients als quals no s'ha trobat una mutació puntual seqüenciant per PCR els exons 3 i 4.
- Estudiar el fenotip dels pacients amb les dades recollides a la base de dades utilitzada específicament per a la síndrome de Rett; definir la seva forma clínica (clàssica o variant) i determinar la severitat clínica.
- Correlacionar el fenotip amb el genotip amb la finalitat de poder oferir un pronòstic clínic i un consell familiar i prenatal.
- Utilitzar les tècniques genètiques conegeudes en busca de mutacions en l'exó 1.
- Estudiar els gens cyclin-dependent kinase like 5 (CDKL5) i Netrin G18 a les formes congènites i amb epilèpsia precoç de S. de RTT en les quals no s'havia trobat cap alteració genètica amb les tècniques anteriorment descrites.
- Realitzar estudis d'inactivació del cromosoma X en els progenitors, per conèixer l'origen del cromosoma X portador de la mutació.

**Població Atesa:** A Espanya es considera que hi ha 2.000 nenes afectades, i a Catalunya 350.

**Pressupost:** 207.669 euros (3 anys)

**Finançament:** Fundación Renta Corporación, Fundación Caja Navarra, Fomento de Construcciones y Contratas, Banc de Sabadell, Cavall Fort i Associació Cadroc.

## 6.2 Biologia molecular dels tumors del desenvolupament



Grup d'investigació de biologia molecular dels tumors del desenvolupament

### **Coordinador: Dr. Jaume Mora**

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

**Coordinador:** Mora, J.

**Equip:** Cruz, O.; De Torres, C.; Rodríguez Núñez, E.; Tuset, E.; Suñol, M.; Paris, R.; Lavarino, C..

El principal focus d'atenció en l'àmbit de recerca és l'estudi del neuroblastoma, en concret la classificació molecular dels diferents subtipus clínics l'estudi sobre l'origen del tumor i, en darrer terme la investigació clínica associada al tractament dels pacients de neuroblastoma amb l'anticòs monoclonal anti-GD2, 3F8. Recentment s'ha iniciat línies de treball relacionades amb l'estudi de les vies moleculars involucrades amb la tumorigènesi del nefroblastoma, els gliomes i els sarcomes.

### **Publicacions**

- Navarro R, Laguna A, De Torres C, Cigudosa JC, Suñol M, Cruz O, Mora J. Primary Ewing sarcoma of the tentorium presenting with intracranial hemorrhage in a child. *J Neurosurg* 2007; 107 (5 supl): 411-5

**Factor impacte: 2,242**

- Perterra A. Rendimiento de los cultivos practicados a pacientes hemato-oncológicos con enfermedades infecciosas graves. *Rev Esp Pediatr* 2007; 63 (2): 139-44

- Pociello N, Corrales E, Jordan I, Balaguer M, Estella J, Alcorta I. Large volume leukapheresis with the Cobe Spectra AutoPBSC in a 7-kg child. *J Pediatr Hematol Oncol* 2007; 12: 862

**Factor impacte: 1,170**

- Segura S, Balaguer M, Cambra FJ, Zambudio Sert S, Martín JM, Palomeque A. Trastornos hidroelectrolíticos en postoperados de tumores cerebrales. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (3): 225-30

- Fernández B, Vicente A, Medina M, Suñol M, De Sena L, González Enseñat MA. An unusual congenital presentation of infantile digital fibromatosis. *J Paediatr Child Health* 2007; 43 (6): 505-6

- ives S, Pahl HL, Florensa L, Bellosillo B, Neusuess A, Esteilla J, Debatin KM, Kohne E, Schwarz K, Cario H. Molecular genetic analyses in familial and sporadic congenital primary erythrocytosis. *Haematologica* 2007; 92 (5): 674-7

**Factor impacte: 4,575**

- Aguilar I, Costa JA, Juma K, Costa JM, Cruz O, Pou J. Astrocitoma de vías ópticas: una causa infrecuente de retraso ponderal en el lactante. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (6): 622-4
- Guillén A, Costa JM. Lipoblastoma mediastínico con exten-

sión intramedular. Rev Neurol 2007; 44 (12): 745-6

#### Factor impacte: 0,391

- Mora J, Cruz O, Gala S, Navarro R. Successful treatment of childhood intramedullary spinal cord astrocytomas with irinotecan and cisplatin. Neuro-oncol 2007; 9 (1): 39-46

#### Factor impacte: 4,150

- Guillén A, Costa JM. Lipoblastoma mediastínico con extensión intramedular. Rev Neurol 2007; 44 (12): 745-6

#### Factor impacte: 0,391

- Aguilar I, Costa JA, Juma K, Costa JM, Cruz O, Pou J. Astrocytoma de vías ópticas: una causa infrecuente de retraso ponderal en el lactante. An Pediatr (Barc) 2007; 66 (6): 622-4
- Mora J, Lavarino C, Alaminos M, Cheung NK, Rios J, De Torres C, Illei P, Juan G, Gerald WL. Comprehensive analysis of tumoral DNA content reveals clonal ploidy heterogeneity as a marker with prognostic significance in locoregional neuroblastoma. Genes Chromosomes Cancer 2007; 46 (4): 385-96
- Mora J, Cruz O, Gala S, Navarro R. Successful treatment of childhood intramedullary spinal cord astrocytomas with irinotecan and cisplatin. Neuro-oncol 2007; 9 (1): 39-46

#### Factor impacte: 4,150

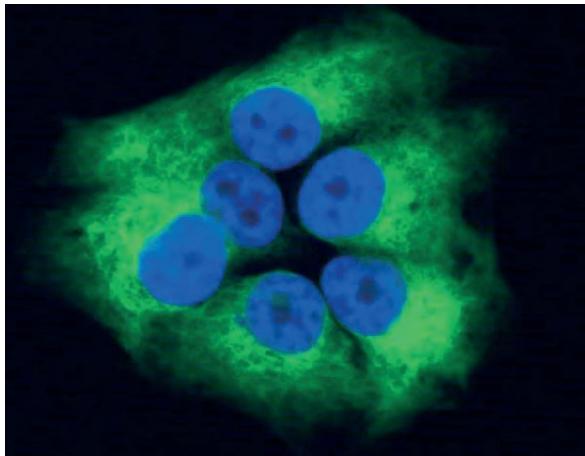
- Aguilar I, Costa JA, Juma K, Costa JM, Cruz O, Pou J. Astrocytoma de vías ópticas: una causa infrecuente de retraso ponderal en el lactante. An Pediatr (Barc) 2007; 66 (6): 622-4

## Ajudes actives a la recerca

- Capdevila, A. **Web accessible MR decision support system for Brain tumour diagnosis and prognosis, incorporating in vivo and ex vivo genomic and metabolomic data (eTumour).** Comisió Europea. 01/02/2004-31/01/2009
- Mora, J. **Aislamiento in vivo y estudio genotípico de precursores multipotenciales en tumores neuroblásticos.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. Prórroga: 31/03/2008
- Mora, J. **Laboratori de Biología molecular i cel·lular per al diagnòstic i la recerca dels tumors del desenvolupament.** DURSI (AGAUR). 18/10/2005-18/10/2008
- Mora, J. **Creación de un laboratorio de biología molecular para el diagnóstico y la investigación de los tumores sólidos del desarrollo.** Fondo Margarita del Pozo 01/01/2005-31/12/2007
- Mora, J. **Ploidía y regulación transcripcional de genes localizados en regiones cromosómicas alteradas de manera recurrente como base biológica de las diferencias en comportamiento clínico del neuroblastoma.** Fundación Científica de la AECC. 17/04/2007-31/12/2009
- Lavarino, C. **Ploidía y regulación transcripcional de genes localizados en regiones cromosómicas alteradas de manera recurrente como base biológica de las diferencias en comportamiento clínico del neuroblastoma. Subproyecto 1 (HSJDBCN).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-31/12/2010
- García, I. **Ajuda FI: Mecanismos de regulación transcripcional de genes localizados en regiones cromosómicas recurrentemente alteradas en tumores neuroblásticos: ¿Efecto de dosis génica?** DURSI (FI2005) 01/01/2006-31/12/2009
- Mora, J. **Tratamiento de los tumores vasculares de la infancia y el desarrollo con Bevacizumab.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2010

## Iniciatives de recerca

### Laboratori de recerca sobre el càncer del desenvolupament



#### Equip:

Hospital Sant Joan de Déu  
Dr. Jaume Mora, cap del Servei d'Oncologia  
Dra. Carmen de Torres, adjunta del Servei d'Oncologia  
Eva Rodríguez, tècnica de laboratori  
Dra. Cinzia Lavarino, investigadora postdoctoral  
Sandra Acosta, investigadora predoctoral  
Idoia García, investigadora predoctoral  
Helena Beleta, investigadora predoctoral

#### Antecedents:

El Laboratori del Càncer Infantil de la Fundació Sant Joan de Déu és un centre d'investigació i diagnòstic dedicat exclusivament a l'estudi del càncer que afecta els nostres nens i joves.

El projecte neix l'any 2003 davant la necessitat de disposar d'un centre d'investigació de primer nivell que proporcioni el diagnòstic molecular més adequat per a cada tumor i generi nous coneixements en la biologia d'alguns dels tumors del desenvolupament. La combinació dels dos factors permet, com succeeix en els grans centres de referència, avançar en la recerca de nous tractaments i, per tant, augmentar els índexs de curació i de supervivència de nens i joves malals de càncer.

Actualment hi ha molts pocs equips d'investigació que centrin el seu treball en l'estudi del càncer infantil, fet que posa de relleu la gran importància d'aquest projecte per l'avenç en el tractament d'aquesta malaltia.

Des del seu inici, la feina realitzada per els nostres investigadors permet aplicar als pacients els protocols que segueixen en els centres mèdics de referència més importants del món, amb els quals estem en contacte permanent.

Seguint el principi que cada pacient i cada tumor és diferent, el nostre objectiu és assolir un tractament personalitzat per a cada nen, amb la finalitat de que cadascú tingui la probabilitat més alta possible de vèncer el càncer.

Per aquesta raó, la clau és la investigació, sent indispensable disposar d'un laboratori amb la tecnologia més avançada. Només així podrem guanyar, només investigant i coneixent el càncer a fons, el podrem vèncer.

**Localització:** Catalunya

**Objectius****Principal:**

- Consolidar el laboratori de Biologia Molecular i Cel·lular creat al nostre Centre per al diagnòstic i la recerca dels tumors que tenen lloc durant el desenvolupament.

**Secundaris:**

- Dur a terme totes les tècniques de biologia molecular i cel·lular requerides per al diagnòstic, pronòstic i seguiment dels pacients pediàtrics afectats per tumors del desenvolupament.
- Estudiar l'origen del neuroblastoma. Caracterització fenotípica y genotípica de les diferents poblacions cel·lulars que conformen el neuroblastoma. Recerca de la existència de stem cells o cèl·lules multipotencials progenitors neuroblàstiques.
- Assolar la classificació molecular dels diferents subtípus clínics de neuroblastoma, mitjançant l'anàlisi de la seva expressió gènica.
- Millorar el tractament de pacients afectats de neuroblastoma avançat o en recaiguda amb l'anticòs monoclonal anti-GD2 3F8.
- Estudi dels mecanismes moleculars de supervivència i metàstasi dels sarcomes propis del desenvolupament.
- Estudi dels mecanismes moleculars de supervivència dels astrocitomes de baix grau propis del desenvolupament en comparació amb els astrocitomes de alt grau propis de l'adult. Geno i fenotipado dels astrocitomes de baix grau.
- Tractament dels gliomes d'alt grau amb vacunes amb cèl·lules dendrítiques (projecte europeu).
- Anàlisi genotípic i fenotípic dels nefroblastomes (tumors de Wilms).
- Estudi dels factors angiogènics i anti-angiogènics durant la infantesa i adolescència en el desenvolupament normal i tumoral.

**Població atesa:**

A l'Estat espanyol, es diagnostiquen 900 casos nous de tumors del desenvolupament (incloent leucèmies i tumors sòlids) cada any. Aquesta incidència de càncer és molt inferior a la que presenten els adults. No obstant, el gran impacte personal, familiar i social del càncer en el nen, adolescent i adult jove supera amb escreix la seva importància numèrica.

**Pressupost:** 1.351.447,20 euros (4 anys)

**Finançament:** Les entitats són diverses i de diferent origen: públiques i privades, que ens han donat el seu recolzament des de que es va iniciar la posada en marxa del laboratori. En destaquem les següents:

- Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Fondo Margarita del Pozo
- Asociación Española Contra el Cáncer / Fundación Sergio García
- Visanu
- Rotary Club de Vilafranca del Penedès
- Fundació Privada Joan Petit nens amb càncer
- Fundación Privada Renta Corporación
- Ajuntament de Vilafranca del Penedès
- AAVV Poblenou. Vilafranca del Penedès
- Associació cultural Castell de Perelada
- Associació Cultural Cadroc
- Fundación Privada Cuatrecasas
- Gesop
- Citior
- Amics de Julia Maldonado
- Col·legi Sagrat Cor de Sarrià
- Donacions de particulars

## 6.3 Malalties infeccioses i immunopatologia infantil



Grup d'investigació malalties infeccioses i immunopatologia infantil

El grup de recerca en malalties infeccioses està orientada cap a l'estudi dels aspectes clínics, epidemiològics, història natural, tractament i prevenció de les malalties infeccioses i, més concretament, d'alguns microorganismes patògens com el pneumococ i els virus de la immunodeficiència humana (VIH-1) i de l'hèpatitis C (VHC). També s'estudien globalment les inmunodeficiències primàries o con-génites i secundàries o adquirides així com la diagnosi precoç i la identificació per genètica molecular.

### Infecció pel virus de la immunodeficiència humana (VIH-1) i pel virus de l'hèpatitis C (VHC) en l'edat pediàtrica

**Coordinadora:** Fortuny, C.

**Equip:** Noguera, A; Muñoz Almagro, C; Claret, G; Alsina, L; Corrales, E; Rovira, N; Nebot, M.

Aquesta línia pretén aprofundir en l'estudi dels diversos aspectes clínics (història natural, reconstitució immunològica, terapèutica i efectes secundaris) i epidemiològics relacionats amb la infecció pel VIH-1 per transmissió vertical, així com establir els factors relacionats amb el pronòstic evolutiu i la resposta al tractament. També pretén objectivar la taxa de transmissió vertical del VIH-1 en el nostre medi, així com identificar els factors que hi predisposen i l'evolució dels nens sans exposats al VIH-1 i a fàrmacs antirretrovirals durant la gestació i el període neonatal.

Pel que fa a la toxicitat associada a l'ús de fàrmacs antirretrovirals, hem desenvolupat diversos estudis sobre disfunció mitocondrial, tant en pacients infectats pel VIH-1 com en pacients exposats al virus. Altres activitats d'aquesta sublínia inclouen l'anàlisi d'altres efectes secundaris associats als antirretrovirals: dislipèmies, toxicitat òssia, alteracions en la distribució del greix corporal...

Una altra sublínia d'estudi és la que investiga la reconstitució immunològica després d'iniciar tractament en nens infectats pel VIH-1, amb la intenció de valorar la possibilitat de noves estratègies terapèutiques basades en la interrupció del tractament antirretroviral en alguns pacients seleccionats.

Finalment, la Unitat de la Infecció pel VIH-1 en el nen col·labora activament en diversos estudis col·laboratius a nivell estatal i europeu, i participa en diversos assaigs clínics multicèntrics internacionals sobre l'ús de nous fàrmacs antirretrovirals en l'edat pediàtrica.

Així mateix, aquesta Línia inclou també l'estudi de la infecció pel virus de la hepatitis C (VHC) per transmissió vertical (història natural de la infecció, aspectes relacionats amb la transmissió vertical i factors pronòstics).

### Microorganismes patògens en pediatria

**Coordinadora:** Muñoz-Almagro, C.

**Equip:** Juncosa, T; Gené, A; Garcia, J; Jordán, I; Urrea, M; Fortuny, C; Roca, J; Fumadó, V

La línia té com a objectiu aprofundir en el coneixement dels aspectes preventius, diagnòstics, terapèutics i microbiològics de les malalties infeccioses en la infància. Apliquem tècniques avançades de microbiologia molecular per actuar com a laboratori sentinella en la vigilància epidemiològica molecular dels principals patògens en pediatria. El caràcter multidisciplinari dels components de la línia d'investigació impulsa l'estudi global de les infeccions en els nostres pacients. Aquest projecte del nostre hospital és complementat a una altra línia d'investigació específica de la infecció VIH-1, liderada per la Dra. Fortuny.

### Immunopatología infantil

**Directora:** Martín Mateos, MA.

**Equip:** Sierra, JI; Plaza, AM; Giner, MT; Piquer, M; Domínguez, O; Díaz, M. Barón, I; Machinena, A; Minaya, B.

**La línia de recerca desenvolupa projectes sobre:**

- Immunodeficiencias primarias i secundàries, relatius a la etiologia, tractament precoç i diagnòstic genètic.
- Asma infantil. Recerca en asma del lactant: canvis immunològics que porten a l'aparició d'asma en el lactant. Tractament de l'asma greu en l'adolescent amb anticossos monoclonals anti IgE. Diagnòstic de marcadors d'inflamació en l'aire exhalat. Immunoteràpia en l'asma amb antígens per via oral estudi de doble cec contra placebo en asma del nen escolar.
- Al·lèrgia alimentària: mecanismes immunològics en l'al·lèrgia alimentària no mesurada per IgE. Inducció a la tolerància de la llet de vaca en nens al·lèrgics a llet de vaca. Nous protocols al test de tolerància oral, en nens amb anafilàxia alimentària.

### Publicacions

- Figueras J, Gómez López L, Rodríguez Miguélez JM, Salvia MD, Jordan I, Ferrer I, Carbonell X, Jiménez R. Serum soluble ICAM-1, VCAM-1, L-selectin, and P-selectin levels as markers of infection and their relation to clinical severity in neonatal sepsis. *Am J Perinat* 2007; 24 (6): 331-8

**Factor impacte: 0,720**

- Gargallo E, Ricart S, García García JJ, Garrido R, Muñoz Almagro C, Gené A, Luaces C. Fiebre en el lactante menor de 3 meses: incidencia de enfermedad bacteriana potencialmente grave y utilidad de los test de diagnóstico rápido virológico. *Emergencias* 2007; 19: 173-9

• González Bosquet E, Torres A, Busquets M, Esteva C, Muñoz Almagro C, Lailla JM. Prognostic factors for the development of vaginal intraepithelial neoplasia. *Eur J Gynaecol Oncol* 2007; 29 (1): 43-5

- Factor impacte: 0,591**
- Kowalzik MD, Barbosa AP, Fernandes VR, Carvalho PR, Avila Aguero ML, Goh A, Bernaola E, García MJ, Moraga FA, Roca J, Huang L, Quian J, Riley N, Beck D, Verstraeten T. Prospective multinational study of pertussis infection in infants and their household contacts. *Pediatr Infect Dis J* 2007; 26 (3): 238-42

**Factor impacte: 3,215**

- Muñoz Almagro C, Esteva C, Rodriguez-Plata MT, Jordan I, García García JJ. Pneumococcal invasive disease in children. *Clinical Pulmonary Medicine* 2007

- Muñoz Almagro C, Marín S, García García JJ, Gené A, Gelabert G, Jordan I, Esteban E. Polymerase chain reaction for the diagnosis of menigococcal disease. *Salud (i) Ciencia* 2007; 15 (2): 548-54

- Muñoz J, Portús M, Corachan M, Fumadó V, Gascón J. Congenital trypanosoma cruzi infection in a non-endemic area. *Trans R Soc Trop Med Hyg* 2007; 101 (11): 1161-2

**Factor impacte: 1,665**

- Muñoz López F. Food allergy: oral tolerance or immunotherapy? *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (5): 165-8

- Roger A, Eseverri JL, Martín Mateos MA, Nevot S. Tolerabilidad a Tyrosin TU Top con D. Pteronyssinus en pauta "cluster" en niños y adolescentes. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (S1): 55-69

- Cortés N, Martín Mateos MA, Plaza AM, Giner MT, Piquer M, Sierra JI. Hospital Sant Joan de Déu. Risk factors of developing asthma in children with recurrent wheezing in the first three years of life. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (6): 228-31

- Piquer M, Plaza Martín A, Martorell A, Boné J, Nevot S. Sociedad Española de Inmunología Clínica y Alergología Pediátrica (SEICAP) Recomendaciones para la administración de la vacuna antigripal en pacientes alérgicos al huevo. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (2): 180

- Piquer M, Plaza Martín A, Martorell A, Boné J, Nevot S. Sociedad Española de Inmunología Clínica y Alergología Pediátrica (SEICAP) Recommendations for administering the

triple viral vaccine and antiinfluenza vaccine with egg allergy. Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (5): 209-12

- Plaza AM, Jiménez-Feijoo R, Andaluz C, Giner MT, Martín Mateos MA, Piquer M, Sierra JI. Polysensitization to aeroallergens and food in eosinophilic esophagitis in a pediatric population. Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (1): 35-7
- Cervera C, Pineda M, Linares L, Marcos MA, Esteva C, Antón A, Cofán F, Ricart MJ, Navasa M, Pérez Villa F, Pumarola T, Moreno A. Impact of valganciclovir prophylaxis on the development of severe latecytomegalovirus disease in high-risk solid organ transplant recipients. Transplant Proc 2007; 39 (7): 2228-30

• Cervera C, Filella X, Linares L, Pineda M, Esteva C, Antón A, Marcos MA, Cofán F, Navasa M, Pérez Villa F, Pumarola T, Moreno A. TH1/TH2 cytokine release pattern during in vivo cytomegalovirus disease in solid organ transplantation. Transplant Proc 2007; 39 (7): 2233-5

#### **Factor impacte: 0,799**

- Pociello Almiñana N, Balaguer M, Jordan I, Corrales Magín E, Esteban E, Muñoz Almagro C, Palomeque A. Hospital Sant Joan de Déu. Epidemiología y hallazgos clínicos de la sepsis neonatal tardía en la unidad de cuidados intensivos pediátricos. An Pediatr (Barc) 2007; 67 (6): 604-5
- Urrea M, Pons Odén M, Krauel J, Latorre C, Martín M, Campins M. Nosocomial infections in paediatric and neonatal intensive care units. J Infect 2007; 54: 212-20

#### **Factor impacte: 1,882**

- Ferran M, Martín-Ezquerro G, Vicente A, Noguera A, Alsina L, González Enseñat MA. Picture of the month. Acquired secondary syphilis. Arch Pediatr Adolesc Med 2007; 161 (2): 199-200
- Claret G, Noguera A, Esteva C, Muñoz C, Sánchez E, Fortuny C. Hospital Sant Joan de Déu. Mother-to-child transmission of hepatitis C virus infection in Barcelona, Spain: a prospective study. Eur J Pediatr 2007; 166 (12): 1297-9

#### **Factor impacte: 1,137**

- Cortés N, Martín Mateos MA, Plaza AM, Giner MT, Piquer M, Sierra JI. Hospital Sant Joan de Déu. Risk factors of developing asthma in children with recurrent wheezing in the first three years of life. Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (6): 228-31
- Martín Mateos MA. Monoclonal antibodies in Pediatrics: use in prevention and treatment. Allergol Immunol Clin 2007; 35 (4): 145-50
- Tejedor JC, Moro M, Ruiz J, Castro J, Gómez JA, Navarro ML, Merino JM, Martín Ancel A, Roca J, García M, Jurado A, Díez FJ, Omenaca F, García J, Boceta R, García P, Collard A, Boutriau D, Schuerman L, Jacquet JM. Spanish DTaP-HBV-IPV-097 Study Group. Immunogenicity and reactogenicity of primary immunization with a novel combined Haemophilus influenzae Type b and Neisseria meningitidis Serogroup C-tetanus toxoid conjugate vaccine coadministered with a Dipht-

heria-tetanus-acellular Pertussis-hepatitis B-inactivated polio-virus vaccine at 2, 4 and 6 months. Pediatr Infect Dis J 2007; 26 (1): 1-7

#### **Factor impacte: 3,047**

- Neuropatía periférica autoinmune en Inmunodeficiencia Variable Común. Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (S1): 55-69
- Claret G, Noguera A, González Cuevas A, García García JJ, Fortuny C, Muñoz Almagro C. The prevalence of GB virus C/hepatitis G virus RNA among healthy and HCV-infected Catalan children. Eur J Pediatr 2007

#### **Factor impacte: 1,137**

- Urrea M, Pons Odén M, Krauel J, Latorre C, Martín M, Campins M. Nosocomial infections in paediatric and neonatal intensive care units. J Infect 2007; 54: 212-20
- Figueras J, Gómez L, Rodriguez JM, Salvia MD, Jordan I, Ferrer I, Carbonell X, Jiménez R. Serum soluble ICAM-1, VCAM-1, L-Selectin, and P-Selectin Levels as Markers of Infection and their Relation to Clinical Severity in neonatal sepsis. Am J Perinat 2007; 24 (6): 331-8

#### **Factor impacte: 0,720**

- Neuropatía periférica autoinmune en Inmunodeficiencia Variable Común. Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (S1): 55-69
- Quintana E, Gala S, García Cazorla A, Montero R, Muñoz Almagro C, Vilaseca MA, Briones P, Artuch R. Hospital Clínic. Secondary alteration of the transferrin isoelectric focusing pattern in case of bacterial meningitis. J Inherit Metab Dis 2007; 30 (2): 267
- Claret G, Noguera A, González Cuevas A, García García JJ, Fortuny C, Muñoz Almagro C. The prevalence of GB virus C/hepatitis G virus RNA among healthy and HCV-infected Catalan children. Eur J Pediatr 2007

#### **Factor impacte: 1,574**

- Corrales Magín E, García García JJ, Zambudio Sert S, Gené A, Luaces C. Efficacy of short-term intravenous antibiotic in neonates with urinary tract infection. Pediatr Emerg Care 2007; 23 (2): 83-6

#### **Factor impacte: 0,644**

- Ferran M, Martín-Ezquerro G, Vicente A, Noguera A, Alsina L, González Enseñat MA. Picture of the month. Acquired secondary syphilis. Arch Pediatr Adolesc Med 2007; 161 (2): 199-200
- Claret G, Noguera A, González Cuevas A, García García JJ, Fortuny C, Muñoz Almagro C. The prevalence of GB virus C/hepatitis G virus RNA among healthy and HCV-infected Catalan children. Eur J Pediatr 2007

#### **Factor impacte: 1,137**

- Corrales Magín E, García García JJ, Zambudio Sert S, Gené A, Luaces C. Efficacy of short-term intravenous antibiotic in neonates with urinary tract infection. Pediatr Emerg Care 2007; 23 (2): 83-6

#### **Factor impacte: 0,644**

## Ajudes actives a la recerca

- Juncosa, T. **Epidemiología y diagnóstico de la sepsis neonatal precoz, por sospecha clínica, de transmisión vertical. Subproyecto 12B de la red española de investigación en patología infecciosa (REIPI).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007
- Luaces, C. **Elaboración de una guía de práctica clínica (GPC) para el manejo preventivo, diagnóstico y terapéutico de la bronquiolitis del lactante.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 01/09/2007-31/08/2008
- Muñoz, C. **Avaluació de l'efectivitat de la vacuna antineumocòcica conjugada 7-valent prevenció de la malaltia neuromocòcica invasora en nens menors de 5 anys. Estudi de casos i controls.** Departament de Salut. 01/01/2007-31/12/2007
- Fortuny, C. **Desarrollo neuropsicológico, a los 6 años de vida, de los niños expuestos a antirretrovirales.** FIPSE. 20/11/2006-19/11/2009
- Fortuny, C. **Cuantificación de ADM Mitocondrial y estudio de la cadena respiratoria en lactantes expuestos al VIH y antirretrovirales.** FIPSE. 20/11/2006-19/11/2009
- Muñoz, C. **Laboratorio centinela de vigilancia epidemiológica molecular de la infección neumocócica en población pediátrica.** Caja de Navarra. 01/01/2007-31/12/2007
- Muñoz, C. **Streptococcus pneumoniae multilocus sequence typing (MLST).** GlaxoSmithKline (Oxford). 01/10/2005-15/02/2007
- Muñoz, C. **Detección de la malaltia invasiva greu pediàtrica per streptococcus pneumoniae mitjançant Real-Time PCR. Criteris de gravetat i relació amb la càrrega bacteriana en els pacients ingressats a la unitat de cures intensives pediàtriques.** Fundació Acadèmia en Ciències Mèdiques i de la Salut de Catalunya i Balears /Societat Catalana de Malalties Infeccioses i Microbiologia Clínica (SCMIMC). 15/01/2006-15/01/2007
- Noguera, A. **Antigen-specific CD4+ immune responses against HIV measured by ELISPOT in vertically HIV-infected HAART-treated children after planned treatment interruption.** ESPID (European Society for Paediatric infectious diseases). 18/01/2006-01/01/2007

## Iniciatives de recerca

### Laboratori de Microbiologia Molecular

#### Equip:

Hospital Sant Joan de Déu  
 Dra. Carmen Muñoz-Almagro, adjunta responsable del Servei de Microbiologia Molecular  
 Dra. Mireya Urrea, adjunta del Servei de Pediatría (Epidemiología)  
 Dra. Iolanda Jordan, adjunta del Servei de Cures Intensives  
 Dra. Susanna Hernández Bou, adjunta del Servei de Pediatría

#### Antecedents

La malaltia pneumocòcica està produïda per la bacteria *S.pneumoniae*. Evolutivament, aquest patògen ha acumulat diferències genètiques pel que actualment diferenciem fins a 90 tipus de *Streptococcus pneumoniae* amb agressivitat i adaptació a l'ésser humà diferent. Globalment aquest agent és la principal causa d'infeccions greus adquirides en la comunitat del nen. El nínxol ecològic natural del *S. Pneumoniae* és la nasofaríngea humana, en especial la del nen petit i per tant principal font de disseminació de humà a humà.

La incidència de malaltia invasiva pneumocòcica (EIN) resulta especialment elevada en nens menors de 2 anys, assolint xifres superiors als 80-100 casos/100.000 habitants-any. Una de les principals armes contra *S.pneumoniae* han estat les vacunes, però lamentablement la clàssica vacuna (23 valente) que prevé contra 23 dels 90 serotipus només és eficaç en població adulta ja que, per la inmaduresa del sistema immunològic infantil, no hi ha adequada resposta defensiva després de la vacuna dels nens.

Independentment de la cobertura vacunal, els principals centres pediàtrics del nostre país estan detectant un augment continuat de malaltia invasiva greu pneumocòcica que requereix ingrés en unitats de cures intensives i de manera molt significativa de pneumonies complicades amb vessament pleural.

#### Localització: Espanya

#### Objectius

- Determinar l'evolució de la incidència d'EIN severa segons edats, localització i àrea geogràfica.
- Determinar l'evolució de la incidència de la colonització per *S.pneumoniae* en nens sans, menors de 5 anys, segons edats, localització i àrea geogràfica.
- Determinar la distribució de serotipus i clons i perfil de resistència de *Streptococcus pneumoniae* (SPn) en les diferents manifestacions clíniques de malaltia invasiva severa pediàtrica, les seves tendències temporals i diferències temporals i diferències geogràfiques.
- Analitzar els factors associats en l'evolució i distribució de serotipus i clons causants d'EIN severa.
- Analitzar les diferències en la capacitat invasiva entre els diferents serotipus i clons de Spn.

#### Població atesa

Estudi prospectiu amb inclusió de tots els pacients pediàtrics amb malaltia neumocòcica invasiva severa (sepsis, meningitis, artritis, endoftalmitis i neumonies complicades o amb vessament pleural) atesos als Hospitals Sant Joan de Déu de Esplugues, Hospital de Nens de Barcelona, Virgen del Rocío de Sevilla, Carlos Haya de Málaga i Central d'Asturias des de gener 2006 fins desembre 2008.

**Pressupost:** 533.090,65 euros

**Finançament:** Fundación Caja Navarra



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



Grup d'investigació malalties de l'edat adulta d'origen fetal o en els primers anys de vida

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

### **Retard del creixement intrauterí i alteracions endocrinometabòliques postnatals.**

**Coordinadora:** Ibáñez L

**Equip:** Casano P; Díaz R; Díaz M; Sebastiani G; Valls, C; Krauel, J; Thió, M; Iglesias, I; Iriondo, M; Agut, T; Lailla, JM; Gómez, MD; Vela, A; Cabré, S; Gómez, L; Poo, P; García Cazorla, A; Domènech, M.J.; Bosch, L; Jiménez, R.

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

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

### **Diabetis infantil**

**Coordinador:** Díaz, R; Jiménez-Chillarón, J.

**Equipo:** Cebrà, J; Pentinat, T.

La línia principal del laboratori consisteix en la caracterització dels mecanismes moleculars que surten de l'associació entre el retard del creixement intrauterí (RCIU) i el desenvolupament de malalties metabòliques a l'adult, amb especial èmfasi en l'estudi de la diabetis del tipus 2 i l'obesitat. Per això, hem desenvolupat un model murino que presenta retard del creixement intrauterí i que reproduceix la fisiologia descrita en humans: els ratolins RCIU desenvolupen obesitat a partir dels 2 mesos de vida i son intollerants a la glucosa a partir dels 4 mesos de vida, degut en part a una errada de la

cèl·lula-beta pancreàtica. Les línies específiques que estem desenvolupant són: 1) estudi de paper de l'epigenoma en l'errada de la cèl·lula-beta en ratolins RCIU i 2) modulació de la nutrició i el creixement postnatal en ratolins RCIU per a prevenir el desenvolupament d'obesitat i intolerància a la glucosa-diabetis durant l'etapa adulta.

### **Estudi de les malformacions congènites i el seu tractament quirúrgic**

**Coordinador:** Morales, L.

**Equip:** Rovira, J; Ribó Cruz, JM; Albert, A; Castañón, M; Julià, V; Montaner, A; Parri, FJ; Rodó, J; Muñoz Fernández, ME; Carrasco, R; García Aparicio, L; Tarrado, X; Vancells, M; Riveira, A; Aguilar, C; Prat, J.

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

- La vessant clínica inclou:
- Malformacions craneofacials
  - Tractament mínimament invasiu
  - Malformacions urològiques
  - Malformacions anorrectals i genitals
  - Hèrnia diafragmàtica i gastròsquisis.

En la vessant experimental s'està portant a terme un projecte per a la caracterització del desenvolupament pulmonar induït per l'oclosió traqueal prenatal en un model d'hèrnia diafragmàtica en conill fetal.

### **Trasplantament d'ovari**

**Coordinador:** Callejo, J.

**Equip:** Borràs, M.; González, S.; Jáuregui, MT.; Salvador, C.; Lailla, J. M.; Medina, M.; Valls, C.

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

#### Medicina fetal: marcadors del benestar fetal

**Coordinador:** Laïlla, J. M.

**Equip:** Borràs, M.; Boguñá Ponsa, JM; Cabré, S; Ferrero, S; Gómez Roig, MD; González Bosquet, E; Hernández, A; Mariomón, E; Miró, E; Sabrià, J; Torres, A; Vela, A.

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 coneixer 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 sublínies de recerca són:

- Marcadors bioquímics i biofísics per la valoració del retràs de creixement fetal.
- Paràmetres de benestar fetal en els casos de retràs de creixement i de creixement restringit del pes fetal.
- Paràmetres no invasius per l'estudi de la maduresa fetal i de la prematuritat.
- Valoració de mutacions genètiques en teixit corial, com a inductors de retràs del creixement intrauterí.

#### Repercussió de les alteracions prenatals i perinatales en el desenvolupament i creixement a l'edat pediàtrica

**Coordinador:** Iriondo, M; Krauel, X.

**Equip:** Agut, T; Alarcon, A; Balaguer, A; Camprubí, M; Iglesias, I; Krauel, X; Martín Añel, A; Moreno, J; Morillo, A; Rivelrola, A; Thió, M; Gómez, L; Poo, P; Doménech, M.J.; Ibáñez Fané, M; Bosch, L; Jiménez, R.

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

#### Publicacions

- Cáceres F, Rodó J, Capdevila A, Lerena J. [Comparison between MRI and the techniques traditionally used in the study of uropathies in children] Cir Pediatr 2007; 20 (3): 159-65
- Cuerda C, Paron L, Planas M, Candela CG, Virgili N, Moreno JM, Enterria PG, Penacho MA, De la Cruz AP, Luengo LM, Zapata A, Garde C, Gómez López L, Pedrón C, Pares RM, De Luis DA, Cánovas B. Spanish registry of Home-Based Parenteral Nutrition for the years 2004 and 2005 (NADYA-SENPE Group) Nutr Hosp 2007; 22 (3): 307-12

- Ferrero S, Esteve C, Mora I, Sabrià J, González-Bosquet E, Lailla JM. Carcinoma de endometrio y ovario sincrónicos. Clin Invest Ginecol Obstet 2007; 34: 81-3
- Lailla JM. Lesiones medulares, embarazo y parto. Folia Clin Obstet Ginecol 2007; 63: 4-7
- López A, De Zegher F, Diaz Silva M, Vicente MP, Valls C, Ibáñez L. Cord serum visfatin at term birth: maternal smoking unmasks the relation to fetal growth. Clin Endocrinol (Oxf) 2007; 68 (1): 77-81 **Factor impacte: 3,358**
- López A, Casano P, Petry CJ, Jaramillo A, Rodríguez FX, Dunger DB, De Zegher F, Ibáñez L. Insulin resistance after precocious pubarche: relation to PAI-1-675 4G/5G polymorphism, and opposing influences of prenatal and postnatal weight gain. Clin Endocrinol (Oxf) 2007; 67 (4): 493-9

#### Factor impacte: 3,358

- Mestre M, González-Bosquet E, Hernández A, Torres A, Gómez R, Lailla JM. Rotura uterina asociada a desprendimiento prematuro de placenta normalmente inserta. Clin Invest Ginecol Obstet 2007; 34: 157-9
- Ong K, De Zegher F, Valls C, Dunger DB, Ibáñez L. Persisting benefits 12-18 months after discontinuation of pubertal metformin therapy in low birthweight girls. Clin Endocrinol (Oxf) 2007; 67 (3): 468-71 **Factor impacte: 3,358**
- Ong KK, De Zegher F, López A, Dunger DB, Ibáñez L. Flutamide metformin for post-menarcheal girls with preclinical ovarian androgen excess: evidence for differential response by androgen receptor genotype. Eur J Endocrinol 2007; 157 (5): 661-8 **Factor impacte: 3,145**
- Petry CJ, Ong KK, Wingate DL, De Zegher F, Ibáñez L, Dunger DB. Lack of association between common polymorphisms in the 17beta-hidroxysteroid dehydrogenase type V gene (HSD17B5) and precocious pubarche. J Steroid Biochem Mol Biol 2007; 105 (1-5): 176-80 **Factor impacte: 2,825**
- Martín de Carpi FJ, Rives S, Prada F, Varea V. Eosinophilic Ascites as the First Sign of Idiopathic Hypereosinophilic Syndrome in Childhood. J Clin Gastroenterol 2007; 41 (9): 864-5

#### Factor impacte: 2,403

- Lerena J, Sancho MA, Cáceres F, Krauel L, Parri F, Morales L. Hospital Sant Joan de Déu. Litiasis salival en la infancia. Cir Pediatr 2007; 20 (2): 101-5
- Saura L, Castañón M, Prat J, Albert A, Cáceres F, Moreno J, Gratacós E. Hospital Sant Joan de Déu. Impact of fetal intervention on postnatal management of congenital diaphragmatic hernia. Eur J Pediatr Surg 2007; 17 (6): 404-7

#### Factor impacte: 0,469

- Saura L, García Aparicio L, Julià V, Ribó JM, Rovira J, Rodó J, Tarrado X, Prat J, Cáceres F, Morales L. ¿Qué técnica quirúrgica hemos de utilizar en la nefrectomía por patología benigna? Cir Pediatr 2007; 20 (1): 49-53
- Vilar N, Vicente A, Puigarnau R, Vela A, González Enseñat MA. Hoyuelos cutáneos: una complicación de la amniocentesis. An Pediatr (Barc) 2007; 66 (4): 407-9
- Argente J, Garcia R, Ibáñez L, Oliver A, Borrajo E, Vela A, López-Siguero JP, Moreno ML, Rodríguez-Hierro F. Improvement in growth after two years of growth hormone therapy in very young children born small for gestational age and without spontaneous catch-up growth: Results of a multi-center, controlled, randomized, open clinical trial. J Clin Endocrinol Metab 2007 (preprint) **Factor impacte: 6,020**
- Calaf J, López E, Millet A, Alcañiz J, Fortuny A, Vidal O, Callejo J, Escobar-Jiménez F, Torres E, Espinós JJ. Spanish working group for hirsutism. Long-term efficacy and tolerability of flutamide combined with oral contraception in moderate to severe hirsutism. A 12-month, double-blind, parallel clinical trial. J Clin Endocrinol Metab 2007 (preprint)

#### Factor impacte: 6,020

- báñez L, López A, Del Rio L, Enriquez G, Valls C, De Zegher F. Combined Low-Dose Pioglitazone, Flutamide, and Metformin for Women with Androgen Excess. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92 (5): 1710-4 **Factor impacte: 6,020**
- Ibáñez L, Jaramillo A, Enriquez G, Miró E, López A, Dunger DB, De Zegher F. Polycystic ovaries after precocious pubarche: relation to prenatal growth. *Hum Reprod* 2007; 22 (2): 395-400 **Factor impacte: 3,669**
- de Carpi JM, Castejón E, Masiques ML, Vilar P, Anton J, Varea V. Gastrointestinal involvement in pediatric polyarteritis nodosa. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2007; 44 (2): 274-8 **Factor impacte: 2,077**
- Garcia R, Martín de Carpi FJ, Bernal C, Pinillos S, Varea V. Hepatitis autoinmune en la edad pediátrica. *Rev Esp Enferm Dig* 2007; 99 (5): 255-8 **Factor impacte: 0,909**
- Martín de Carpi FJ, Rives S, Prada F, Varea V. Eosinophilic Ascites as the First Sign of Idiopathic Hypereosinophilic Syndrome in Childhood. *J Clin Gastroenterol* 2007; 41 (9): 864-5 **Factor impacte: 2,403**
- Martín de Carpi FJ, Vilar P, Varea V. Solitary Rectal Ulcer Syndrome in Childhood: A Rare, Benign, and Probably Misdiagnosed Cause of Rectal Bleeding. Report of Three Cases. *Dis Colon Rectum* 2007; 50 (4): 534-9 **Factor impacte: 2,264**
- Martín de Carpi FJ, Ribó JM, Anton J, Varea V. Vasculitis cerebral asociada a colitis ulcerosa. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (2): 177-8
- Calaf J, López E, Millet A, Alcañiz J, Fortuny A, Vidal O, Callejo J, Escobar-Jiménez F, Torres E, Espinós JJ. Spanish working group for hirsutism. Long-term efficacy and tolerability of flutamide combined with oral contraception in moderate to severe hirsutism. A 12-month, double-blind, parallel clinical trial. *J Clin Endocrinol Metab* 2007 (preprint)
- Factor impacte: 6,020**
- González E, Suñol M, Hernández A, Callejo J, Lailla JM. Hospital Sant Joan de Déu. Cancer of the vulva in a 25-year-old woman with VIN III and high-grade cervical SIL--case report. *Eur J Gynaecol Oncol* 2007; 28 (2): 131-3
- Factor impacte: 0,652**
- Ibáñez L, Jaramillo A, Enriquez G, Miró E, López A, Dunger DB, De Zegher F. Polycystic ovaries after precocious pubarche: relation to prenatal growth. *Hum Reprod* 2007; 22 (2): 395-400 **Factor impacte: 3,669**
- Vilar N, Vicente A, Puigarnau R, Vela A, González Enseñat MA. Hoyuelos cutáneos: una complicación de la amniocentesis. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (4): 407-9
- Vilar N, Vicente A, Puigarnau R, Vela A, González Enseñat MA. Hoyuelos cutáneos: una complicación de la amniocentesis. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (4): 407-9
- Martín de Carpi FJ, Ribó JM, Anton J, Varea V. Vasculitis cerebral asociada a colitis ulcerosa. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (2): 177-8
- Cáceres F, Rodó J, Capdevila A, Lerena J. Hospital Sant Joan de Déu. Análisis prospectivo y comparativo entre la resonancia magnética y las exploraciones tradicionales utilizadas en el estudio de las uropatías. *Cir Pediatr* 2007; 20 (3): 159-65
- Ajudes actives de recerca**
- Amat, LI. **Utilidad del plasma rico en plaquetas (PRP) en la cirugía reconstructiva del prolapsio de órganos pélvicos (POP).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-31/12/2010
- Serra, A. **Implantació d'una xarxa de telemedicina oftàlmica a Catalunya (RTOC) per a la millora del diagnòstic de la retinopatia del prematur.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 15/01/2007-15/11/2009
- Gómez, M.D. **Valor diagnóstico del VEGF y PLGF en suero materno, junto el índice de pulsatibilidad de las arterias uterinas, en la aparición de crecimiento intrauterino restringido y el estado hipertensivo del embarazo.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. pròrroga: 31/03/2008
- Ibáñez, L. **Polimorfismos genéticos y crecimiento fetal: influencia sobre el tamaño al nacer y sobre los parámetros endocrino-metabólicos y de composición corporal en los dos primeros años de vida.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-23/12/2008
- Varea, V. **Malabsorción de hidratos de carbono y su implicación en la osteopenia y la depresión infanto-juvenil.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-30/12/2008
- Vela, A. **Valor Diagnóstico de los corticoides fetales y el doppler de la circulación adrenal en el crecimiento intrauterino restringido.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 17/10/2006-30/12/2009
- Albert, A. **Desarrollo vascular y maduración pulmonar en un**

- model de hernia diagramesmática en feto de conejo. Efecto de la oclusión traqueal fetal.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-31/12/2009
- Krauel, X. **Estudio multicéntrico sobre: Restricción postnatal del crecimiento en prematuros extremos (<1500 gr) en UCIN españolas. Seguimiento hasta los dos años de edad.** BEBEDUE. 01/01/2005-31/12/2009
  - Jiménez, J. **Early nutrition and long-term consequences on health and disease: An Epigenetic approach (NutrEPIgenomics)** Comissió Europea. 15/07/2007-14/07/2009
  - Sebastiani, G. **Influencia del Tipo de Alimentación en la Época Precoz de la Vida sobre el Riesgo Cardiovascular Futuro en Recién Nacidos con Retraso de Crecimiento Intrauterino.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/02/2007-31/01/2011
  - Ibáñez, L. **Intensificació activitat investigadora.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo / Departament de Salut (Generalitat de Catalunya) 14/05/07-13/05/08
  - Ibáñez, L. **RETICS-REDIMET "Red en diabetis y enfermedades metabólicas asociadas".** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-31/12/2007. Pròrroga 30/06/2008
  - Thió, M. **Vigilancia epidemiológica de la infección nosocomial en nadones de molt baix pes (<1500g): influència d'un programa de millora de la qualitat assistencial.** Fundación Avedis Donabedian. 15/07/2007-31/12/2007.
  - Torres Lacruz, M. Ll. **Estudio comparativo del tratamiento con bomba de insulina subcutánea, insulinaglargina e insulina NPH en niños diabéticos de 0 a 6 años de edad.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2009

## Iniciatives de recerca

**Restricció postnatal del creixement en nounats de molt baix pes a les Unitats de Cures Intensives Nounatals. Seguiment fins els dos anys d'edat.**



Dra. Ana Alarcón, adjunta del Servei de Nounats  
Dra. Mercedes Serrano, adjunta del Servei de Nounats

### Antecedents

La restricció postnatal del creixement és un fenomen generalitzat que afecta als nou nats de molt baix pes que ingressen a les unitats de cures intensives nounatals i que pot incrementar el risc de seqüeles a mig i llarg termini inherent a la condició d'aquells pacients.

Aquest estudi pretén comprovar si existeix una relació entre la restricció del creixement en el període postnatal i el desenvolupament antropomètric i psicomotor als dos anys d'edat, així com la influència del creixement recuperador en els resultats als dos anys i els factors susceptibles de modificació en l'ús dels prematurs que poden influir en la restricció del creixement durant l'ingrés.

**Localització:** Espanya

### Objectius:

#### Principal:

Comprovar si existeix una relació entre la restricció del creixement en el període postnatal i el desenvolupament als dos anys d'edat.

#### Secundaris:

- Descriure l'evolució i el grau de restricció del pes, talla i perímetre craneal des de el naixement fins l'alta de la UCIN dels RNMBP inclosos en 5 UCIN espanyoles durant els anys 2006 i 2007.
- Estudiar els factors perinatals (morbilitat, protocol nutricional i UCIN) relacionats amb el grau de restricció.
- Estudiar el fenomen de recuperació del creixement (catch up) per al pes, la talla i el perímetre cranial. Definirem recuperació com la volta al z score del naixement i es tindrà en compte si es produeix o no catch up i el temps transcorregut fins la seva consecució.
- Estudiar la relació entre el catch up i el desenvolupament als dos anys d'edat.

**Població atesa:** Basant-nos en l'objectiu primari i tenint en compte els resultats de publicacions prèvies, seria necessari incloure al menys 55 pacients en el grup de exposats (restricció de creixement postnatal durant l'ingrés) i 55 en el grup de no exposats (creixement postnatal no restringit durant l'ingrés) per a un nivell de confiança del 95% i una precisió relativa del 50%. No obstant, com no existeix un treball igual en el que recolzar-se, s'ha preferit incloure 200 pacients, si bé al final del primer any pot realitzar-se un examen parcial amb els casos reclutats.

**Pressupost:** 308.538,57 euros (3 anys)

**Finançament:** Conveni de col·laboració Bebé Due España, S.A.

## Equip

Hospital Sant Joan de Déu

Dr. Xavier Krauel, cap del Servei de Nounats  
Dra. Isabel Iglesias, doctora del Servei de Nounats  
Dra. Marta Thió, adjunta del Servei de Nounats  
Dr. Martí Iriondo, adjunt del Servei de Nounats  
Dr. Julio Moreno, adjunt del Servei de Nounats  
Dra. Anna Riverola, adjunta del Servei de Nounats

## 6.5 Esquizofrènia i altres trastorns psicòtics



Grup d'investigació Esquizofrènia i altres trastorns psicòtics

### Coordinadora: Usall i Rodié, J.

**Equip:** Alda JA.; Araya S.; Balsera J.; Baño V.; Baños I.; Barajas A.; Barceló M.; Berrozpe A.; Berstch J.; Busquets E.; Carrasco E.; Casas E.; Dolz M.; Escandell MJ.; Escanilla A.; Escuder G.; Farreñy A.; Foix A.; García M.; García MM.; Gomollón L.; González N.; Haro JM.; Iniesta R.; Irazabal M.; Jané C.; Martínez F.; Martínez JR.; Mangas C.; Marsà F.; Matalí J.; Menárquez M.; Millán J.; Mochón F.; Monge A.; Morcillo E.; Planella M.; Ochoa S.; Ramos B.; Ramos MJ.; Rivero S.; Roca M.; Roldán J.; Rovira M.; Saez S.; Sánchez B.; Suárez D.; Tort V.; Valdelomar M.; Vilamala S.; Villalta V.

L'esquizofrènia és el trastorn mental que provoca més discapacitat en la vida de les persones que ho pateixen i dels familiars. Afecta aproximadament un 1% de la població.

La línia d'esquizofrènia i altres trastorns psicòtics es dedica a fer recerca sobre les persones que pateixen malalties mentals greus, priorititzant l'interès per l'estudi de l'esquizofrènia.

La línia està composta per un equip multidisciplinari integrat per psiquiatres, psicòlegs, infermers, treballadors socials, bioquímics, psicopedagogs, matemàtics, físics i estadístics.

L'àrea d'estudi és ampli, integrant tant factors que provenen de la genòmica com intervencions psicosocials. L'objectiu del grup de recerca és poder relacionar aquests diferents nivells (biològics, psicològics i socials) necessaris per entendre el trastorn amb l'objectiu final de millorar l'atenció a les persones que el pateixen i als que els envolten.

Durant la darrera anualitat s'ha creat el CIBER de Salut Mental (CIBER-SAM) finançat pel Institut Carlos III, en el que el grup de recerca hi participa com a node. Es tracta d'un projecte multicèntric espanyol que té com a objectiu estudiar les malalties mentals.

Fruit d'un projecte de recerca previ, durant aquesta anualitat s'ha consolidat el projecte de Banc de Teixits Neurològics Sant Joan de Déu. Aquest projecte està recolzat pel CIBER de Salut Mental, l'Associació de Familiars Mentals i per la Fundació Seny. L'objectiu és mantenir un banc de teixits neurològics de persones amb malalties mentals greus, que es faciliten a grups de recerca per investigacions biomèdiques.

Dins de la millora de la recerca bàsica que realitza el grup, s'ha creat un laboratori de recerca en salut mental central fonamentalment en recerca en col·laboració amb el Banc de Teixits Neurològics, però que també realitza recerca en neurodesenvolupament en experimentació animal.

#### Les àrees d'investigació en aquest grup són:

- Genètica i genòmica
- Neuroimatge
- Cognició
- Subtipus clínics i neurodesenvolupament anormal
- Tractament de les persones amb esquizofrènia resistent
- Impacte i atenció familiar
- Intervencions psicosocials
- Trastorn delirant
- Primers episodis psicòtics
- Tòxics i esquizofrènia
- Dona i esquizofrènia

### Publicacions

• Barajas A, Baños I, Ochoa S, Usall J, Villalta Gil V, Dolz M, Sánchez B, Haro JM. Grupo GENIPE. Edad de inicio del primer episodio psicótico: ¿hay diferencias entre varones y mujeres? Psiq Biol 2007; 14 (4): 136-41

• Barceló M, Villalta Gil V, Serrano Blanco A, Araya S, Ochoa S, Usall J. Influencia de la menopausia y el sexo en el funcionamiento neuropsicológico de pacientes con esquizofrenia. Psiq Biol 2007; 14 (5): 187-93

• Codony M, Alonso J, Almansa J, Vilagut G, Domingo A, Pinto Meza A, Fernández A, Serrano-Blanco A, Marquez M, Haro JM. Uso de fármacos psicotrópicos en España. Resultados del estudio ESEMeD-España. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (Suppl2): 1-6

#### Factor impacte: 0,28

• Codony M, Alonso J, Almansa J, Vilagut G, Domingo A, Pinto Meza A, Fernández A, Serrano Blanco A, Márquez M, Haro JM. Utilización de los servicios de salud mental en la población general española: resultados del estudio ESEMed España. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (Supl.2): 21-28

#### Factor impacte: 0,28

• Haro JM, Ochoa S, Gervin M, Mavreas V, Jones PB. Assessment of remission in schizophrenia with the CGI and CGI-SCH scales. Acta Psychiatr Scand 2007; 15 (2): 163-4

#### Factor impacte: 2,97

• Haro JM, Suárez D, Novick D, Brown J, Usall J, Naber D. SOHO Study Group. Three-year antipsychotic effectiveness in

the outpatient care of schizophrenia: observational versus randomized studies results. *Eur Neuropsychopharmacol* 2007; 17 (4): 235-44

#### **Factor impacte: 3,51**

- Hatzichristou D, Haro JM, Martin Morales A, von Keitz A, Riley A, Bertsch J, Belger M, Wolka AM, Beardsworth A. EDOS Group. Patterns of switching phosphodiesterase type 5 inhibitors in the treatment of erectile dysfunction: results from the Erectile Dysfunction Observational Study. *Int J Clin Pract* 2007; 61 (11): 1850-62

#### **Factor impacte: 1,143**

- Heider D, Bernert S, Matschinger H, Haro JM, Alonso J, Angermeyer MC. Parental bonding and suicidality in adulthood. *Aust N Z J Psychiatry* 2007; 41 (1): 66-73

#### **Factor impacte: 1,90**

- Kovess V, Alonso J, Brugha TS, Angermeyer MC, Haro JM, Sevilla Dedieu C. Differences in lifetime use of services for mental health problems in six European countries. *Psychiatr Serv* 2007; 58 (2): 213-20

#### **Factor impacte: 2,70**

- López Ibor JJ, Alonso J, Haro JM. Estudio europeo de la epidemiología de los trastornos mentales (ESEMeD): aportaciones para la salud mental en España. *Actas Esp Psiquiatr* 2007; 35 (Supl. 2): 1-3

#### **Factor impacte: 0,28**

- Martin Morales A, Haro JM, Beardsworth A, Bertsch J, Kontodimas S. EDOS Group. Therapeutic effectiveness and patient satisfaction after 6 months of treatment with Tadalafil, Sildenafil and Vardenafil: results from the Erectile Dysfunction Observational Study (EDOS). *Eur Urol* 2007; 51 (2): 541-50

#### **Factor impacte: 3,54**

- Martorell A, Pereda L, Salvador Carulla S, Ochoa J, Ayuso Mateos JL. Validation of the Subjective and Objective Family Burden Interview (SOFBI/ECFOS) in primary caregivers to adults with intellectual disabilities living in the community. *J Intellect Disabil Res* 2007; 51 (11): 892-901

#### **Factor impacte: 1,04**

- Montoya A, Perez Sanchez J, Gilaberte I, Gonzalez Pinto A, Haro JM, Vieta E, Tohen M. Patterns of drug treatment for manic episode in the clinical practice: outcomes of the Spanish sample in the EMBLEM Study. *Actas Esp Psiquiatr* 2007; 35 (5): 315-22

#### **Factor impacte: 0,28**

- Novick D, Haro JM, Suárez D, Lambert M, Lepine JP, Naber D. Symptomatic remission in previously untreated patients with schizophrenia: 2-year results from the SOHO study. *Psychopharmacology* 2007; 191 (4): 1015-22

#### **Factor impacte: 3,62**

- Ormel J, von Korff M, Burger H, Scott KM, Demyttenaere K, Huang YQ, Posada Villa J, Lepine JP, Angermeyer MC, Levinson D, De Girolamo G, Kawakami N, Karam EG, Medina Mora ME, Gureje O, Williams D, Haro JM, Bromet EJ, Alonso J, Kessler RC. Mental disorders among persons with heart disease: results from World Mental Health Surveys. *Gen Hosp Psychiatry* 2007; 29 (4): 325-34

#### **Factor impacte: 2,50**

- Ramos B, Gaudillièvre B, Bonni A, Gill G. Transcription factor Sp4 regulates dendritic patterning during cerebellar maturation. *Proc Natl Acad Sci USA* 2007; 104 (23): 9882-7
- Riley A, Beardsworth A, Kontodimas S, Suárez D, Torres JV, Haro JM. Sexual intercourse frequency in men presenting for treatment of erectile dysfunction: results from the pan-European erectile dysfunction observational study. *J Sex Marital Ther* 2007; 33 (1): 3-18

#### **Factor impacte: 1,853**

- Salvador R, Martínez A, Pomarol-Clotet E, Sarró S, Suckling J, Bullmore E. Frequency based mutual information measures between clusters of brain regions in functional magnetic resonance imaging. *Neuroimage* 2007; 35 (1): 83-8

#### **Factor impacte: 5,288**

- Scott KM, Bruffaerts R, Tsang A, Ormel J, Alonso J, Angermeyer MC, Benjet C, Bromet EJ, De Girolamo G, De Graaf R, Gasquet I, Gureje O, Haro JM, He Y, Kessler RC, Levinson D, Mneimneh ZN, Oakley MA, Browne MO, Posada Villa J, Stein DJ, Takeshima T, von Korff M. Depression-anxiety relationships with chronic physical conditions: results from the World Mental Health surveys. *J Affect Disord* 2007; 103 (1-3): 113-20

#### **Factor impacte: 3,08**

- Scott KM, Von Korff M, Ormel J, Zhang MY, Bruffaerts R, Alonso J, Kessler RC, Tachimori H, Karam EG, Levinson D, Bromet EJ, Posada Villa J, Gasquet I, Angermeyer MC, Borges G, De Girolamo G, Herman A, Haro JM. Mental disorders among adults with asthma: results from the World Mental Health Survey. *Gen Hosp Psychiatry* 2007; 29 (2): 123-33

#### **Factor impacte: 2,25**

- Tubau E, Escera C, Carral V, Corral MJ. Individual differences in sequence learning and auditory pattern sensitivity as revealed with evoked potentials. *Eur J Neurosci* 2007; 26 (1): 261-4

#### **Factor impacte: 3,70**

- Usall J, Suárez D, Haro JM. SOHO Study Group. Gender differences in response to antipsychotic treatment in outpatients with schizophrenia. *Psychiatry Res* 2007; 153 (3): 225-31

#### **Factor impacte: 1,96**

- Usall J, Haro JM, Araya S. Social functioning in schizophrenia: what is the influence of gender? *Eur J Psychiatry* 2007; 21 (3): 199-205

#### **Factor impacte: 0,018**

- Fayyad J, Haro JM, De Graaf R, Kessler RC, Alonso J, Angermeyer MC, Demyttenaere K, De Girolamo G, Karam EG, Lara C, Lepine JP, Ormel J, Posada Villa J, Zaslavsky AM, Jin R. The cross-national prevalence and correlates of adult ADHD: results from the WHO World Mental Health Survey Initiative. *Br J Psychiatr* 2007 (190) : 402-9

#### **Factor d'impacte: 4,96**

- Kessler RC, Angermeyer MC, Anthony JC, De Graaf R, Demyttenaere K, Gasquet I, De Girolamo G, Gluzman S, Gluzman S, Gureje O, Haro JM, Kawakami N, Karam A, Levinson D, Medina Mora ME, Oakley MA, Posada Villa J, Stein DJ, Adley Tsang CH, Aguilar Gaxiola S, Alonso J, Lee S, Heeringa S, Pennell BE, Berglund P, Gruber MJ, Petukhova M, Chatterji S, Ust?n TB. Lifetime prevalence and age-of-onset distributions of mental disorders in the World Health Organization's World Mental Health Surveys. *World Psychiatry* 2007 ; 6 (3) : 168-76

- Demyttenaere K, Bruffaerts R, Lee S, Posada Villa J, Kovess V, Angermeyer MC, Levinson D, De Girolamo G, Nakane H, Mneimneh ZN, Lara C, De Graaf R, Scott KM, Gureje O, Stein DJ, Haro JM, Bromet EJ, Kessler RC, Alonso J, von Korff M. Mental disorders among persons with chronic back or neck pain: results from the World Mental Health Surveys. *Pain* 2007 ; 129 (3) : 332-42

#### **Factor d'impacte: 4,83**

- Bernal M, Haro JM, Bernert S, Brugha TS, De Graaf R, Bruffaerts R, Lepine JP, De Girolamo G, Vilagut G, Gasquet I, Torres JV, Kovess V, Heider D, Nealeman J, Kessler RC, Alonso J. ESEMed/MHRDEA 2000 investigators. Risk factors for suicidality in Europe: results from the ESEMED study. *J Affect Disord* 2007 ; 101 (1-3) : 27-34

#### **Factor d'impacte: 2,703**

- Wang PS, Aguilar Gaxiola S, Alonso J, Angermeyer MC, Borges G, Bromet EJ, Bruffaerts R, De Girolamo G, De Graaf R,

Gureje O, Haro JM, Karam EG, Kessler RC, Kovess V, Lane MC, Lee S, Levinson D, Ono Y, Petukhova M, Posada Villa J, Seedat S, Wells JE. Use of mental health services for anxiety, mood, and substance disorders in 17 countries in the WHO World Mental Health Surveys. Lancet 2007 ; 370 (9590) : 841-50

#### **Factor impacte: 25,80**

- Van Os J, Van Rossum I, Boomsma M, Vieta E, Goetz I, Reed C, Haro JM. The social, psychopathological and consumer context of rate of symptom improvement in acute mania. Soc Psychiatry Psychiatry Epidemiol 2007; 42 (8): 631-8

#### **Factor impacte: 1,539**

- Vilaplana M, Ochoa S, Martínez A, Vilalta Gil V, Martínez Leal R, Puigdollers E, Salvador Carulla L, Martorell A, Muñoz PE, Haro JM. Grupo PSICOST-RED RIRAG. Validación en población española de la Entrevista de Carga Familiar Objetiva y Subjetiva (ECFOSS-II) Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (6): 372-81

#### **Factor impacte: 0,28**

- Villalta Gil V, Ochoa S. La Terapia facilitada por animales de compañía como programa de rehabilitación adjunto para personas con diagnóstico de esquizofrenia crónica. Papeles del Psicólogo 2007; 1 (28): 49-56
- Wang PS, Angermeyer MC, Borges G, Bruffaerts R, Tat Chiu W, De Girolamo G, Fayyad J, Gureje O, Haro JM, Huang YQ, Kessler RC, Kovess V, Levinson D, Nakane Y, Oakley MA, Ormel J, Posada Villa J, Aguilar Gaxiola S, Alonso J, Lee S, Heeringa S, Pennell BE, Chatterji S, Ustün TB. Delay and failure in treatment seeking after first onset of mental disorders in the World Health Organization's World Mental Health Survey Initiative. World Psychiatry 2007; 6 (3): 177-85
- Alonso J, Codony M, Kovess V, Angermeyer MC, Katz SJ, Haro JM, De Girolamo G, De Graaf R, Demyttenaere K, Vilagut G, Almansa J, Lepine JP, Brugha TS. ESEMed/MHRDEA 2000 investigators. Population level of unmet need for mental healthcare in Europe. Br J Psychiatr 2007: 299-306

#### **Factor impacte: 4,96**

### Ajudes actives a la recerca

- Alda, J.A. Seguridad y tolerancia de los fármacos antipsicóticos en niños y adolescentes. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. pròrroga: 31/03/2008
- Alda, J.A. Guía de práctica clínica para el trastorno por déficit de atención con hiperactividad. Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 01/09/2007-31/09/2008
- Haro, J. M. Comparació de l'eficàcia de les formes farmacèutiques d'alliberació retardada ("depot") versus les formes farmacèutiques orals dels antipsicòtics (típics i atípics), comercialitzats a Catalunya, en pacients amb un diagnòstic d'esquizofrènia. Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 30/03/2007-31/12/2007
- Ochoa, S. Estudio del consumo de drogas de abuso en personas con un primer episodio psicótico. Caja de Navarra. 01/01/2007-31/12/2007
- Haro, J. M. REM-TAP. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-31/12/2007. Pròrroga 30/06/2008
- Haro, J. M. Telepsiquiatria en población infanto-juvenil: implementación y evaluación del costes-efectividad del programa. Telemedicina. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 07/02/2005-30/12/2007 Pròrroga: 31/03/2008

- Salvador, R. Aplicación de nuevas herramientas para el estudio de la disfunción frontoestriatal de la esquizofrenia. (Neuroimatge) Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/03/2005-25/06/2007
- Ochoa, S. Diferencias de género en personas con un primer episodio psicótico. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-23/12/2008
- Roldan, J.F. Validación de un cuestionario de requisitos de autocuidado para pacientes con trastornos mentales severos según el modelo de enfermería de Dorothea Orem. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-23/12/2008
- Salvador, R. Aplicación de nuevas técnicas de resonancia magnética funcional y de difusión para la caracterización de disfunciones de conectividad en pacientes con trastorno bipolar. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo 23/12/2005-10/10/2007
- Haro, J. M. Projecte Europeo de Investigación de las Políticas de información sobre los trastornos mentales. Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 19/06/2006-19/06/2008
- Haro, J. M. Grup de recerca en salut mental de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental. DURSI (AGAUR) 18/10/2005-17/10/2008
- Haro, J. M. European Policy Information Research For Mental Disorders (EPREMED) Comissió Europea 01/01/2005-31/12/2007. Pròrroga: 31/03/2008
- Haro, J.M. Comparative Efficiency, Safety and Tolerance of a Combination Treatment with Amisulpride and Quetiapine Versus Clozapine for Treatment of Tretment Resistant Schizophrenia. The Stanley Medical Research Institute. 01/04/2006-31/07/2007
- Usall, J. Double-blind placebo-controlled study of efficacy, safety and tolerance of raloxifene as an adjunctive treatment for negative symptoms of schizophrenia in postmenopausal women. The Stanley Medical Research Institute. 01/04/2006-31/07/2007
- Ochoa, S. Aplicació d'un programa de teràpia facilitada per animals de companyia a persones residents a una Unitat de Llarga Estada amb diagnòstic d'esquizofrènia. Un Estudi Pilot. Fundació la Caixa. 05/09/2006-31/12/2007
- Farreny, A. Eficacia de un Programa estructurado de Intervención Cognitiva (PeIC), sobre el ajuste social, la sintomatología y el funcionamiento cognitivo de pacientes con esquizofrenia. Fundació la Caixa. 06/09/06-30/08/08
- Ramos, B. Transcriptional control of dendritic arbors morphology in pathogeny and therapy of neuropsychiatric diseases. Comissió Europea. 01/08/2007-31/07/2011
- Suárez Lamas, D. Contrato de apoyo a la Investigación en el Sistema Nacional de Salud. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2006-11/01/2008
- Haro, J. M. Diferencias de género en las bases neuroanatómicas y funcionales de la cognición social en la psicosis no afectiva. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-3/12/2010
- Haro, J. M. Monoaminergic neurotransmission in prefrontal cortex:Target for augmentation strategies in schizophrenia Fundació Seny. 22/05/2007-01/01/2010
- Usall, J. Evaluación de las diferencias en la utilización de servicios de salud mental en función del género. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 18/01/2007-18/01/2009
- Rodríguez, A. Detecció i risc psicològic de les víctimes de violència intrafamiliar i de gènere. Departament de Salut 01/01/2007-31/12/2007

- Usall, J. **Ensayo doble ciego controlado con placebo e la eficacia de reboxetina y citalopram como tratamiento coadyuvante de los antipsicóticos de segunda generación en el tratamiento de los síntomas negativos de la esquizofrenia.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 02/01/2008-31/12/2010
- Haro, J. M. **Estrategias terapéuticas en trastorno depresivo mayor resistente a tratamiento con inhibidores selectivos de la recapacitación de la serotonina. Ensayo clínico pragmático, paralelo, aleatoriado con evaluación enmascarada.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 02/01/2008-31/12/2010
- Usall, J. **Projecte d'ajuts per a la contractació de personal d'investigació Novell.** AGAUR. 06/03/2006-06/03/2007
- Haro, J. M. y Ochoa, S. **Seminario de evaluación de tecnologías sanitarias.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2008-31/12/2008

## Iniciatives de recerca

### 1. Evaluació de l'eficàcia d'un programa de Teràpia Facilitada per Animals aplicat a persones residents en una Unitat de Llarga Estada amb diagnòstic d'esquizofrènia. Un estudi pilot.

#### Equip

Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental

Dra. Susana Ochoa, psicòloga

Victòria Villalta Gil, psicòloga

Míriam Vilaplana, psicòloga

Dr. Josep M. Haro, metge psiquiatre



#### Antecedents

La presència d'animals a àmbits terapèutics es remunta a segles enrera, tot i que en les primeres dècades del S.XX, amb l'adveniment de la medicina científica, es van eliminar els animals dels entorns hospitalaris (25). La participació activa i consideració de l'animal en el procés terapèutic és un fet relativament nou; fou Levinson, psicòleg infantil, qui per "serendipity" va observar que la presència del seu gos Jingles en la consulta facilitava la interacció amb un nen que presentava dificultats d'interacció amb el propi terapeuta (26); posteriorment, va utilitzar aquesta troballa per a introduir a Jingles en les sessions

terapèutiques facilitant la interacció i l'expressió dels nens (27). Levinson es considera el pare de la TFA actual. Malgrat anteriorment Bossard (28) ja havia manifestat que "Els animals de companyia són una part integral de la vida familiar; han de ser considerats com un factor bàsic de la higiene mental." La TFA, o teràpia facilitada per animals, es descriu com una interacció dissenyada per a millorar el funcionament cognitiu, físic o social d'un pacient, amb uns objectius específics delimitats en el temps. La interacció entre l'animal i el pacient es generalment d'un a un. Els animals utilitzats en la TFA són animals especialment ensinistrats i no són els animals del propi pacient

L'estudi pretén valorar l'eficàcia de l'aplicació d'un programa de Teràpia Assistida per animals de companyia (gossos) en una mostra de pacients crònics institucionalitzats amb diagnòstic d'esquizofrènia. No trobem estudis previs, per tant es dissenya un estudi pilot.

**Localització:** Unitat de Mitja i Llarga Estada (MILLE) de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental.

#### Objectius

Valorar l'eficàcia de l'aplicació d'un programa de Teràpia Facilitada per Animals (TFA) en una mostra de pacients crònics institucionalitzats amb diagnòstic d'esquizofrènia.

**Objectiu a llarg termini:** Els resultats d'aquest estudi pilot d'un any i mig de durada pretenen ser la base per a la consideració de la implementació d'un programa de residència d'anims de companyia en el centre.

#### Població atesa

El projecte es dirigeix a pacients adults d'ambdós sexes amb diagnòstic d'esquizofrènia que, per les seves característiques psicopatològiques i de deteriorament socio-familiar, no poden viure a la comunitat quan les alternatives d'atenció ambulatòria i d'hospitalització breu no són suficients i han de tenir períodes d'hospitalització de llarg termini. Són persones amb una evolució de la malaltia molt llarga i amb deteriorament social i cognitiu. Aquests pacients comparats amb els seus equivalents comunitaris mostren un grau de deteriorament major i més progressiu.

**Pressupost:** 96.241,78 euros (2 anys)

**Finançament:** Fundació La Caixa

**2. Estudi del consum de drogues d'abús en persones amb un primer episodi psicòtic.**

**Equip:**

Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental  
 Dra. Susana Ochoa, psicòloga  
 Dra. Judith Usall Rodié, metgessa psiquiatre  
 Dr. Josep Maria Haro, metge psiquiatre  
 Dr. Marc Planella, metge MIR de psiquiatria  
 Dr. Enric Vicens, metge psiquiatre  
 Alexandrina Foix, infermera  
 David Suárez, estadístic  
 Dr. Fidel Vila, metge psiquiatre  
 Hospital Sant Joan de Déu  
 Dra. Montserrat Dolz, metgessa psiquiatre  
 Dr. Bernardo Sánchez, metge psiquiatre



**Antecedents**

L'esquizofrènia és una malaltia mental greu que afecta aproximadament al 1% de la població. Aquest trastorn és heterogeni en la seva manifestació clínica així com en la seva evolució. Un dels condicionants que pot influir en l'evolució és la comorbiditat amb el consum de drogues d'abús. Existeixen diferents estudis que troben que existeix una alta prevalença de consum de drogues d'abús en persones que pateixen esquizofrènia, tres vegades més que en població general (Green, 2005). A més a més els homes consumeixen en més mesura que les dones. Les drogues més consumides per les persones que presenta un trastorn psicòtic són tabac, begudes amb cafeïna, alcohol, cànnabis i cocaïna.

**Localització:** Espanya

**Objectius**

- Descriure la prevalença del consum de drogues d'abús i la seva relació en les persones que presenten un primer episodi psicòtic.
- Analitzar la relació entre el consum de drogues d'abús abans de l'inici de la malaltia i en el moment de l'avaluació i en l'evolució de les persones que pateixen un primer episodi psicòtic. S'estudiarà aquesta relació en funció de:
  - Tipus de tòxic
  - Freqüència de consum
  - Quantitat de consum
- Relacionar el consum de drogues d'abús en quant al tipus, freqüència i a la quantitat amb:

- Fàrmacs que està prenent el pacient per al tractament de la malaltia mental.
- Nivell de psicopatologia i variables clíniques
- Funcionament psicosocial
- Problemes de neurodesenvolupament

**Població atesa**

Es seleccionaran de manera consecutiva tots els individus amb un primer episodi psicòtic que acuden a la xarxa de serveis d'adults de Sant Joan de Déu o a la xarxa de salut mental infantil i juvenil de l'Hospital Sant Joan de Déu, tant d'atenció a nivell hospitalari com comunitàri.

Els serveis d'adults que participaran en aquest projecte són: el servei d'urgències de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, la unitat d'aguts i els CSM (centres de salut mental) de Gavà, Castelldefels, Vilanova, El Prat, Cornellà, Esplugues, Ciutat Vella i Cerdanyola. Aquests serveis pertanyen a àrees metropolitanes de la rodalia de Barcelona de diferents característiques, exceptuant al CSM de Ciutat Vella que pertanyen a un àrea de Barcelona. La xarxa de Salut Mental d'adults atenen a una població de 814.825 hab.

Els serveis d'infantil i juvenil que participaran en el projecte són: el servei d'urgències i d'hospitalització de l'Hospital Sant Joan de Déu, així com els CSMIJ de Vilanova, Cornellà, Vilafranca, Mollet, Granollers i els hospitals de dia de Mollet i Vilanova.

**Pressupost:** 115.000 euros (3 anys)

**Finançament:** Fundación Caja Navarra

## 6.6 Tecnologies sanitàries i resultats



Grup d'investigació tecnologies sanitàries

### Coordinador: Serrano Blanco, A.

**Equip:** Aparicio S; Autonell, J.; Castillo I; Fernández, A.; Martínez Zambrano, F; López, A; Luciano, JV; Luján, L; Pinto-Meza, A.; Prat, B; Rodríguez Terrón, A; Salvador, L; Ventura C; Vicens, E.

L'equip de Recerca en Tecnologies Sanitàries i Resultats integra els projectes relacionats amb el camp de l'epidemiologia (determinant la prevalença, discapacitat i necessitats satisfetes i no satisfetes dels trastorns mentals en població espanyola i europea), l'anàlisi de l'efectivitat dels tractaments (avaluació de l'efectivitat del tractament antidepressiu en Atenció Primària, descripció de la població a la que el metge d'AP recepta fàrmacs antidepressius, descripció del patró de tractament amb antidepressius a AP) i l'adequació dels mateixos (avaluar l'adequació del tractament de les persones amb trastorns depressius a Espanya amb dades epidemiològiques).

Els trastorns mentals són un dels problemes emergents en l'entorn actual, presentant prevalences elevades tant a la població general, com en aquells que consulten els serveis sanitaris. Un dels objectius del nostre grup és avaluar-ne la prevalença així com les necessitats d'aquestes persones tant en població general com en poblacions específiques (Atenció Primaria, Atenció Penitenciària). Aquest grup pretén proporcionar dades epidemiològiques amb l'objectiu d'analitzar la importància que tenen els trastorns mentals en la població, la repercussió i les necessitats que generen i com els serveis sanitaris les estan cobrint.

Altres problemes emergents importants tant per la repercusió social com per l'impacte en les persones i els serveis són estudiats. L'objectiu és aconseguir una millor comprensió dels processos psicopatològics i socials com millorar l'eficiència i els resultats dels abordatges actuals per part dels serveis sanitaris.

Finalment, donada la rellevància i impacte dels trastorns mentals en l'Atenció Primària, entenen aquesta com l'entrada habitual d'aquests trastorns al Sistema Sanitari, s'estudia de forma específica aquest àmbit. Dins del marc de la participació en la Xarxa de Recerca d'Atenció Primària a nivell estatal (redIAPP), es participa en estudis de l'eficiència dels tractaments, la idoneïtat dels mateixos, sobre quines estratègies poden evitar les recaigudes així com s'inicien noves estratè-

gies per minimitzar les dificultats en l'abordatge. En aquest sentit s'ha iniciat la col·laboració amb professionals de l'àmbit de la farmàcia a fi de crear equips multidisciplinars que puguin abordar de forma conjunta els trastorns depressius, un dels més freqüents en aquest àmbit.

#### Aquest grup centra la seva recerca en:

- Impacte i necessitats assistencials dels trastorns mentals a Europa.
- Anàlisi de la prevalença dels trastorns mentals en l'àmbit de l'atenció primària de salut.
- L'estigma associat als trastorns mentals.
- Cost-Efectivitat dels tractaments en salut mental.
- Qualitat de vida en els trastorns mentals.
- L'impacte i repercussió de la violència de gènere.
- El mobbing com a causa de malaltia mental.
- Estratègies multidisciplinars en l'abordatge dels trastorns mentals.

### Publicacions

• Prevalencia de la comorbilidad de los trastornos mentales y factores de riesgo sociodemográficos asociados en la población general en España: resultados del estudio ESEMeD-España. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (Supl.2): 4-11

#### Factor impacte: 0,28

• Baca Baldomero E, Bulbena A, Domingo A, Leal Cercós C, López Ibor JJ, Rajmil L, Ramos J, Vallejo Ruiloba J, Vázquez Barquero JL. El estudio ESEMeD España: comentarios del Comité Científico Español. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (Supl.2): 37-38

#### Factor impacte: 0,28

• Burges V, Fernández A, Autonell J, Melloni F, Bulbena A. Spanish adaptation and validation of the brief form of the Life Skills Profile-20: an instrument to assess daily living skills in real clinical settings. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (2): 79-88

#### Factor impacte: 0,28

- Fernández A, Haro JM, Martínez Alonso M, Demyttenaere K, Brugha TS, Autonell J, De Girolamo G, Bernert S, Lepine JP, Alonso J. Treatment adequacy for anxiety and depressive disorders in six European countries. *Br J Psychiatr* 2007; 190: 172-3

**Factor impacte: 2,703**

- Gabilondo A, Alonso J, Pinto Meza A, Vilagut G, Fernández A, Serrano Blanco A, Almansa J, Codony M, Haro JM. Prevalencia y factores de riesgo de las ideas, planes e intentos de suicidio en la población general española: resultados del estudio ESEMeD. *Med Clin (Barc)* 2007; 129 (13): 494-500

**Factor impacte: 1,327**

- Pinto Meza A, Haro JM, Palacín C, Torres JV, Ochoa S, Vilagut G, Martínez Alonso M, Codony M, Alonso J. Impacto de los trastornos del ánimo, de ansiedad y de las enfermedades físicas crónicas en la calidad de vida de la población general de España: resultados del estudio ESEMeD-España. *Actas Esp Psiquiatr* 2007; 35 (Supl.2): 12-20

**Factor impacte: 0,28**

## Ajudes actives a la recerca

- Rodríguez Terrón, A. **Detecció i risc psicològic de les víctimes de violència intrafamiliar i de gènere.** Institut Català de la Dona, l'Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (Agaur) i la Conselleria de Sanitat - Generalitat de Catalunya. Període: 2005 - 2008.
- Fernández Vergel, R. **REDIAP - Red de investigación en actividades preventivas y promoción de la salud en Atención Primaria.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-27/12/2010
- Fernández Vergel, R. **Eficacia d'un programa educatiu al tractament de la fibromialgia per millorar la qualitat de vida.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. Període de 2007-2010.
- Escuder, G. **Validación clínica de la escala CANFOR (Cambridge Assessment of Need-Forensic version) para la evaluación de necesidades de personas con trastorno mental en el ámbito penitenciario.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2007-30/12/2007
- Serrano, A. **RETICS-REDIAP "Red de investigación en actividades preventivas y promoción de la salud en Atención Primaria.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-27/12/2010
- López, A. **Estudio descriptivo sobre acoso laboral en la población atendida en los centros de salud mental.(Cerdanyola, Ciutat Vella, Cornellà, Esplugues y Gavà).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo 01/01/2005-31/12/2007. Pròrroga: 30/06/2008
- Vicens, E. **Trastornos mentales en la población penitenciaria española: prevalencia, calidad de vida y necesidades de asistencia.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-31/12/2008
- Serrano, A. **Eficacia del tratamiento farmacológico y psicológico de la catatofractización en pacientes con fibromialgia: un estudio controlado randomizado.** Col·laboració. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2008-31/12/2009
- Serrano, A. **Evaluación de la coordinación entre la atención primaria y la especializada.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2007-31/12/2007. Pròrroga 31/03/2008
- Serrano, A. **Programa de apoyo farmacéutico al tratamiento farmacológico antidepresivo.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-30/12/2010
- Serrano, A. **Introducción a la farmaeconomía.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2008-31/12/2008

## Iniciatives de recerca

- 1. Detecció i risc psicològic de les víctimes de violència intrafamiliar i de gènere**



**Equip:**

Sant Joan de Déu- Serveis de Salut Mental  
Ana Maria Rodríguez, psicòloga  
Dra. Yolanda Osorio López, metge psiquiatra  
Carla Jane Balsebre, psicòloga  
Dra. Judith Usall Rodie, metge psiquiatra  
Dr. Fidel Vila Rodriguez, metge psiquiatre  
Dr. Antonio Rojas Aguilar, metge psiquiatre  
Montserrat Rius, investigadora pre-doc  
Nieves González, investigadora pre-doc

**Antecedents:**

Definició de violència contra les dones, segons la Conferència de Beijin ONU (1995) és: "Qualsevol acte de violència basat en el gènere que té com a resultat, o és probable que tingui com a resultat, uns danys o patiments físics, sexuals i psicològics, incloent les amenaces dels actes esmentats, la coacció o privació de la llibertat, tant en la vida pública com en la privada".

Definició de dany psicològic feta servir per Echeburúa i Col. El dany psicològic es refereix, per una banda, a les lesions psíquiques agudes produïdes per un delict violent que, en alguns casos poden remetre amb el pas del temps, el suport social o un tractament psicològic adequat; i de l'altra, a les seqüèlies emocionals que persisteixen en la persona de manera crònica com a conseqüència del fet patit i que interfereixen negativament en la seva vida quotidiana. En un i altre cas, el dany psíquic és la conseqüència d'un fet negatiu que desborda la capacitat d'afrontament i d'adaptació de la víctima a la nova situació (Pynoos i altres, 1993).

**Localització:** Espanya

**Objectius:**

- Detectar les característiques diferencials de les dones que pateixen maltractament de les que no el pateixen, en els apartats següents:
  - Sociodemogràfics i biogràfics
  - Simptomàtics
  - Els trets i/o trastorns de la personalitat
- Detectar les diferències en l'afecció de les dones que pateixen maltractament enfocant de les que no en pateixen.
- Determinar la relació entre les característiques sociode-

mogràfiques, psicopatològiques i d'afecció en funció del tipus de maltractament que pateixin (físic / psicològic)

- Determinar si el tipus d'afecció està relacionat amb la resolució de situacions de maltractament en l'evolució als sis mesos.

**Població atesa:** 90.000 habitants.

**Pressupost:** 56.393,99 euros

**Finançament:** Institut Català de la dona, Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (AGAUR) i la Conselleria de Sanitat-Generalitat de Catalunya.

## 2. Estudi descriptiu sobre assetjament laboral en la població atesa als Centres de Salut Mental (Cerdanyola, Ciutat Vella, Cornellà, Esplugues i Gavà).

### Equip:

Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental

Àngels López-Petit, psicòloga clínica

Antonio Serrano, psiquiatre adjunt

Inmaculada del Castillo, psicòloga clínica

Cristina Ventura, psicòloga clínica

M. Rosa Coca, psicòloga clínica

Sonia Aparicio, psicòloga clínica

Dr. Enric Vicens, director àrea psiquiàtrica penitenciaria

### Antecedentes:

Durant els darrers anys estem assistint a un progressiu augment de la preocupació pel fenòmen conegut com assetjament moral, laboral o mobbing. Es tracta d'un fenòmen que s'expressa en l'àmbit de les relacions interpersonals dins les empreses i que, encara que no és nou, està prenent noves

característiques, finalitats, dimensions i conseqüències. En els darrers anys estem assistint a un augment de la preocupació social per aquest fenòmen que es reflexa en l'impacte als mitjans de comunicació.

### Localització:

Espanya

### Objectius:

- Valorar quantes persones de les que consulten al C.S.M., ho fan per problemes derivats de la seva feina. Valorar quantes d'aquestes pateixen assetjament laboral.
- Descriure les característiques sociodemogràfiques i de personalitat de les persones afectades per assetjament laboral i quines consultes fan als serveis especialitzats de salut mental.
- Descriure la intensitat dels símptomes d'ansietat i de depressió associats a les persones que pateixen assetjament laboral.
- Valorar les diferències socio-demogràfiques, psicopatològiques i de personalitat entre el grup que pateix assetjament laboral i el grup control.
- Determinar l'evolució, passat un any, de la situació socio-laboral i psicopatològica dels subjectes que pateixen assetjament laboral.

### Població atesa:

A Espanya, un estudi de la Universitat de Alcalá de Henares realitzat l'any 2001, indicava que hi havia més de 1,6 milions d'affectats, mentre que un treball posterior de la mateixa Universitat situava la xifra al voltant als 2,3 milions. A Catalunya, algunes estimacions sindicals situen la prevalença entre 200.000 i 300.000 persones.

**Pressupost:** 11.000 euros (3 anys)

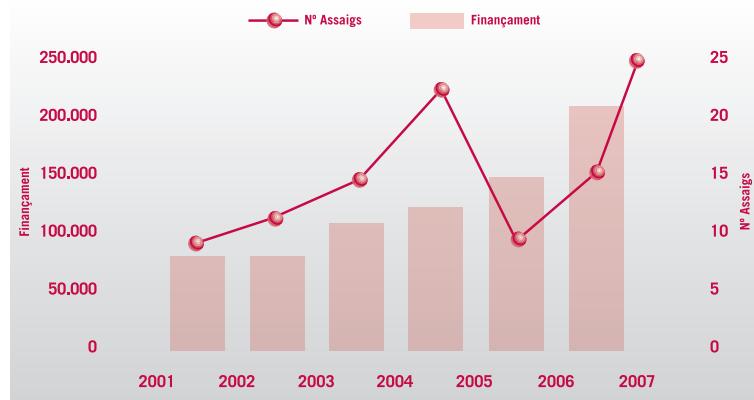
**Finançament:** Instituto Carlos III (FIS 04/2087)



## 7 Assaigs clínics

A partir de l'any 2006, la Fundació es va fer càrrec de la gestió i coordinació dels assaigs clínics, que es gestionaven de manera independent a cada centre de l'Orde Hospitalari.

Entre el 2001 i el 2007, s'ha comptabilitzat, en concepte d'assaigs clínics, per part dels centres vinculats a la Fundació, un total de 938.179 euros facturats.



## 8 Comitè Ètic d'Investigació Clínica

A partir de l'any 2006, la Fundació es va fer càrrec de la gestió i coordinació del Comitè Ètic d'Investigació Clínica. Aquesta gràfica mostra el nombre d'estudis aprovats pel Comitè Ètic d'Investigació Clínica en els darrers set anys.



## 9 Factor d'impacte de les publicacions

### Sumatori del factor d'impacte dels articles publicats

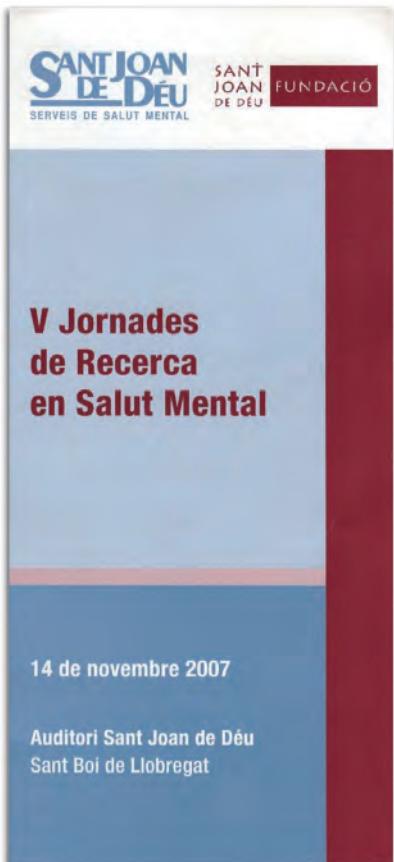
Sumatori del factor d'impacte dels 182 articles publicats.



# 10<sup>th</sup> Activitats de sensibilització

## 10.1 Participació en jornades

### V Jornades de Recerca en Salut Mental



El 14 de novembre la Fundació Sant Joan de Déu va organitzar a l'Auditori de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental a Sant Boi de Llobregat les V Jornades de Recerca en Salut Mental. La finalitat d'aquestes jornades és presentar una actualització sobre les investigacions més innovadores que s'estan portant a terme.

El Grup de Recerca en Salut Mental de la Fundació Sant Joan de Déu treballa en dues línies: l'esquizofrènia i l'epidemiologia. A les jornades hi havia taules de debat destinades a exposar els estudis que es desenvolupen en aquestes àrees.

En aquesta trobada va participar-hi el Dr. Luis San, cap del Servei de Psiquiatria Aguts de l'Hospital Sant Rafael de Barcelona; Dr. Fermín Mayoral, cap de la Secció Psiquiàtrica de l'Hospital Regional Universitario Carlos Haya de Málaga; Esther Pousa, psicòloga de la Corporació Sanitària Parc Taulí; Gmà. Pasqual Piles, superior provincial de Sant Joan de Déu, i Dr. Francesc Vilurbina, director mèdic de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, juntament amb altres professionals de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental.

### Jornada FECAFAMM "Apropant la recerca en salut mental a la societat"



La Federació Catalana d'Associacions de Familiars i Persones amb Problemes de Salut Mental (FECAFAMM), juntament amb la Fundació Sant Joan de Déu, van organitzar el 20 de setembre la jornada "Apropant la recerca en salut mental a la societat", que va tenir lloc al Nou Auditori ONCE de Barcelona. Aquesta jornada s'emmarcava dins la commemoració del Dia Mundial de la Salut Mental que es va celebrar el passat el 10 d'octubre.

A les conferències i taules rodones organitzades durant la jornada hi van participar experts en salut mental procedents de diversos centres d'Espanya i Portugal. Entre d'altres temes es va tractar la recerca en temes socials vinculats a l'atenció de les persones amb trastorn mental, els bancs de teixits neurològics, els trastorns bipolars o el trastorn límit de la personalitat.

### Jornada d'Infermeria: "Tenir cura de les persones dependents"

L'EUI Sant Joan de Déu va organitzar durant el mes de març la jornada "Tenir cura de les persones dependents; una realitat a través del temps". Dins els actes de la festivitat de Sant Joan de Déu, l'Escola Universitària d'Infermeria organitza cada any una jornada per compartir un espai de reflexió al voltant dels temes de més actualitat dins la professió.

En aquesta edició, l'escola va debatre sobre la dependència des de dues vessants. En primer lloc es va reflexionar sobre el nou model assistencial i el rol dels professionals que planteja la Llei de promoció de l'autonomia personal i l'atenció a les persones en situació de dependència. A més a més de tractar els nous reptes en dependència, també es van donar a conèixer les noves sortides laborals sorgides amb l'aprovació de la llei.

En segon lloc, es van exposar iniciatives i projectes que s'estan portant a terme en els diferents centres de Sant Joan de Déu. Professionals procedents de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, de Sant Joan de Déu-Serveis Sociosanitaris, de l'Hospital de Sant Boi i de l'Infantil d'Esplugues van donar a conèixer les seves experiències en aquest àmbit.

## 10.2 Actes i esdeveniments

### La Fundació Sergio García dóna 150.000 euros al Laboratori del Càncer del Desenvolupament

El jugador de golf Sergio García, a través de la seva Fundació, ha lliurat 150.000 euros per finançar la recerca oncològica que es porta a terme a l'Hospital Maternoinfantil de Sant Joan de Déu. Aquesta donació s'inscriu dins del conveni signat entre la Fundació Sergio García i la Fundació Científica de l'Associació Espanyola Contra el Càncer.

El projecte, dirigit pel Dr. Jaume Mora, cap d'Oncologia de l'Hospital Sant Joan de Déu, té com a objectiu millorar la classificació i el disseny de teràpies del neuroblastoma, el tumor extracranial més freqüent durant els quatre primers anys de vida.

Els tumors neuroblàstics són els tumors extracranials més freqüents de la infància i durant els 4 primers anys de vida representen el 40% de tots els tumors sòlids. Es tracta de tumors d'origen embrionari que es desenvolupen durant la vida fetal o durant l'inici de la postnatal a partir de cèl·lules immatures ja compromeses en la diferenciació del sistema nerviós perifèric.

### Caixa Manresa finança un projecte científic



El president de Caixa Manresa, Valentí Roqueta i el Superior Provincial de l'Orde Hospitalari Sant Joan de Déu, Gmà. Pasqual Piles, van signar un conveni segons el qual Caixa Manresa col·labora amb quasi 60.000 euros en la realització d'un projecte de recerca centrat en els canvis neurodegeneratius en el tractament de pacients fenilcetonúrics, impulsat per la Fundació Sant Joan de Déu.

El projecte vol estudiar els canvis degeneratius en el tractament de pacients fenilcetonúrics i la seva possible relació amb els àcids greixos poliinsaturats de cadena llarga. La fenilcetonúria pertany al grup d'errades congènites del metabolisme. Es tracta d'una malaltia hereditària que fins la implantació del diagnòstic precoç era la causa comuna de retard mental. La incidència de la forma clàssica de la malaltia és de 1:16.000 a Catalunya.

### Nit de la Visió de l'Associació Catalana de Cecs i Disminuïts Visuals (ACCDV)

L'Associació Catalana de Cecs i Disminuïts Visuals va organitzar el 24 de març a Barcelona un sopar per reunir socis, voluntaris i col·laboradors de l'entitat com també les persones o entitats premiades per la seva implicació amb les persones cegues o discapacitades visuals. Enguany, la Fundació Sant Joan de Déu va rebre el premi científic pel projecte de RetCam, detecció precoç en nadons amb problemes de vista.

#### Aquests van ser tots els guardonats del 2007:

**Premi Roc Boronat al polític més representatiu:** Anna Simó per la tasca a favor de les persones amb discapacitat visual quan era consellera del Departament de Benestar i Família de la Generalitat de Catalunya.

**Premi Rosa Gratacós:** Fundació Caixa Catalunya, per l'adaptació d'algunes exposicions temporals per a persones discapacitades visuals.

**Premi Rosa Gratacós:** Caixa Forum per l'adaptació d'algunes exposicions temporals per a persones discapacitades visuals.

**Premi Rosa Gratacós:** Museu d'Art de Girona, per l'adaptació del museu al sistema tàctil i també per les taules experimentals que poden descobrir-se a través dels diferents sentits. També hi ha un folletó informatiu en Braille.

**Premi Llorenç Blasi a l'audiodescripció:** Festival Internacional de FILMETS de Badalona per l'audiodescripció dels Filmets de Badalona

**Premi Llorenç Blasi a l'audiodescripció:** Gran Teatre del Liceu per l'audiodescripció de les òperes del Gran Teatre del Liceu

**Premi Llorenç Blasi a l'audiodescripció:** La Coordinadora de Subtitulació de TV3 per l'audiodescripció dels films que TV3 ofereix a través de la TDT

**Premi Voluntariat:** Jaume Forés Llasat per la col·laboració amb l'ACCDV quan ocupava el càrrec de Sotsdirector en la Subdirecció General d'Associacionisme i Voluntariat de la Generalitat de Catalunya.

**Premi Investigació:** Fundació Sant Joan de Déu pel projecte realitzat en el diagnòstic de retinopatia en el nen prematur (RetCam) i en el que l'ACCDV hi va col·laborar econòmicament pel desenvolupament del mateix.

**Premi Miquel Tormo per fer arribar la natura a les persones amb discapacitat visual:** Arnaldo Gil, president de l'Arxiu Històric Roquetes Nou Barris, per a la promoció de les excursions a la Muntanya de Collserola.

**Premi Joan Martí per fer arribar la natura a les persones amb discapacitat visual:** Alosa, Sons de la Natura, per apropar la natura en sons. Un cop fetes les gravacions es poden escoltar a través de CD's.

**Premi Albert de Jesús al llibre parlat:** Andrés Torres, Adjunt Gerent Centre Comercial L'Illa Diagonal i l'escriptor Màrius Serra per la iniciativa de realitzar en llibre parlat "La veritable Història de Harald Bluetooth" de Màrius Serra.

**Premi d'Accessibilitat:** Institut Municipal de Persones amb Discapacitat per la tasca realitzada a Barcelona en temes d'accessibilitat, oci, cultura, etc en favor de les persones amb discapacitat.

**Premi Joan Pallarés a Mitjans de Comunicació:** Programa "Tots per Tots" de COM Ràdio, per la difusió d'entitats de caire social i solidari.

**Premi Manuel Costa de Noves Tecnologies:** Jordi Fernández Nogués per ser un dels pioners en accessibilitat en noves tecnologies.



## Gala benèfica Sandra Rubí a Salou

El Teatre Auditori de Salou va acollir el mes de desembre una gala benèfica una gala benèfica de l'escola de dansa Sandra Rubí. Es van recaptar un total de 7.000 euros amb la venda d'entrades i donacions de diverses entitats del municipi. La quantitat recaudada es destinà al Laboratori de Recerca sobre el Càncer del Desenvolupament de l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

A la gala van participar un centenar d'alumnes de l'escola que van fer exhibicions de dansa clàssica, contemporània, dansa del ventre i hip-hop, a més es va comptar amb la presència dels sots-campions d'Espanya de hip-hop i de l'Escola Aisha de Tarragona.

## 7a Festa-Torneig Joan Petit Nens amb Càncer a Vilanova i la Geltrú

Vilanova i la Geltrú va celebrar el 20 de desembre la 7a festa-torneig Joan Petit Nens amb Càncer. Durant el matí va haver festa, xocolatada i jocs per al gran nombre de nens i pares que es van concentrar a la zona esportiva. El plat fort va ser a la tarda: més de 400 nens i nenes d'entre 3 i 6 anys, dels equips de diferents poblacions catalanes van jugar partidets en les quatre pistes habilitades al parquet del Pavelló Poliesportiu del Garraf a partir de dos quarts de quatre de la tarda. A la Ilotja, plena de gom a gom, presenciaven l'espectacle Joan Torner, president de la Fundació Joan Petit Nens amb Càncer, l'alcalde de Vilanova i la Geltrú, Joan Ignasi Elena; el regidor d'Esports, Salvador Becerra; el president del Consell de l'Esport de la Generalitat, Carles Macian, i altres regidors de l'Ajuntament vilanoví.

Després dels partidets, a les sis en punt de la tarda, va començar la cloenda de la festa solidària que va comptar amb la participació dels actors vilanovins Sergi López i Toni Albà, la companyia de L'Estaquirot i alguns dels elements del Carnestoltes vilanoví.

Els 62.000 euros recaptats durant aquest festivitat, mitjançant les aportacions de les empreses i entitats col·laboradores i de tota la població de Vilanova i la Geltrú, es destinaran al Laboratori d'Oncologia de Càncer Infantil de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues.

## 10.3 Revista digital I+C<sup>2</sup>: Innovació, Investigació, Ciència i Compromís

**Butlletí I+C<sup>2</sup> de la Fundació Sant Joan de Déu** Núm. 23 | Maig - Juny '07

**SANT JOAN DE DÉU FUNDACIÓ**

INVESTIGACIÓ, INNOVACIÓ, CIÈNCIA I COMPROMÍS info@fsjd.org

**«Volem establir línies de col·laboració entre els centres de l'Orde de Sant Joan de Déu»**

**Entrevista al Germà Jesús Etayo.** Segon conseller general de Sant Joan de Déu.

El Germà Jesús Etayo va ser escollit segon conseller general de l'Orde Hospitalari de Sant Joan de Déu el passat mes d'octubre. «Tota l'activitat que feia tan a nivell provincial com a Sant Joan de Déu Serveis de Salut Mental l'he deixat de cop i volta per iniciar una altra activitat totalment diferent, amb altres persones i en un altre lloc». Després de cinc mesos a Roma, ens parla de les seves noves responsabilitats i reptes que afronta en aquesta nova etapa. [+]

**L'ARTICLE DEL MES**

**Entrevista al Dr. Benedicto Crespo.** Psiquiatra de l'Hospital Universitari Marqués de Valdecilla.

**«Les tècniques de neuroimatge han suposat una revolució en l'estudi del cervell»**

«El desenvolupament de programes assistencials en fases inicials de psicosis permet augmentar l'adherència del tractament i minimitzar les recaigudes», explica. És el director del Programa d'Atenció a les Fases Iniciales de Psicosis (PAFIP), que va impulsar fa ja set anys. Aquest projecte permet tractar a tots els pacients amb un primer episodi psicòtic a Cantabria durant els tres primers anys de la malaltia i al mateix temps aprofundir en el seu estudi. [+]

**ENTREVISTES / ARTICLES**

**Entrevista a Jordi Cayetano.** Gerent de Sant Joan de Déu Serveis Sociosanitaris.

**«Atenem la gent gran malalta que sovint no vol ningú»**

Fa un any es va inaugurar Sant Joan de Déu Serveis Sociosanitaris, un centre nou i modern situat a Esplugues de Llobregat que dóna assistència a persones dependents que necessiten suport sanitari. Jordi Cayetano, gerent d'aquest centre, ens atén per explicar-nos el seu funcionament i mostrar-nos les instal·lacions. [+]

Durant l'any 2007 s'han editat un total de 4 números, consolidant un nombre de subscriptors de 1500.

Us animem a continuar llegint els propers continguts, a participar-hi i a consultar-los *on line* a través de la nostra web.

### I+C<sup>2</sup>: Un espai per compartir

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

**Subscriu't-hi:**  
<http://www.fsjd.org>



# 11 Activitat econòmica

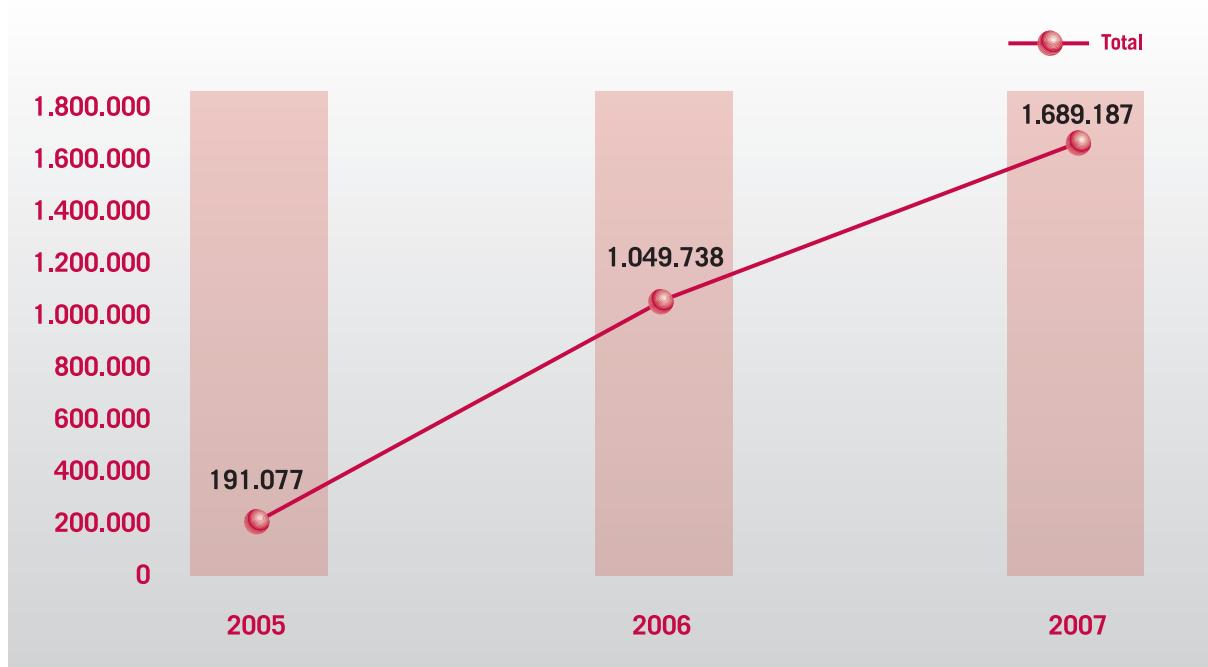
## 11.1 Balanç econòmic

<b>Actiu (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>B. Immobilitzat</b>	<b>123.420</b>	<b>19.793</b>
II. Immobilitzacions immaterials	0	2.551
IV. Altres immobilitzacions materials	120.862	17.241
V. Immobilitzacions financeres	2.558	0
<b>E. Actiu circulant</b>	<b>2.236.004</b>	<b>1.799.368</b>
II. Existències	0	649
III. Usuaris, patrocinadors i altres deutors de les activitats	661.411	228.282
VI. Tresoreria	1.574.592	1.570.437
<b>Total general (B+E)</b>	<b>2.359.424</b>	<b>1.819.161</b>
<b>Passiu (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>A. Fons propis</b>	<b>198.197</b>	<b>167.060</b>
I. Fons dotacionals	196.500	196.500
II. Fons especial	6.000	6.000
IV. Excedent d'exercicis anteriors	-35.440	-93.288
V. Excedent de l'exercici	31.137	57.849
<b>B. Ingressos a distribuir en diversos exercicis</b>	<b>1.825.396</b>	<b>1.294.830</b>
<b>E. Creditors a curt termini</b>	<b>335.831</b>	<b>357.270</b>
<b>I. Deutes amb entitats del grup i associades</b>	<b>147</b>	<b>147</b>
1) Deutes amb entitats del grup i associades	147	147
<b>II. Proveïdors i altres creditors</b>	<b>335.684</b>	<b>357.124</b>
1) Deutes per compres o prestacions de serveis	186.805	140.097
2) Administracions públiques	72.182	48.281
3) Altres deutes	28.958	149.760
4) Remuneracions pendents de pagament	47.740	18.986
<b>Total general (A+B+E)</b>	<b>2.359.424</b>	<b>1.819.161</b>

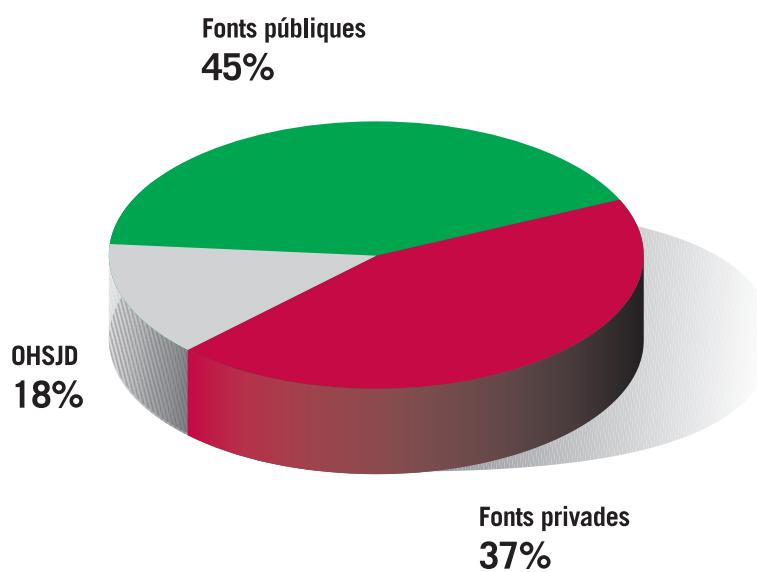
## 11.2 Compte de resultats

<b>Deure (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>A) Despeses</b>	<b>2.040.747</b>	<b>1.335.151</b>
2. Consums d'explotació	631.180	392.807
a) Consums de matèries primeres i matèries consumibles	285.860	198.741
b) Altres despeses externes	345.319	194.066
3. Despeses de personal	1.177.054	693.631
a) Sous, salaris i assimilats	924.203	540.843
b) Càrregues socials	252.851	152.788
4. Dotacions per a amortitzacions d'immobilitzat	22.508	68.342
5. Altres despeses	209.229	179.048
a) Serveis exteriors	199.804	170.771
b) Tributs	738	21
c) Altres despeses de gestió corrent	8.688	8.256
6. Variació de les provisió de les activitats	0	-600
I. Resultats positius d'explotació	0	35.167
II. Resultats financers positius	58.753	23.754
III. Resultats positius de les activitats ordinàries	31.913	58.921
12. Despeses extraordinàries		127
13. Despeses i pèrdues d'altres exercicis	649	1.923
IV. Resultats extraordinaris positius	31.137	57.849
V. Resultats positius abans d'impostos	31.137	57.849
VI. Resultats positiu de l'exercici	31.137	57.849
<b>Haver (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>B) Ingressos</b>	<b>2.071.885</b>	<b>1.393.000</b>
1. Ingressos de la Fundació per les activitats	1.554.354	1.334.630
b) Ingressos de promocions, patrocinadors i col·laboracions	476.537	325.930
e) Donacions i altres ingressos per activitats	1.112.865	1.008.700
f) Reintegraments de subvencions, donacions i llegats	-35.048	0
2. Altres ingressos	458.778	33.764
I. Resultats negatius d'explotació	26.840	0
3. Ingressos financers	58.753	23.754
II. Resultats financers negatius	0	0
III. Resultats negatius de les activitats ordinàries	0	0
7. Ingressos i beneficis d'altres exercicis	0	851
IV. Resultats extraordinaris negatius	776	1.072
V. Resultats negatius abans d'impostos	0	0
VI. Excedent negatius de l'exercici	0	0

### 11.3 Subvencions concedides durant l'any 2007



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



## 11.5 Informe Auditoria



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

### INFORME D'AUDITORIA DELS COMPTES ANUALS DE L'EXERCICI FINALITZAT EL 31 DE DESEMBRE DE 2007

Als Patrons de  
**FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU.**

- 1.- Hem auditat els comptes anuals de **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**, que comprenen el balanç de situació a 31 de desembre de 2007, el compte de resultats i la memòria corresponents a l'exercici anual clos en aquesta data, la formalització dels quals és responsabilitat dels Patrons de la Fundació. La nostra responsabilitat és expressar una opinió sobre aquests comptes anuals en conjunt basada en la feina efectuada segons les normes d'auditoria acceptades generalment, que requereixen l'examen mitjançant proves selectives de l'evidència justificativa dels comptes anuals i l'avaluació de la presentació, dels principis comptables aplicats i de les estimacions efectuades.
- 2.- Els Patrons presenten, a efectes comparatius d'acord amb la legislació mercantil, a més dels imports de l'exercici 2007 els corresponents a l'exercici anterior de cada partida del balanç i del compte de pèrdues i guanys. La nostra opinió es refereix als comptes anuals de l'exercici 2007, exclusivament. El 18 de juny de 2007 vam emetre l'informe d'auditoria sobre els comptes anuals de l'exercici 2006 on expressàvem una opinió favorable.
- 3.- La nostra opinió és que els comptes anuals adjunts de l'exercici 2007 expressen la imatge fidel del patrimoni i de la situació financer de **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**, a 31 de desembre de 2007, i dels resultats de les seves operacions i dels recursos que ha obtingut i ha aplicat durant l'exercici anual clos el mateix dia i que contenen la informació necessària i suficient per interpretar-los i comprendre's adequadament, en tots els aspectes significatius, segons els principis i les normes comptables acceptats generalment que són uniformes amb els aplicats en l'exercici anterior.
- 4.- L'informe de gestió adjunt de l'exercici 2007 conté les explicacions que els Patrons consideren oportunes i no és part integrant dels comptes anuals. Hem verificat que la informació comptable que conté concorda amb la dels comptes anuals de l'exercici 2007. La nostra feina com a auditors es limita a verificar l'informe de gestió amb l'abast que aquest paràgraf indica i no inclou la revisió d'informació diferent de l'obtinguda a partir dels registres comptables de **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**.

AUREN AUDITORS

M. Eugènia Bailach i Aspa  
Sòcia  
18 de juny de 2008.

COL·LEGI  
DE CENSORS JURATS  
DE COMPTES  
DE CATALUNYA

Membre exercent:  
AUREN AUDITORS  
BARCELONA, SA

Any 2008 Núm. 20/08/08810  
CÒPIA GRATUITA

.....  
Aquest informe està subjecte a  
la taxa aplicable estableguda a la  
Llei 44/2002 de 22 de novembre.  
.....

**AUREN AUDITORS BARCELONA**

# Índice

<b>1 Presentación</b>	48
<b>2 Introducción</b>	49
<b>3 Estructura Organizativa</b>	50
3.1. Patronato y Consejo Ejecutivo	50
3.2. Estructura	51
3.3. Comité Ético de Investigación Clínica	52
3.4. Equipo	52
<b>4 Objetivos</b>	53
<b>5 Orden Hospitalaria San Juan de Dios</b>	54
<b>6 Grupos de investigación</b>	55
6.1. Desarrollo neuronal y enfermedades metabólicas	55
6.2. Biología molecular de los tumores del desarrollo	60
6.3. Enfermedades infecciosas e inmunopatología infantil	63
6.4. Enfermedades de la edad adulta de origen fetal o en los primeros años de vida	68
6.5. Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos	72
6.6. Tecnologías sanitarias y resultados	77
<b>7 Ensayos Clínicos</b>	80
<b>8 Comité Ético de Investigación Clínica</b>	80
<b>9 Factor de impacto de publicaciones</b>	80
<b>10 Actividades de sensibilización</b>	81
10.1. Participación en Jornadas	81
10.2. Actos y acontecimientos	82
10.3. Revista Digital I+C <sup>2</sup>	84
<b>11 Actividad económica</b>	85
11.1. Balance económico	85
11.2. Cuenta de resultados	86
11.3. Subvenciones concedidas durante el año 2007	87
11.4. Desglose por tipología financiación de los ingresos por proyecto	87
11.5. Informe auditoría	88
<b>12 Agradecimientos</b>	103

# 1 Presentación



Foto Edifici docent: Enric Monte

La Fundación Privada para la Investigación y la Docencia San Juan de Dios tiene como objetivo crear un ámbito de actuación conjunto, dentro de los campos de la investigación y la docencia, en las áreas biomédica y asistencial. Esta tarea se realiza en colaboración con los centros de la Orden Hospitalaria de San Juan de Dios. Estamos comprometidos en que el espíritu de servicio y entrega acertada que tuvo San Juan de Dios, continúe viva en el tiempo.

La orientación de la Fundación durante este año, se ha centrado en la investigación. Dentro del área biomédica, se pretende ampliar el conocimiento científico, para conseguir mejorar la atención sanitaria de las personas que sufren problemas de salud. Es más: pretendemos que esto se realice con unas connexiones concretas. En primer lugar, la investigación ha de estar plenamente integrada dentro de la asistencia, teniendo en cuenta a las personas enfermas y a sus familiares. Además, debemos entender nuestras investigaciones como un proceso participativo e interdisciplinario, donde la interacción entre los profesionales y la sociedad, genere iniciativas enriquecedoras, que proporcionen una respuesta lo más acertada posible a las necesidades de las personas. Este año se han hecho importantes pasos en la colaboración de la Fundación con organizaciones y asociaciones de enfermos y sus familias. Remarcar también, que generalmente las personas enfermas presentan situaciones de fragilidad y por lo tanto debemos tener el máximo cuidado en los aspectos éticos que se generan alrededor de nuestras investigaciones.

El trabajo de la Fundación se enmarca dentro de la actividad de la Orden de San Juan de Dios, la cual, bajo el concepto de hospitalidad, procura acoger, atender y ayudar a las personas con un aspecto universal, teniendo consideración especial de las personas más vulnerables o con problemas de integración social o salud. Esta intención queda patente en nuestros centros asistenciales, hospitalares, servicios sociales y comunidades de religiosos, en nuestro país y en el extranjero. Se trata de centros plurales, con un compromiso social y a veces compartido con otras instituciones de carácter público o privado que asumen la misma visión y el mismo compromiso.

La investigación realizada, tiene como núcleo los problemas atendidos a nivel asistencial. Así, hemos intentado avanzar en el conocimiento y el tratamiento de los problemas de salud de los niños y adolescentes y hemos analizado cómo los problemas de salud mental impactan a las personas que sufren y a los que los rodean.

Finalmente, a través de estas líneas quiero también agradecer a los investigadores y colaboradores de nuestros centros su dedicación, esfuerzo y colaboración. La Fundación, es una herramienta que entre todos vamos construyendo para ponerla al servicio de todo, de manera que sea una ayuda y un estímulo para los profesionales y una mejora continua para las personas que atendemos, mediante los tratamientos y las prácticas asistenciales que se pueden ofrecer.

**Hno. Pascual Piles**

Presidente de la Fundación San Juan de Dios

## 2 Introducción

Os presentamos la memoria de la Fundación San Juan de Dios para la Investigación y la Docencia (FSJD) del año 2007. Esta memoria no sólo pretende recoger la actividad realizada por los investigadores, sino también presentar el conjunto de actuaciones realizadas para apoyar y potenciar la investigación de los centros de San Juan de Dios, especialmente el Hospital Sant Joan de Déu, Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental i el Hospital Comarcal de Sant Boi.

La investigación de la FSJD abarca 7 áreas de conocimiento, fundamentalmente en salud materno-infantil y salud mental, aunque también existen grupos que investigan en otros campos, entre las que querría destacar la investigación en poblaciones socialmente desfavorecidas. La investigación en nuestros centros la realizan, además de los profesionales de los centros de San Juan de Dios, 42 profesionales (investigadores, investigadores en formación y técnicos) contratados por la Fundación, que se integran en los grupos multidisciplinares de investigación formados por médicos, enfermeros, psicólogos, biólogos, matemáticos y físicos, entre otros. Un número significativo de profesionales se han incorporado durante el año 2007, entre los que quería señalar dos investigadores senior que inician dos líneas de investigación básica en esquizofrenia y diabetes.

Durante el año se han llevado a cabo 68 proyectos de investigación, de los que 60 han sido financiados por entidades españolas, 6 por la Unión Europea y 2 por otras instituciones internacionales. Además, se han llevado a cabo 28 ensayos clínicos. Quiero destacar de manera especial la voluntad de los grupos de fomentar el trabajo en red, que se hace patente en la pertenencia de estos en estructuras de investigación cooperativa impulsadas por el Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Sanidad). Durante el año 2007 se formó parte del CIBER de Enfermedades Raras y de las redes temáticas de Diabetes, Psiquiatría y Atención Primaria. Todo esto ha representado un aumento significativo, superior al 50% de los fondos dedicados a investigación. Este año el presupuesto de la FSJD supera los dos millones de euros. Uno de los objetivos en investigación es la diversificación del origen de los fondos, que este año ha sido de un 55% provenientes de entidades públicas y 45% de privadas. Este aumento de la actividad científica ha ido acompañado de un incremento de las publicaciones, superando el año 2007 182 los artículos, con un factor de impacto total de 265,494.

Además de fomentar las colaboraciones a nivel nacional, se están potenciando las colaboraciones internacionales, tanto a nivel de grupos como a nivel institucional. En el marco de la Unión Europea existen diversas colaboraciones en proyectos del 7º Programa Marco y el Programa de Salud Pública, ambos impulsados para la Comisión Europea. Además, este año ha puesto en marcha una iniciativa para crear una red de centros de investigación de San Juan de Dios a nivel europeo, que ha empezado a dar los primeros resultados en cuanto a la puesta en marcha de proyectos conjuntos.

El incremento de la actividad de investigación ha venido acompañada de una reestructuración y ampliación de los servicios de apoyo, siguiendo las directrices marcadas en el Plan Estratégico de Investigación de la FSJD 2007-2010. Querría destacar la Creación del Área de Gestión del Conocimiento, que nace con la intención de crear sinergias entre los diferentes centros de San Juan de Dios. Entre los proyectos que se han realizado durante el año 2007 está la creación de una biblioteca conjunta de la que formarán parte los hospitales de San Juan de Dios y la Escuela de Enfermería.

No quiero acabar esta presentación sin agradecer la ayuda de las personas que han hecho posible toda esta actividad. En primer lugar, a las personas que sufren alguna enfermedad y a sus familiares, que nos ayudan a entender mejor los problemas de salud y que colaboran en nuestros proyectos. También nos sentimos especialmente agradecidos por la ayuda de los donantes y voluntarios de la Fundación, que, con su esfuerzo y sus donaciones nos han proporcionado unos recursos que son primordiales para seguir haciendo investigación. Su apoyo nos aporta un valor añadido a nuestra labor, ya que así se pone de manifiesto que nuestro trabajo tiene eco en la sociedad. Finalmente, quiero agradecer al equipo de la Fundación y a todo el personal investigador su trabajo y dedicación, ya que ellos son los que finalmente permiten la concreción de todos nuestros esfuerzos.

**Josep Maria Haro**

Director de la Fundación San Juan de Dios

# **3 Estructura organizativa**

## **3.1 Patronato, Consejo Ejecutivo y Consejo Asesor**

### **Patronato**

- Hno. Pascual Piles,  
superior provincial de la Orden Hospitalaria  
de San Juan de Dios, presidente
- Hno. Joaquim Erra,  
Orden Hospitalaria de San Juan de Dios, vicepresidente
- P. Francisco Álvarez, religioso de Sant Camil †
- Dr. Manuel del Castillo, gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Esplugues de Llobregat
- Ilma. Sra. Pilar Díaz, alcaldesa de Esplugues de Llobregat (desde junio)
- Ilmo. Sr. Lorenzo Palacín,  
alcalde de Esplugues de Llobregat (hasta junio)
- Dr. Josep Ganduxé,  
gerente del Institut Català de la Salut
- Sra. Amelia Guilera,  
directora de la Escola Universitària d'Infermeria  
Sant Joan de Déu
- Sra. Natalia Pérez,  
directora financiera del Hospital Sant Joan de Déu  
de Esplugues de Llobregat
- Sr. Francesc Pérez,  
gerente de Sant Joan de Déu-Servicios de Salut Mental  
de Sant Boi de Llobregat
- Dr. Jaume Pérez Payarols,  
director médico del Hospital Sant Joan de Déu de  
Esplugues de Llobregat
- P. Enric Puig,  
secretario general de la Fundació Escola Cristiana de  
Catalunya
- Dra. Rosa Ramon,  
gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Sant Boi  
de Llobregat
- Excmo. i Mgfoc. Sr. Marius Rubiralta,  
rector de la Universitat de Barcelona con voto delegado en  
el Excm. Sr. Marçal Pastor, vicerrector de investigación de  
la Universitat de Barcelona
- Sra. Antonia Sans,  
jefa de formación, docencia, calidad e investigación  
de Althaia-Red Assistencial. Manresa
- Sra. Núria Terribas,  
directora del Institut Borja de Bioètica  
(Universitat Ramon Llull)

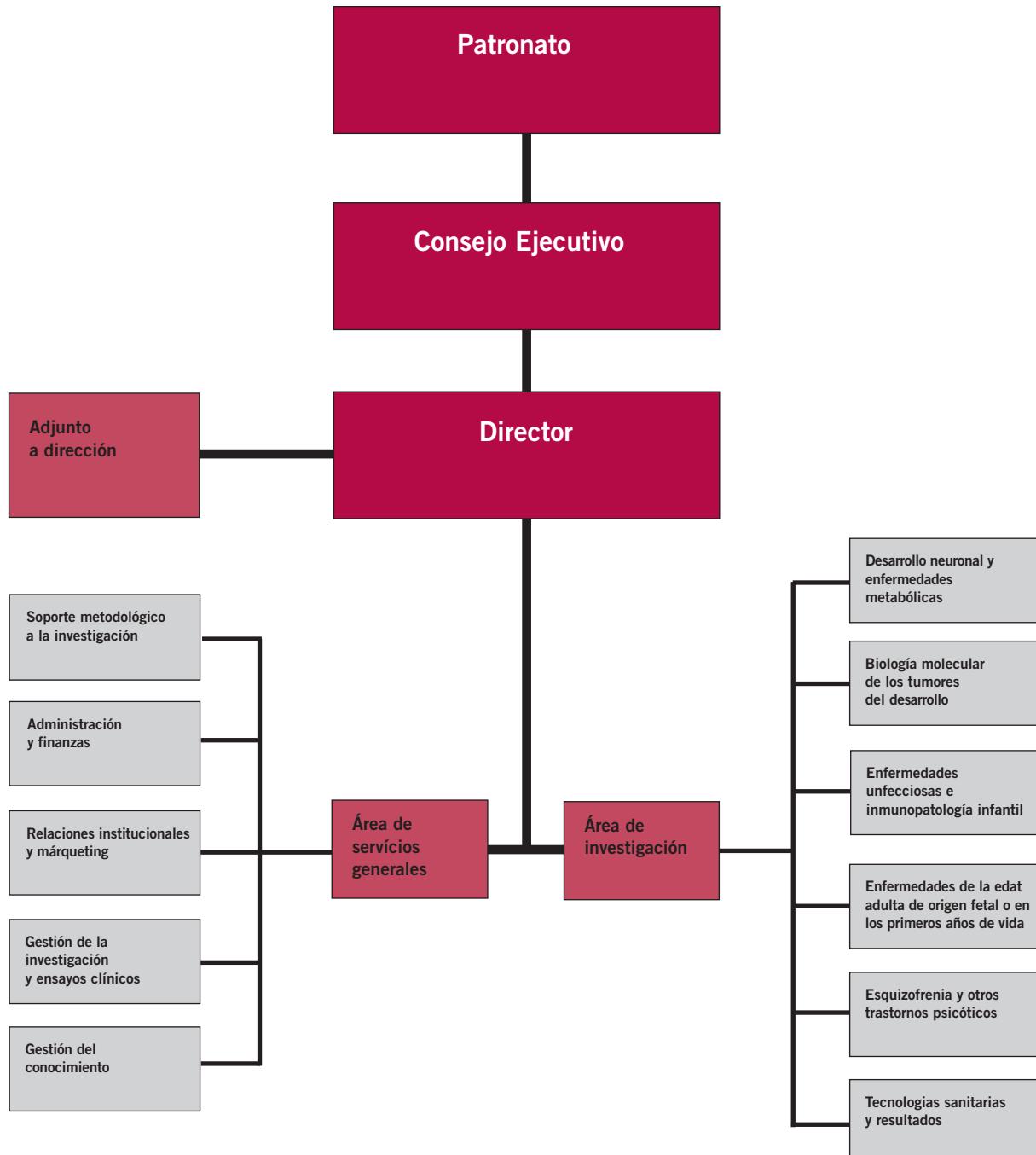
### **Consejo Ejecutivo**

- Hno. Joaquim Erra,  
Orden Hospitalaria de San Juan de Dios
- Sra. Amelia Guilera Roche,  
directora de la Escola Universitària d'Infermeria Sant  
Joan de Déu.
- Excm. Sr. Marçal Pastor,  
vice-rector de investigación de la Universitat de Barcelona
- Sra. Natàlia Pérez,  
directora financiera del Hospital Sant Joan de Déu  
de Esplugues de Llobregat.
- Dr. Jaume Pérez Payarols,  
director médico del Hospital Sant Joan de Déu  
de Esplugues de Llobregat.
- Sra. Núria Terribas,  
directora del Institut Borja de Bioètica  
(Universitat Ramon Llull)
- Dr. Josep M Haro,  
director de la Fundación San Juan de Dios

### **Consejo Asesor**

- Dr. Francesc Abel i Fabre, S.J.,  
presidente del Institut Borja de Bioètica  
(Universitat Ramon Llull)
- Dr. Isidre Ferrer Abizanda,  
director del Instituto de Neuropatología de la Universitat  
de Barcelona.
- Sr. Juan José López Burniol,  
notario
- Dr. Guillem López Casasnovas,  
decano de la facultat Ciencias Económicas y  
Empresariales de la Universitat Pompeu Fabra
- Sr. Jose Jerónimo Navas Palacios,  
director del Programa de Centros de Investigación  
del Departamento de Salud de la Generalitat de Catalunya
- Dr. Romà Pallarés,  
director científico del Instituto de Investigación Biomédica  
de Bellvitge.
- Sr. Joan Pons Ràfols,  
Agencia de Evaluación Tecnológica e Investigación Médicas.  
Generalitat de Catalunya
- Dr. Francesc Torralba,  
doctor en Filosofía y Teología, profesor de la Universitat  
Ramon Llull y colaborador del Institut Borja de Bioètica
- Dr. Jose Luis Vázquez Barquero,  
catedrático de Psiquiatría de la Universidad de Cantabria
- Dr. José M. Palacios,  
director Agencia de Valorización y Comercialización de  
los Resultados de la Investigación (AVCRI)

### 3.2 Estructura



### 3.3 Comité Ético de Investigación Clínica

- Dra. Carmen Fàbrega, presidenta jefa del Servicio de Farmacia HSJD
- Hno. Jesús Pineda, secretario
- Dr. Francesc Abel i Fabre, S.J., presidente del Institut Borja de Bioètica (Universitat Ramon Llull)
- Hno. Fernando Aguiló, Superior del Hospital Sant Joan de Déu
- Dr. Jaume Autonell, coordinador de la Unidad de Docencia y Formación de Sant Joan de Déu-Servicios de Salut Mental
- Dr. Joan Camacho, jefe de la Sección de Nefrología del Hospital Sant Joan de Déu
- Rosario Cintora, supervisora de la Unidad de corta estancia en la Hospitalización infantil del Hospital Sant Joan de Déu
- Àngel del Campo, jefe del Servicio de atención al cliente del Hospital Sant Joan de Déu
- Dra. Beatriz del Pino, farmacéutica de Sant Joan de Déu- Servicios de Salut Mental
- Dr. Pau Ferrer, farmacólogo Clínico del Hospital de Bellvitge
- Sabel Gabaldón, jefe de sección del Servicio de Psiquiatría y Psicología del Hospital Sant Joan de Déu
- Dr. Josep M Haro, director Fundación San Juan de Dios
- Hno. Miguel Martín, sacerdote del Hospital Sant Joan de Déu
- Dr. Jaume Pérez, presidente del Comité de Investigación del Hospital Sant Joan de Déu
- Joan M. Pérez, abogado
- Dra. Anna Maria Plaza, adjunta del Servicio de Inmunoalergia del Hospital Sant Joan de Déu.
- Dr. Bernabé Robles, adjunto del Servicio de Medicina Interna, Unidad de Neurología del Hospital de Sant Boi
- Dr. Joan Roca, adjunto del Servicio de Pediatría del Hospital Sant Joan de Déu
- Editha Tacbas, secretaria administrativa

### 3.4 Equipo

#### Área de servicios generales

- **Director**  
Dr. Josep Maria Haro
- **Adjunta a direcció**  
Laia Lagunas (a partir de septiembre)
- **Área de Administración y Finanzas**  
Jorge Maurel (hasta mes de junio)  
Clara Goula (a partir de junio)  
Rosa Morales
- **Área de Relaciones Institucionales y Màrqueting**  
Mercè Tura  
Marta Barba  
Irene Camacho
- **Área de Apoyo a la Investigación**  
Marta López (hasta agosto)  
Editha Tacbas
- **Área de Apoyo a la Investigación - apoyo metodológico**  
Susana Ochoa  
David Suárez
- **Área de Gestión del Conocimiento HSJD**  
Gemma Prat (hasta febrero)  
Ana María Merino (a partir de febrero)
- **Secretaria**  
Jessica Laragnou

#### Comités de investigación

##### Hospital Sant Joan de Déu

- Dr. Jaume Pérez
- Prof. Luis Morales
- Prof. M. A. Martín Mateos
- Prof. Emilio Fernández
- Prof. Rafael Jiménez
- Prof. Justo Callejo
- Prof. Josep M. Laïlla
- Dra. Asteria Albert
- Dr. Rafael Artuch
- Dr. Jaume Mora
- Dra. Lourdes Ibañez
- Prof. Jaume Campistol
- Dr. Josep M. Haro
- Sra. Laia Lagunas
- Sra. Editha Tacbas

##### Hospital de Sant Boi

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

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

- Dr. Josep M. Haro
- Dra. Susana Ochoa
- Dr. José Ángel Alda
- Dr. Jaume Autonell
- Sra. Gemma Escuder
- Sra. Alexandrina Foix
- Sr. Francisco Martínez
- Dr. Lluís Mauri
- Dr. Aitor Miñambres
- Dra. Judit Usall
- Sra. Elena Romero

# <sup>4</sup> Objetivos

- 1 Realizar el Plan estratégico de la investigación**
- 2 Impulsar la investigación en el área social**
- 3 Proporcionar formación en investigación**
- 4 Crear una estructura de apoyo al investigador que realiza ensayos clínicos**
- 5 Dar apoyo al proyecto Agora, de intranet provincial, y usarla como herramienta de comunicación con el investigador**
- 6 Revisar y definir el posicionamiento de la Fundación San Juan de Dios dentro del marco de investigación y su proyección en el sector.  
Desarrollar el plan de comunicación**
- 7 Crear un plan relacional con donantes**
- 8 Impulsar la coordinación, conjuntamente con el Hospital Sant Joan de Déu, la Escuela de Enfermería y Sant Joan de Déu-Servicios de Salut Mental, de todas las bibliotecas adscritas a la Orden**



# 5º Orden Hospitalaria

La restauración de la Orden en España empieza con la fundación del primer Hospital San Juan de Dios en Barcelona el año 1867. Sigue, sin interrupción, una larga lista de nuevos hospitales extendidos por todo el territorio hispanoamericano.

Los hermanos de San Juan de Dios, juntamente con los profesionales, benefactores y voluntarios, forman un grupo de personas comprometidas que:

- Trabajan en Hospitales y Centros propios y colaboran con la asistencia del país, en la prestación de los servicios a los ciudadanos.
- Aceptan los Centros Asistenciales que se les confían, siempre y cuando estén de acuerdo con los principios de la identidad.
- Crean Centros u Organizaciones, no previstos por las administraciones de los países, en favor de los marginados de la sociedad.
- Se introducen en lugares donde la pobreza es evidente y hacen frente a sus necesidades.
- Colaboran con otras instituciones introducidas, igual que la Orden Hospitalaria, en la promoción de una vida más digna, para contribuir en la mejora de la salud pública.

Internamente, la Orden está organizada en provincias religiosas, que se entienden como un conjunto de comunidades locales que bajo la orientación de un gobierno provincial mantienen un ámbito autónomo de vida y trabajo apostólico. En algunos casos pueden coincidir con la demarcación de países y en otros no.

La Fundación Sant Joan de Déu colabora directamente en la provincia de Aragón, en la que podemos encontrar diferentes centros entre hospitales, albergues y centros asistenciales. Su ámbito territorial abarca las comunidades autónomas de Aragón, Baleares, Catalunya, Murcia, Navarra, Valencia y Madrid

## Centros

Obra Social
Hospital Sant Joan de Déu
Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental
Sant Joan de Déu-Serveis Socials
Sant Joan de Déu-Serveis Socials
Hospital San Juan de Dios
Hospital San Juan de Dios
Hospital Sant Joan de Déu
Hospital de Sant Boi
Centre Assistencial St. Joan de Déu
Asociación Voluntarios San Juan de Dios
Hospitalia
Comunitat de barri

## Localidades

Esplugues de Llobregat
Esplugues de Llobregat
Sant Boi de Llobregat
Barcelona
València
Pamplona
Saragossa
Palma de Mallorca
Sant Boi de Llobregat
Almacelles
Madrid
Sant Antoni Vilamajor
Sant Vicenç dels Horts

## Fundaciones

Sant Joan de Déu-Serveis Sociosanitarios
Fundación Jesús Abandonado
Fundación Instituto San José
Fundació Althaia
EUI Sant Joan de Déu
Fundació Germà Tomàs Canet
Fundació Germà Benito Menni
Fundació Sant Joan de Déu
Fundación Juan Ciudad
Fundación Tobías
Fundación Salud para todos

Esplugues de Llobregat
Múrcia
Madrid
Manresa
Esplugues de Llobregat
Sant Boi de Llobregat
Sant Boi de Llobregat
Esplugues de Llobregat
Madrid
Saragossa
Madrid

## Fundaciones participadas por la Orden

Institut Borja de Bioètica
Fundació Bayt al Thaqafa
Fundació Mambré
Fundació Marianao
Fundación El Buen Samaritano
Fundació Hospital Sant Pere Claver
Projecte Mosaic

Esplugues de Llobregat
Barcelona
Barcelona
Sant Boi de Llobregat
Madrid
Barcelona
Manresa

# 6 Grupos de investigación

La investigación de los centros de San Juan de Dios está organizada por líneas o áreas del conocimiento. Presentamos la estructura, los investigadores que las integran, las principales publicaciones y los proyectos activos de las tres principales líneas de investigación del año 2006.

## 6.1 Desarrollo neuronal y enfermedades metabólicas



Grupo de investigación de desarrollo neuronal y enfermedades metabólicas

### Coordinadores: Prof. Jaume Campistol y Dr. Rafael Artuch

Pretende estudiar las bases fisiopatológicas de las enfermedades neurológicas y, en concreto, analizar las diversas proteínas de membrana responsables de la mayoría de distrofias musculares, los mecanismos antioxidantes en diferentes patologías neurológicas y las enfermedades mitocondriales y el metabolismo de los aminoácidos en la fenilcetonuria (PKU), y en la homocistinuria, y en la hiperhomocisteinemia. Este grupo de investigación se ha integrado dentro del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).

#### Antioxidantes

**Coordinador:** Artuch, R.

**Equipo:** Vilaseca, M.A.; Campistol, J.; Pineda, M.; Iriondo, M.; Krauel, X.; Lambruschini, N.; Gómez, L.; Fortuny, C.

Se analizan los mecanismos antioxidantes en el plasma y en las células sanguíneas, y se valora también el grado de estrés oxidativo, en diferentes patologías que pueden cursar con un aumento del estrés oxidativo.

#### Distrofias musculares en la infancia

**Coordinador:** Colomer, J.

**Equipo:** Nascimento, A; Cusí, V; Jiménez Mallebrera, C; Corbera, J; Artuch, R.

Se analizan las diferentes proteínas de membrana, responsables de la mayoría de distrofias musculares, en particular del a-distroglican, así como su interacción mediante el uso de anticuerpos monoclonales específicos.

#### Enfermedades mitocondriales

**Coordinadora:** Pineda, M.

**Equipo:** Vilaseca, M.A.; Artuch, R; O'Callaghan, M.

Las enfermedades del metabolismo energético mitocondrial presentan una expresión fenotípica multisistémica en la edad pediátrica. La aplicación de un protocolo clínico, bioquímico,

anatomopatológico y genético para la selección y el estudio en profundidad de estos pacientes, así como la correlación fenotípico-genotípico de los casos ya diagnosticados, aporta una información sustancial para su conocimiento. La participación y la colaboración en la Red Española de enfermedades mitocondriales (Mitocon-España) nos ayuda en el estudio de estos enfermos.

En un futuro próximo las posibilidades de participar en el Proyecto de I+D+i de Genómica de Enfermedades Raras, MITO - HSJD, todavía nos facilitará sus estudios futuros.

#### Metabolismo de los aminoácidos:

**Coordinadores:** Campistol, J; Vilaseca, MA.

**Equipo:** Artuch, R; Pineda, M; García Cazorla, A; Lambruschini, N; Fusté, E; Pérez Dueñas, B; Gómez López, L; Gutiérrez, A.

- *Homocistinuria, Hiperhomocisteinemia:* La homocistinuria es un error congénito del metabolismo de la homocisteína que puede ser causado por la deficiente actividad de diversos enzimas implicados en su metabolismo. Tanto la homocistinuria como la hiperhomocisteinemia son factores de riesgo independiente de accidentes vasculares prematuros. El conocimiento de las causas de hiperhomocisteinemia, así como la posibilidad de corregirla mediante suplementación vitamínica, presentan un gran interés para la prevención de los accidentes vasculares.

Algunas mutaciones leves de estos enzimas y también factores adquiridos (nutricionales, iatrogénicos, etc.) pueden ser causa de hiperhomocisteinemia moderada (cerebrovaculares, cardiovasculares) y desde la edad infantil así como complicaciones obstétricas.

- **Fenilcetonuria (PKU):** La fenilcetonuria es un error congénito del metabolismo de la fenilalanina, que causa elevadas concentraciones de este aminoácido en tejidos y líquidos biológicos. El tratamiento precoz basado en una dieta restringida en fenilalanina evita el grave deterioro del desarrollo cognitivo. La calidad del tratamiento nutricional es una condición indispensable para un buen pronóstico. El estudio de diversos factores nutricionales (vitaminas, oligoelementos, sustancias antioxidantes), que pueden estar disminuidas por las dietas especiales, así como del estrés oxidativo que se podrían derivar, resultan de especial interés para explicar las alteraciones neuropsicológicas que muestran estos pacientes. El estudio de nuevas estrategias de tratamiento es indispensable por la calidad asistencial, así como por el conocimiento de las bases metabólicas de la enfermedad.

## Publicaciones

- Donati F, Gobbi G, Campistol J, Rapatz G, Daehler M, Sturm Y, Aldenkamp AP. Oxcarbazepine Cognitive Study Group. The cognitive effects of oxcarbazepine versus carbamazepine or valproate in newly diagnosed children with partial seizures. *Seizure* 2007; 16 (8): 670-9
- García Vicente S, Yraola F, Martí L, González Muñoz E, García Barrado MJ, Cantó C, Abella A, Bour S, Artuch R, Sierra C, Brandi N, Carpéné C, Moratinos J, Camps M, Palacín M, Testar X, Gumà A, Albericio F, Royo M, Mian A, Zorzano A. Oral insulin-mimetic compounds that act independently of insulin. *Diabetes* 2007; 56 (2): 486-93. **Factor impacto: 8,028**
- Sebastiani G, Simó M, Luaces C, Pineda M, García García JJ. Amnesia global transitoria: una entidad infrecuente en la infancia. *Acta Pediatr Esp* 2007; 65: 409-12
- Vilaseca MA, Artuch R, Bauzá FR, Pineda M, García A, Campistol J. Diagnóstico diferencial de la hiperhomocisteína en pediatría. *Quím Clín* 2007; 26 (4): 191-5
- Sandberg D, Navarro R, Blanch J, Ragheb J. Anomalous venous drainage preventing safe posterior fossa decompression in patients with Chiari malformation Type I and multisutural craniosynostosis. *J Neurosurg* 2007; 106 (6 suppl Pediatrics): 490-4 **Factor impacto: 2,446**
- Arias A, Corbella M, Fons C, Sempere A, García Villoria J, Ormazábal A, Poo P, Pineda M, Vilaseca MA, Campistol J, Briones P, Pampols T, Salomons GS, Ribes A, Artuch R. Centre for Biomedical Research on Rare Diseases (CIBERER) Instituto de Salud Carlos III. Creatine transporter deficiency: prevalence among patients with mental retardation and pitfalls in metabolic screening. *Clin Biochem* 2007; 40 (16-17): 1328-31 **Factor impacto: 2,331**

- Campistol J, Arias A, Poo P, Pineda M, Hoffmann M, Vilaseca MA, Artuch R, Ribes A. Deficiencia del transportador de creatina cerebral: una enfermedad neurometabólica infradiagnosticada. *Rev Neurol* 2007; 44 (6): 343-7

### Factor impacto: 0,391

- García Cazorla A, Serrano M, Pérez Dueñas B, González V, Ormazábal A, Pineda M, Fernández Álvarez E, Campistol J, Artuch R. Secondary abnormalities of neurotransmitters in infants with neurological disorders. *Dev Med Child Neurol* 2007; 49 (10): 740-4 **Factor impacto: 2,008**

- Montero R, Pineda M, Aracil A, Vilaseca MA, Briones P, Sánchez-Alcázar JA, Navas P, Artuch R. Hospital Sant Joan de Déu. Clinical, biochemical and molecular aspects of cerebellar ataxia and Coenzyme Q10 deficiency. *Cerebellum* 2007; 6 (2): 118-22 **Factor impacto: 2,123**

- Ribasés M, Serrano M, Fernández Álvarez E, Pahisa S, Ormazábal A, García Cazorla A, Pérez Dueñas B, Campistol J, Artuch R, Cormand B. A homozygous tyrosine hydroxylase gene promoter mutation in a patient with dopa-responsive encephalopathy: Clinical, biochemical and genetic analysis. *Mol Genet Metab* 2007 (preprint) **Factor impacto: 2,371**

- Serrano M, Ormazábal A, Pérez Dueñas B, Artuch R, Coroleu W, Krauel J, Campistol J, García Cazorla A. Perinatal asphyxia may cause reduction in CSF dopamine metabolite concentrations. *Neurology* 2007; 69 (3): 311-3 **Factor impacto: 5,690**

- Català-Temprano A, Claret Teruel G, Cambra FJ, Pons Odona M, Noguera A, Palomeque A. Intracranial pressure and cerebral perfusion pressure as risk factors in children with traumatic brain injuries. *J Neurosurg* 2007; 106 (6 Suppl): 463-6 **Factor impacto: 2,446**

- Karall D, Haberlandt E, Scholl Burgi E, Baumgartner S, Naudó M, Martorell L. Homozygosity for MECP2 gene in a girl with classical Rett syndrome. *Eur J Med Genet* 2007; 50 (6): 465-8 **Factor impacto: 1,614**

- Martorell L, Cobo AM, Baiget M, Naudó M, Poza JJ, Parra J. Prenatal diagnosis in myotonic dystrophy type 1. Thirteen years of experience: implications for reproductive counselling in DM1 families. *Prenat Diagn* 2007; 27 (1): 68-72 **Factor impacto: 1,640**

- Muller JS, Herczegfalvi A, Vilchez JJ, Colomer J, Bachinski LL, Mihaylova V, Santos M, Schara U, Deschauer M, Shevell M, Poulin C, Dias A, Soudo A, Hietala M, Aarimaa T, Krahe R, Karcagi V, Huebner A, Beeson D, Abicht A, Lochmüller H. Phenotypical spectrum of DOK7 mutations in congenital myasthenic syndromes. *Brain* 2007 (preprint) **Factor impacto: 7,535**

- Urreizti R, Asteggiano C, Vilaseca MA, Corbella E, Pinto Sala X, Grinberg Vaisman D, Balcells Comas S. Universitat de Barcelona. A CBS haplotype and a polymorphism at the MSR gene are associated with cardiovascular disease in a Spanish case-control study. *Clin Biochem* 2007; 40 (2): 864-8 **Factor impacto: 2,331**

- Artuch R, García Cazorla A. St James's University Hospital. Clinical and molecular phenotype of Aicardi-Goutières syndrome.

me. Am J Hum Genet 2007; 81 (4): 713-25

**Factor impacto: 12,629**

- Navarro R, Javahery R, Levi A. Infrathyroid muscle flap for pharyngeal fistulae after cervical spine surgery: a novel approach-report of six cases. Eur Spine J 2007 (preprint)

**Factor impacto: 1,824**

- Navarro R, Alonso I, Costa JM. Relevance of surgical strategies for the management of paediatric Chiari type I malformation. Childs Nerv Syst 2007 (preprint) **Factor impacto: 0,957**
- Rodríguez Rodríguez CM, Pineda M, Duque R, Cormier-Daire V. Síndrome de Dyggve-Melchior-Claussen, dificultad en su diagnóstico por similitud con la enfermedad de Morquio. Neurología 2007; 22 (2): 126-9 **Factor impacto: 0,571**

- Sandberg D, Navarro R, Blanch J, Ragheb J. Anomalous venous drainage preventing safe posterior fossa decompression in patients with Chiari malformation Type I and multisutural craniosynostosis. J Neurosurg 2007; 106 (6 Suppl Pediatrics): 490-4 **Factor impacto: 2,446**

Solivera J, Navarro R, Costa JM. Orbital emphysema after endoscopic third ventriculostomy and posterior fossa surgery in the sitting position. Childs Nerv Syst 2007; 23 (1): 27-9

**Factor impacto: 0,957**

- Trenchs V, Curcoy A, Navarro R, Pou J. Subdural haematomas and physical abuse in the first two years of life. Pediatr Neurosurg 2007; 43 (5): 352-7 **Factor impacto: 0,972**
- Campistol J, Arias A, Poo P, Pineda M, Hoffmann M, Vilaseca MA, Artuch R, Ribes A. Deficiencia del transportador de creatina cerebral: una enfermedad neurometabólica infradiagnosticada. Rev Neurol 2007; 44 (6): 343-7

**Factor impacto: 0,391**

- Claret Teruel G, Palomeque A, Cambra FJ, Català-Temprano A, Noguera A, Costa JM. Hospital Sant Joan de Déu. Severe head injury among children: computed tomography evaluation as a prognostic factor. J Pediatr Surg 2007; 42 (11): 1903-6

**Factor impacto: 1,109**

- Duarte S, Sanmartí FX, González V, Pérez Dueñas B, Ormazábal A, Artuch R, Campistol J, García Cazorla A. Cerebrospinal fluid pterins and neurotransmitters in early severe epileptic encephalopathies. Brain Dev 2007 (preprint)

**Factor impacto: 1,598**

- Fons-Estupiñá MC, Poo P, Colomer J, Campistol J. Secuencia de Moebius: hallazgos clinicoradiológicos. Rev Neurol 2007; 44 (10): 583-8 **Factor impacto: 0,391**

- García Cazorla A, Serrano M, Pérez Dueñas B, González V, Ormazábal A, Pineda M, Fernández Álvarez E, Campistol J, Artuch R. Secondary abnormalities of neurotransmitters in infants with neurological disorders. Dev Med Child Neurol 2007; 49 (10): 740-4 **Factor impacto: 2,008**

- Lasuen del Olmo N, Palomeque A. Convulsiones en el paciente pediátrico. Jano 2007; 1653: 32-7

- López Laso E, Camino R, Mateos ME, Pérez Navero JL, Ochoa JJ, Lao-Villadóniga JL, Ormazábal A, Artuch R. Hospital Reina Sofía. Dopa-responsive infantile hypokinetic rigid syndrome due to dominant guanosine triphosphate cyclohydrolase

1 deficiency. J Neurol Sci 2007; 256 (1-2): 90-3

**Factor impacto: 2,412**

- Muller JS, Herczegfalvi A, Vilchez JJ, Colomer J, Bachinski LL, Mihaylova V, Santos M, Schara U, Deschauer M, Shevell M, Poulin C, Dias A, Soudo A, Hietala M, Aarimaa T, Krahe R, Karcagi V, Huebner A, Beeson D, Abicht A, Lochmüller H. Phenotypic spectrum of DOK7 mutations in congenital myasthenic syndromes. Brain 2007 (preprint) **Factor impacto: 7,535**

- Pascual SI, Herrera A, Poo P, García Aymerich V, Aguilar Barberá M, Bori Fortuny I, García Ruiz PJ, Garreta R, Lanzas G, De Miguel I, Miquel F, Vivancos F. Grupo Español de Espasticidad. Guía terapéutica de la espasticidad infantil con toxina botulínica. Rev Neurol 2007; 44 (5): 303-9

**Factor impacto: 0,391**

- Ramaekers VT, Sequeira JM, Artuch R, Blau N, Temudo T, Ormazábal A, Pineda M, Aracil A, Roelens F, Laccone F, Quadrado EV. University Hospital Aachen. Folate receptor autoantibodies and spinal fluid 5-methyltetrahydrofolate deficiency in rett syndrome. Neuropediatrics 2007; 38 (4): 179-83

- Ribasés M, Serrano M, Fernández Álvarez E, Pahisa S, Ormazábal A, García Cazorla A, Pérez Dueñas B, Campistol J, Artuch R, Cormand B. A homozygous tyrosine hydroxylase gene promoter mutation in a patient with dopa-responsive encephalopathy: Clinical, biochemical and genetic analysis. Mol Genet Metab 2007 (preprint) **Factor impacto: 2,371**

- Sánchez-Carpintero Abad R, Sanmartí FX, Serratosa Fernández JM. Genetic causes of epilepsy. Neurologist 2007; 13 (Sup 1): S47-51 **Factor impacto: 1,486**

- Sempere-Pérez A, Campistol J, García Cazorla A, Guillén A, Pérez N. Cavernomatosis múltiple cerebral familiar. Rev Neurol 2007; 44 (11): 657-60 **Factor impacto: 0,391**

- Serrano M, Lizarraga I, Reiss J, Dias AP, Pérez Dueñas B, Vilaseca MA, Artuch R, Campistol J, García Cazorla A. Cranial ultrasound and chronological changes in molybdenum cofactor deficiency. Pediatr Radiol 2007; 37 (10): 1043-6

**Factor impacto: 1,076**

- Serrano M, Ormazábal A, Pérez Dueñas B, Artuch R, Coroleu W, Krauel J, Campistol J, García Cazorla A. Perinatal asphyxia may cause reduction in CSF dopamine metabolite concentrations. Neurology 2007; 69 (3): 311-3 **Factor impacto: 5,690**

- Vera M, Navarro R, Esteban E, Costa JM. Association of atlanto-occipital dislocation and retroclival haematoma in a child. Childs Nerv Syst 2007; 23 (8): 913-6

**Factor impacto: 1,257**

- Català-Temprano A, Claret Teruel G, Cambra FJ, Pons Odén M, Noguera A, Palomeque A. Intracranial pressure and cerebral perfusion pressure as risk factors in children with traumatic brain injuries. J Neurosurg 2007; 106 (6 Suppl): 463-6

**Factor impacto: 2,446**

- Trenchs V, Curcoy A, Navarro R, Pou J. Subdural haematomas and physical abuse in the first two years of life. Pediatr Neurosurg 2007; 43 (5): 352-7 **Factor impacto: 0,972**

## Ayudas activas a la investigación

- Febrer, A. **Defining targets for therapeutics in Spinal Muscular Atrophy.** Genoma España. 01/03/2007-31/03/2010
- Colomer, J. **Defining targets for therapeutics in Spinal Muscular Atrophy.** Genoma España. 01/03/2007-31/03/2010
- Vilaseca, M. A. **Diagnóstico y seguimiento de los defectos congénitos de la glucosilación (CDG). Apliación de nuevas pruebas bioquímica para la detección de defectos de la N- y O-glucosilación.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. pròrroga: 31/03/2008.
- Artuch, R. **Estudio clínico, bioquímico y molecular de las encefalomielopatías mitocondriales causadas por deficiencias primarias de coenzima Q10.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007
- García Cazorla, A. **Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los defectos primarios y secundarios de la síntesis de aminas biógenas y pterinas en pacientes con encefalopatías no filia-das.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-30/12/2008
- Campistol, J. **Estudios clínicos, bioquímicos y moleculares en los defectos de creatina cerebral. Aproximaciones terapéuticas.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-30/12/2008
- Artuch, R. **CIBERER: Red de enfermedades RARAS.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Artuch, R. **Congenital Disorders of Glycosylation: a European network for the advancement of research, diagnosis and treatment of a growing group of rare disorders.** Comissió Europea. 01/02/2005-31/01/2009
- Pineda, M. **Enfermedad de Niemann-Pick tipo C. Evaluación clínica de pacientes con administración del inhibidor de substrato N-butyldeoxynojirimycin (OGT918).** ACTELION Pharmaceutical España S.L. 15/02/2006-15/02/2007. Pròrroga 31/12/2007
- Pineda, M. **Estudios de la correlación fenotipo-genotipo en las Mucopolisacaridoses y la relación con su estado nutricional.** Associació MPS. 01/09/2007-30/09/2008
- Artuch, R. **Congenital Disorders of Glycosylation: a European network for the advancement of research, diagnosis and treatment of a growing group of rare disorders (EUROGLYCANET).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 22/10/2007-30/12/2008
- Campistol, J. **Protocolo de estudio para enfermedades neurometabólicas en pacientes institucionalizados con retraso mental.** Caixa Girona. 26/12/2005-26/04/2007
- García Cazorla, A. **Estudios neuropatológicos de la neuro-transmisión dopaminérgica en enfermedades mitocondriales.** Ministerio de Educación y Ciencia. 01/09/2007-31/08/2008
- Campistol, J. **Grup de recerca de Neurociències i metabolisme pediàtric.** AGAUR. 18/10/2005-17/10/2008
- Pérez Dueñas, B. **Deficiencia de folato cerebral en pacientes neuropediátricos. Relación con neurotransmisores y S-adeno-silmetionina. Seguimiento del tratamieto con ácido polínico.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-30/12/2010
- Campistol, J. **European Network for Research on Alternating Hiplegia in Childhood for Promoting SMEs Integration.** Comisió Europea. 01/04/2005-31/03/2007
- Campistol, J. **Efecto del tratamiento con ácido docosahexanoico sobre los cambios neurodegenerativos de las funciones visuales en pacientes con fenilcetonuria.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2009
- Pineda, M. **Tratamiento con ácido folínico en pacientes con defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2009

- Campistol, J. **Canvis neurodegeneratius en el tractament de Pacients Fenilcetonúrics i la seva possible relació amb els àcids grassos poliinsaturats de cadena llarga. Efecte de la suplementació amb àcid docosahexanoic.** Caixa Manresa. 09/10/2007-08/10/2009

## Iniciativas de investigación

1. **Cambios neurodegenerativos en el tratamiento de pacientes fenilcetonúricos y su posible relación con los ácidos grasos poliinsaturados de cadena larga. Efecto de la suplementación con ácido docosahexanoico.**



### Equipo:

Hospital Sant Joan de Déu  
 Prof. Jaume Campistol, jefe del Servicio de Neurología  
 Dra. M. Antonia Vilaseca, adjunta del Servicio de Bioquímica  
 Dra. Itziar Alonso, adjunta del Servicio de Neurología  
 Dr. Antoni Capdevila, jefe del Servicio de Radiología  
 Dr. Nilo Lambruschini, adjunto del Servicio de Gastroenterología  
 Dra. Alejandra Gutiérrez, adjunta del Servicio de Nutrición  
 Dra. Mariona Vida, adjunta del Servicio de Oftalmología  
 Dra. Anna Comas, adjunta de Farmacia

### Antecedentes

La fenilcetonuria pertenece al grupo de los errores congénitos del metabolismo (ECM). Se trata de una enfermedad hereditaria que hasta la implantación del diagnóstico precoz era una causa común de retraso mental. Está causada por el déficit de la enzima fenilalanina hidrolasa que interviene en el metabolismo proteico; por el que su deficiencia causa la acumulación del aminoácido fenilalanina, produciendo graves trastornos neurológicos. La incidencia de la forma clásica de la enfermedad es de 1:16000 en Catalunya, mientras que en Europa varía de 1:7500 a 1:16000

**Localización:** Catalunya

**Objetivos:**

**Principal:**

- Estudiar los cambios neurodegenerativos en pacientes PKU en tratamiento y su posible relación con la disminución de la concentración de los AGCML; y evaluar el efecto de la suplementación con DHA en la mejora de la función visual.

**Secundarios:**

- Evaluar las anomalías neurodegenerativas especialmente las que interesan a las vías visuales en pacientes PKU en tratamiento, usando neuroimagen (RM cerebral), potenciales evocados visuales (PEV) y evaluación oftalmológica (campimetría)
- Calcular la ingesta de lípidos, AGCML y proteínas (fenilalanina) en pacientes PKU en tratamiento, utilizando un cuestionario nutricional de 3 días y el programa Sanutrin DietSource 2.0®
- Analizar la concentración plasmática de fenilalanina (Phe), tirosina, perfil lipídico, carnitina sérica, tocoferol, coenzima Q10 y la concentración lipídica y plasmática de AGCML.
- Analizar la posible relación entre las anomalías de la RM, PEV, la evaluación oftalmológica y nutricional y los parámetros bioquímicos.
- Suplementar con DHA a los pacientes PKU que presenten alteraciones visuales y/o en la RM y con disminución de la concentración plasmática o eritrocitaria de AGCML, administrando una dosis de 10-15 mg/kg/dia (Gold® "Microalgal Oil") durante el período de un año.
- Evaluar posteriormente la respuesta en la suplementación.

**Población atendida:** La incidencia de la forma clásica de la enfermedad es de 1:16000 en Catalunya.

**Presupuesto:** 61.341 euros (2 años)

**Financiación:** Caixa Manresa

**2. Estudio genético y clínico en el Síndrome de Rett, causa más frecuente de retraso mental en niñas.**



**Equipo:**

Hospital Sant Joan de Déu:

Dra. Mercè Pineda, adjunta de Servicio de Neurología

Dra. Judith Armstrong, doctora Genética Molecular

Montserrat Naudó, diplomada enfermería Genética Molecular

**Antecedentes:**

El síndrome de Rett (RTT; OMIM 312750, Rett, 1966) es una grave enfermedad del neurodesarrollo que afecta, principalmente, a niñas. Estudios epidemiológicos actualizados reportan una prevalencia de 1: 10000 recién nacidas, es la causa de retraso mental más frecuente en niñas después del Síndrome de Down.

Se caracteriza por un período de desarrollo aparentemente normal durante los primeros 6-18 meses de vida y seguido por una regresión de las funciones adquiridas a nivel motor, con pérdida del lenguaje, conducta autista, apraxia de la marcha, espasticidad progresiva, epilepsia, parada del crecimiento del perímetro craneal y la presencia de estereotipias. Existe una gran variabilidad en el grado de severidad y la forma de progresión de la enfermedad. Por esto, diferenciamos la manera clásica y las variantes clínicas atípicas. El diagnóstico se realiza aplicando los criterios básicos: criterios de apoyo i de exclusión (Baden-Baden 2001).

**Localización:** España

**Objetivos:**

- Estudiar el genotipo de las pacientes con el Síndrome de Rett en las que no se ha encontrado una mutación puntual secuenciada por PCR los exones 3 y 4, buscando las grandes delecciones (tamaño de kilo bases) que seleccionen exones sinceras con la técnica de MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification) a las pacientes a las que no se ha encontrado una mutación puntual secuenciando por PCR los exones 3 i 4.
- Estudiar el fenotipo de los pacientes con los datos recogidos en la base de datos utilizada específicamente para el Síndrome de Rett; definir su forma clínica (clásica o variante) y determinar su severidad clínica.
- Correlacionar el fenotipo con el genotipo a fin de poder ofrecer un pronóstico clínico y un consejo familiar y prenatal.
- Utilizar las técnicas genéticas conocidas en busca de mutaciones en el exón 1.
- Estudiar los genes cyclin-dependiente kinase like 5 (CDKL5) y Netrin G18 en las formas congénitas y con epilepsia precoz de Síndrome de Rett en las que no se había encontrado ninguna alteración génica con las técnicas anteriormente descritas.
- Realizar estudios de inactivación del cromosoma X en los progenitores, para saber el origen del cromosoma X portador de la mutación.

**Población atendida:** En España se considera que hay 2.000 niñas afectadas, y en Catalunya 350.

**Presupuesto:** 207.669 euros (3 años)

**Financiación:** Fundación Renta Corporación, Fomento de Construcciones y Contratas, Banc de Sabadell, Cavall Fort y Associació Cadroc

## 6.2 Biología molecular de los tumores del desarrollo



Grupo de investigación de biología molecular de los tumores del desarrollo

### Coordinador: Dr. Jaume Mora

El grupo tiene como objetivo estudiar la biología molecular y celular de los tumores del desarrollo. El ámbito clínico se ocupa del diagnóstico molecular de los tumores incluyendo el desarrollo de técnicas de biología molecular y celular necesarias para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento (enfermedad residual mínima) de los pacientes afectados de tumores del desarrollo.

**Coordinador:** Mora, J.

**Equipo:** Cruz, O.; De Torres, C.; Rodríguez Núñez, E.; Tuset, E.; Suñol, M.; Paris, R.; Lavarino, C.

El principal foco de atención en el ámbito de investigación es el estudio del neuroblastoma, en concreto la clasificación molecular de los diferentes subtipos clínicos el estudio sobre el origen del tumor y, en último término la investigación clínica asociada al tratamiento de los pacientes de neuroblastoma con el anticuerpo monoclonal anti-GD2, 3F8. Recientemente se han iniciado líneas de trabajo relacionadas con el estudio de las vías moleculares involucradas con la tumorigénesis del nefroblastoma, los gliomas y los sarcomas.

### Publicaciones

- Navarro R, Laguna A, De Torres C, Cigudosa JC, Suñol M, Cruz O, Mora J. Primary Ewing sarcoma of the tentorium presenting with intracranial hemorrhage in a child. *J Neurosurg* 2007; 107 (5 supl): 411-5 **Factor impacto: 2,242**
- Pertierra A. Rendimiento de los cultivos practicados a pacientes hemato-oncológicos con enfermedades infecciosas graves. *Rev Esp Pediatr* 2007; 63 (2): 139-44

- Pociello N, Corrales E, Jordan I, Balaguer M, Estella J, Alcorta I. Large volume leukapheresis with the Cobe Spectra AutoPBSC in a 7-kg child. *J Pediatr Hematol Oncol* 2007; 12: 862 **Factor impacto: 1,170**
- Segura S, Balaguer M, Cambra FJ, Zambudio Sert S, Martín JM, Palomeque A. Trastornos hidroelectrolíticos en postoperados de tumores cerebrales. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (3): 225-30
- Fernández B, Vicente A, Medina M, Suñol M, De Sena L, González Enseñat MA. An unusual congenital presentation of infantile digital fibromatosis. *J Paediatr Child Health* 2007; 43 (6): 505-6
- Rives S, Pahl HL, Florensa L, Bellosillo B, Neusuess A, Estella J, Debatin KM, Kohne E, Schwarz K, Cario H. Molecular genetic analyses in familial and sporadic congenital primary erythrocytosis. *Haematologica* 2007; 92 (5): 674-7 **Factor impacto: 4,575**
- Aguilar I, Costa JA, Juma K, Costa JM, Cruz O, Pou J. Astrocytoma de vías ópticas: una causa infrecuente de retraso ponderal en el lactante. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (6): 622-4
- Guillén A, Costa JM. Lipoblastoma mediastínico con extensión intramedular. *Rev Neurol* 2007; 44 (12): 745-6 **Factor impacto: 0,391**

- Mora J, Cruz O, Gala S, Navarro R. Successful treatment of childhood intramedullary spinal cord astrocytomas with irinotecan and cisplatin. Neuro-oncol 2007; 9 (1): 39-46

**Factor impacto: 4,150**

- Guillén A, Costa JM. Lipoblastoma mediastínico con extensión intramedular. Rev Neurol 2007; 44 (12): 745-6

**Factor impacto: 0,391**

- Aguilar I, Costa JA, Juma K, Costa JM, Cruz O, Pou J. Astrocytoma de vías ópticas: una causa infrecuente de retraso ponderal en el lactante. An Pediatr (Barc) 2007; 66 (6): 622-4

- Mora J, Lavarino C, Alaminos M, Cheung NK, Rios J, De Torres C, Illei P, Juan G, Gerald WL. Comprehensive analysis of tumoral DNA content reveals clonal ploidy heterogeneity as a marker with prognostic significance in locoregional neuroblastoma. Genes Chromosomes Cancer 2007; 46 (4): 385-96

- Mora J, Cruz O, Gala S, Navarro R. Successful treatment of childhood intramedullary spinal cord astrocytomas with irinotecan and cisplatin. Neuro-oncol 2007; 9 (1): 39-46

**Factor impacto: 4,150**

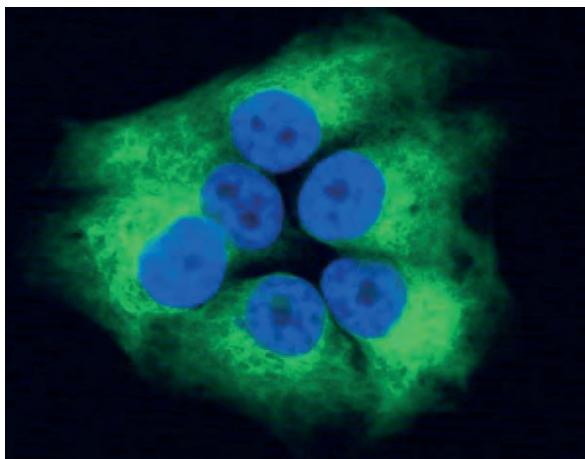
- Aguilar I, Costa JA, Juma K, Costa JM, Cruz O, Pou J. Astrocytoma de vías ópticas: una causa infrecuente de retraso ponderal en el lactante. An Pediatr (Barc) 2007; 66 (6): 622-4

## Ayudas activas a la investigación

- Capdevila, A. **Web accessible MR decision support system for Brain tumour diagnosis and prognosis, incorporating in vivo and ex vivo genomic and metabolomic data (eTumour)**. Comisió Europea. 01/02/2004-31/01/2009
- Mora, J. **Aislamiento in vivo y estudio genotípico de precursores multipotenciales en tumores neuroblásticos**. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. Pròrroga: 31/03/2008
- Mora, J. **Laboratori de Biología molecular i cel·lular per al diagnòstic i la recerca dels tumors del desenvolupament**. DURSI (AGAUR). 18/10/2005-18/10/2008
- Mora, J. **Creación de un laboratorio de biología molecular para el diagnóstico y la investigación de los tumores sólidos del desarrollo**. Fondo Margarita del Pozo 01/01/2005-31/12/2007
- Mora, J. **Ploidía y regulación transcripcional de genes localizados en regiones cromosómicas alteradas de manera recurrente como base biológica de las diferencias en comportamiento clínico del neuroblastoma**. Fundación Científica de la AECC. 17/04/2007-31/12/2009
- Lavarino, C. **Ploidía y regulación transcripcional de genes localizados en regiones cromosómicas alteradas de manera recurrente como base biológica de las diferencias en comportamiento clínico del neuroblastoma. Subproyecto 1 (HSJDBCN)**. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-31/12/2010
- García, I. **Ajuda FI: Mecanismos de regulación transcripcional de genes localizados en regiones cromosómicas recurrentemente alteradas en tumores neuroblásticos: ¿Efecto de dosis génica?**. DURSI (FI2005) 01/01/2006-31/12/2009
- Mora, J. **Tratamiento de los tumores vasculares de la infancia y el desarrollo con Bevacizumab**. Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2010

## Iniciativas de investigación

### 1. Laboratorio de investigación sobre el cáncer del desarrollo



#### Equipo:

Hospital Sant Joan de Déu

Dr. Jaume Mora, jefe del Servicio de Oncología

Dra. Carmen de Torres, adjunta del Servicio de Oncología

Eva Rodríguez, técnica de laboratorio

Dra. Cintia Lavarino, investigadora postdoctoral

Sandra Acosta, investigadora predoctoral

Idoia García, investigadora predoctoral

Helena Beleta, investigadora predoctoral

#### Antecedentes:

El Laboratorio para el Cáncer Infantil de la Fundación San Juan de Dios es un centro de investigación y diagnóstico dedicado exclusivamente al estudio del cáncer que afecta a nuestros niños y jóvenes.

El proyecto nace en el año 2003 ante la necesidad de disponer de un centro de investigación de primer nivel que proporcione el diagnóstico molecular más adecuado para cada tumor y genere nuevo conocimiento en la biología de algunos de los tumores del desarrollo. La combinación de ambos factores permite, como ocurre en los grandes centros de referencia, avanzar en la búsqueda de nuevos tratamientos y, por tanto, aumentar los índices de curación y de supervivencia de niños y jóvenes afectos de cáncer.

En la actualidad existen muy pocos equipos de investigación que centren su trabajo en el estudio del cáncer infantil, hecho que pone de manifiesto la gran relevancia de este proyecto para el avance en el tratamiento de esta enfermedad.

Desde su inicio, el trabajo realizado por nuestros investigadores permite aplicar a los pacientes los protocolos utilizados en los centros médicos de referencia más importantes del mundo, con quienes estamos en contacto permanente.

Partiendo del principio que cada paciente y cada tumor es diferente, nuestro objetivo es alcanzar un tratamiento personalizado para cada niño, con el fin de que cada uno de ellos tenga la probabilidad más alta posible de vencer al cáncer.

Para ello la clave es la investigación, siendo indispensable disponer de un laboratorio con la tecnología más avanzada. Sólo así podremos ganar, sólo investigando y conociendo el cáncer a fondo podremos vencerlo.

**Localización:** Catalunya

**Objetivos:**

**Principal:**

- Consolidar el laboratorio de Biología Molecular y Celular creado en nuestro Centro para al diagnóstico y la investigación de los tumores que tienen lugar durante el desarrollo.

**Secundarios:**

- Llevar a cabo todas las técnicas de biología molecular y celular requeridas para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de los pacientes pediátricos afectos de tumores del desarrollo.
- Estudiar el origen del neuroblastoma. Caracterización fenotípica y genotípica de las diferentes poblaciones celulares que conforman el neuroblastoma. Investigación de la existencia de stem cells o células multipotenciales progenitoras neuroblásticas.
- Lograr la clasificación molecular de los distintos subtipos clínicos de neuroblastoma, mediante el análisis de su expresión génica.
- Mejorar el tratamiento de pacientes afectos de neuroblastoma avanzado o en recaída con el anticuerpo monoclonal anti-GD2 3F8.
- Estudio de los mecanismos moleculares de supervivencia y metástasis de los sarcomas propios del desarrollo.
- Estudio de los mecanismos moleculares de supervivencia de los astrocitomas de bajo grado propios del desarrollo en comparación con los astrocitomas de alto grado propios del adulto. Geno y fenotipado de los astrocitomas de bajo grado.
- Tratamiento de los gliomas de alto grado con vacunas con células dendríticas (proyecto europeo).
- Análisis genotípico y fenotípico de los nefroblastomas (tumores de Wilms).
- Estudio de los factores angiogénicos y anti-angiogénicos durante la infancia y adolescencia en el desarrollo normal y tumoral.

**Población atendida:**

En España, se diagnostican 900 casos nuevos de tumores del desarrollo (incluyendo leucemias y tumores sólidos) cada año. Esta incidencia de cáncer es muy inferior a la que presentan los adultos. Sin embargo, el gran impacto personal, familiar y social del cáncer en el niño, adolescente y adulto joven supera con creces su importancia numérica.

**Presupuesto:** 1.351.447,20 euros (4 años)

**Financiación:**

Las entidades son diversas y de diferente origen: públicas y privadas, que nos han dado su apoyo desde que se puso en marcha el laboratorio. Destacamos las siguientes:

- Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Fondo Margarita del Pozo
- Asociación Española Contra el Cáncer / Fundación Sergio García
- Visanu
- Rotary Club de Vilafranca del Penedès
- Fundació Privada Joan Petit nens amb càncer
- Fundación Privada Renta Corporación
- Ajuntament de Vilafranca del Penedès
- Associació cultural Castell de Perelada
- Associació Cultural Cadroc
- Fundación Privada Cuatrecasas
- Gesop
- Citior
- Col·legi Julia Maldonado
- Col·legi Sagrat Cor de Sarrià
- Donacions de particulars

## 6.3 Enfermedades infecciosas e inmunopatología infantil



Grupo de investigación enfermedades infecciosas e inmunopatología infantil

El grupo de investigación en enfermedades infecciosas está orientada hacia el estudio de los aspectos clínicos, epidemiológicos, historia natural, tratamiento y prevención de las enfermedades infecciosas y, más concretamente, de algunos microorganismos patógenos como el neumococo y los virus de la inmunodeficiencia adquirida (VIH-1) y de la hepatitis C (VH-C). También se estudian globalmente las inmunodeficiencias adquiridas primarias o congénitas y secundarias o adquiridas así como el diagnóstico precoz y la identificación por genética molecular.

### Infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH-1) en la edad pediátrica:

**Coordinadora:** Fortuny, C.

**Equipo:** Noguera, A; Muñoz Almagro, C; Martínez, L; Claret Teruel, G.

Esta línea pretende profundizar en el estudio de los diversos aspectos clínicos (historia natural, reconstitución inmunológica, terapéutica y efectos secundarios) y epidemiológicos relacionados con la infección del VIH-1 por transmisión vertical, así como establecer los factores relacionados con el pronóstico evolutivo y la respuesta al tratamiento. También pretende objetivar la tasa de transmisión vertical del VIH-1 en nuestro medio, así como identificar los factores que predisponen y la evolución de los niños sanos expuestos al VIH-1 y a fármacos antirretrovirales durante la gestación y el período neonatal.

Respecto a la toxicidad asociada al uso de fármacos antirretrovirales, se ha desarrollado diversos estudios sobre disfunción mitocondrial tanto en pacientes infectados por el VIH-1 como en pacientes expuestos al virus. Otras actividades de esta línea incluyen el análisis de otros efectos secundarios asociados a los antirretrovirales: dislipemias, toxicidad ósea, alteraciones en la distribución de la grasa corporal...

Otra sublínea de estudio es la que investiga la reconstitución inmunológica después de empezar tratamiento en niños infectados por el VIH-1, con la intención de valorar la posibilidad de nuevas estrategias terapéuticas basadas en la interrupción del tratamiento antirretroviral en algunos pacientes seleccionados.

Finalmente, la Unidad de la Infección por el VIH-1 en el niño colabora activamente en diversos estudios a nivel estatal y europeo, y participa en diversos ensayos clínicos multicéntricos internacionales sobre el uso de nuevos fármacos antirretrovirales en la edad pediátrica.

Así mismo, esta línea incluye también el estudio de la infección por el virus de la hepatitis C (VHC) por transmisión vertical (historia natural de la infección, aspectos relacionados con la transmisión vertical y factores pronósticos)

### Microorganismos patógenos en pediatría

**Coordinadora :** Muñoz-Almagro, C.

**Equipo:** Juncosa, T; Gené, A; García, J; Jordán, I; Urrea, M; fortuny, c; Roca, J; Fumadó, V.

La línea tiene como objetivo profundizar en el conocimiento de los aspectos preventivos, diagnósticos, terapéuticos y microbiológicos de las enfermedades infecciosas en la infancia. Se aplican técnicas avanzadas de microbiología molecular para actuar como laboratorio centinela en la vigilancia epidemiológica molecular de los principales patógenos en pediatría. El carácter multidisciplinar de los componentes de la línea de investigación impulsa el estudio global de las infecciones en nuestros pacientes. Este proyecto se complementa con otra línea de investigación específica de la infección VIH-1, liderada por la Dra. Fortuny.

## Inmunopatología infantil

**Directora:** Martín Mateos, MA.

**Equip:** Sierra, JL; Plaza, AM; Giner, MT; Piquer, M; Domínguez, O; Díaz, M. Barón, I; Machinena, A; Minaya, B.

La línea de investigación desarrolla proyectos sobre:

- 1.- Inmunodeficiencias primarias y secundarias, relativos a la etiología, tratamiento precoz y diagnóstico genético.
- 2.- Asma infantil: Investigación en asma del lactante: cambios inmunológicos que conducen a la aparición de asma en el lactante. Tratamiento del asma grave del adolescente con Anticuerpos monoclonales anti IgE. Diagnóstico de marcadores de inflamación en el aire exhalado. Inmunoterapia en el asma con antígenos por vía oral estudio doble ciego contra placebo en asma del niño escolar.
- 3.- Alergia alimentaria: mecanismos inmunológicos en la alergia alimentaria no mediada por IgE. Inducción a la tolerancia de leche de vaca en niños alérgicos a leche de vaca. Nuevos protocolos en el test de tolerancia oral en niños con anafilaxia alimentaria.

## Publicaciones

- Figueras J, Gómez López L, Rodríguez Miguélez JM, Salvia MD, Jordan I, Ferrer I, Carbonell X, Jiménez R. Serum soluble ICAM-1, VCAM-1, L-selectin, and P-selectin levels as markers of infection and their relation to clinical severity in neonatal sepsis. Am J Perinat 2007; 24 (6): 331-8

### Factor impacto: 0,720

- Gargallo E, Ricart S, García García JJ, Garrido R, Muñoz Almagro C, Gené A, Luaces C. Fiebre en el lactante menor de 3 meses: incidencia de enfermedad bacteriana potencialmente grave y utilidad de los test de diagnóstico rápido virológico. Emergencias 2007; 19: 173-9

- González Bosquet E, Torres A, Busquets M, Esteva C, Muñoz Almagro C, Laila JM. Prognostic factors for the development of vaginal intraepithelial neoplasia. Eur J Gynaecol Oncol 2007; 29 (1): 43-5

- Kowalzik MD, Barbosa AP, Fernandes VR, Carvalho PR, Avila Aguero ML, Goh A, Bernaola E, García MJ, Moraga FA, Roca J, Huang L, Quian J, Riley N, Beck D, Verstraeten T. Prospective multinational study of pertussis infection in infants and their household contacts. Pediatr Infect Dis J 2007; 26 (3): 238-42

### Factor impacto: 0,591

- Muñoz Almagro C, Esteva C, Rodriguez-Plata MT, Jordan I, García García JJ. Pneumococcal invasive disease in children. Clinical Pulmonary Medicine 2007

- Muñoz Almagro C, Marín S, García García JJ, Gené A, Gelabert G, Jordan I, Esteban E. Polymerase chain reaction for the diagnosis of menigococcal disease. Salud (i) Ciencia 2007; 15 (2): 548-54

- Muñoz J, Portús M, Corachan M, Fumadó V, Gascón J. Congenital trypanosoma cruzi infection in a non-endemic area. Trans R Soc Trop Med Hyg 2007; 101 (11): 1161-2

### Factor impacto: 1,665

- Muñoz López F. Food allergy: oral tolerance or immunotherapy? Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (5): 165-8

- Roger A, Eseverri JL, Martín Mateos MA, Nevot S. Tolerabilidad a Tyrosin TU Top con D. Pteronyssinus en pauta "cluster" en niños y adolescentes. Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (S1): 55-69

- Cortés N, Martín Mateos MA, Plaza AM, Giner MT, Piquer M, Sierra JL. Hospital Sant Joan de Déu. Risk factors of developing asthma in children with recurrent wheezing in the first three years of life. Allergol Immunopathol (Madr) 2007; 35 (6): 228-31

- Piquer M, Plaza Martín A, Martorell A, Boné J, Nevot S. Sociedad Española de Inmunología Clínica y Alergología Pediátrica (SEICAP) Recomendaciones para la administración de la vacuna antigripal en pacientes alérgicos al huevo. An Pediatr (Barc) 2007; 67 (2): 180

- Piquer M, Plaza Martín A, Martorell A, Boné J, Nevot S. Sociedad Española de Inmunología Clínica y Alergología Pediátrica (SEICAP) Recommendations for administering the triple viral vaccine and antiinfluenza vaccine with egg allergy. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (5): 209-12
- Plaza AM, Jiménez-Feijoo R, Andaluz C, Giner MT, Martín Mateos MA, Piquer M, Sierra JI. Polysensitization to aeroallergens and food in eosinophilic esophagitis in a pediatric population. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (1): 35-7
- Cervera C, Pineda M, Linares L, Marcos MA, Esteva C, Antón A, Cofán F, Ricart MJ, Navasa M, Pérez Villa F, Pumarola T, Moreno A. Impact of valganciclovir prophylaxis on the development of severe latecytomegalovirus disease in high-risk solid organ transplant recipients. *Transplant Proc* 2007; 39 (7): 2228-30
- Cervera C, Filella X, Linares L, Pineda M, Esteva C, Antón A, Marcos MA, Cofán F, Navasa M, Pérez Villa F, Pumarola T, Moreno A. TH1/TH2 cytokine release pattern during *in vivo* cytomegalovirus disease in solid organ transplantation. *Transplant Proc* 2007; 39 (7): 2233-5 **Factor impacto: 0,799**
- Pociello Almiñana N, Balaguer M, Jordan I, Corrales Magín E, Esteban E, Muñoz Almagro C, Palomeque A. Hospital Sant Joan de Déu. Epidemiología y hallazgos clínicos de la sepsis neonatal tardía en la unidad de cuidados intensivos pediátricos. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (6): 604-5
- Urrea M, Pons Odena M, Krauel J, Latorre C, Martín M, Campins M. Nosocomial infections in paediatric and neonatal intensive care units. *J Infect* 2007; 54: 212-20

**Factor impacto: 1,882**

- Ferran M, Martín-Ezquerro G, Vicente A, Noguera A, Alsina L, González Enseñat MA. Picture of the month. Acquired secondary syphilis. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2007; 161 (2): 199-200 **Factor impacto: 3,566**
- Claret G, Noguera A, Esteva C, Muñoz C, Sánchez E, Fortuny C. Hospital Sant Joan de Déu. Mother-to-child transmission of hepatitis C virus infection in Barcelona, Spain: a prospective study. *Eur J Pediatr* 2007; 166 (12): 1297-9
- Factor impacto: 1,137**
- Cortés N, Martín Mateos MA, Plaza AM, Giner MT, Piquer M, Sierra JI. Hospital Sant Joan de Déu. Risk factors of developing asthma in children with recurrent wheezing in the first three years of life. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (6): 228-31
- Martín Mateos MA. Monoclonal antibodies in Pediatrics: use in prevention and treatment. *Allergol Immunol Clin* 2007; 35 (4): 145-50
- Tejedor JC, Moro M, Ruiz J, Castro J, Gómez JA, Navarro ML, Merino JM, Martín Ancel A, Roca J, García M, Jurado A, Díez FJ, Omenaca F, García J, Boceta R, García P, Collard A, Boutriau D, Schuerman L, Jacquet JM. Spanish DTaP-HBV-

IPV-097 Study Group. Immunogenicity and reactogenicity of primary immunization with a novel combined *Haemophilus influenzae* Type b and *Neisseria meningitidis* Serogroup C-tetanus toxoid conjugate vaccine coadministered with a Diphteria-tetanus-acellular Pertussis-hepatitis B-inactivated polio-virus vaccine at 2, 4 and 6 months. *Pediatr Infect Dis J* 2007; 26 (1): 1-7 **Factor impacto: 3,047**

- Neuropatía periférica autoinmune en Inmunodeficiencia Variable Común. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (S1): 55-69
- Claret G, Noguera A, González Cuevas A, García García JJ, Fortuny C, Muñoz Almagro C. The prevalence of GB virus C/hepatitis G virus RNA among healthy and HCV-infected Catalan children. *Eur J Pediatr* 2007 **Factor impacto: 1,137**
- Urrea M, Pons Odena M, Krauel J, Latorre C, Martín M, Campins M. Nosocomial infections in paediatric and neonatal intensive care units. *J Infect* 2007; 54: 212-20

**Factor impacto: 1,882**

- Figueras J, Gómez L, Rodriguez JM, Salvia MD, Jordan I, Ferrer I, Carbonell X, Jiménez R. Serum soluble ICAM-1, VCAM-1, L-Selectin, and P-Selectin Levels as Markers of Infection and their Relation to Clinical Severity in neonatal sepsis. *Am J Perinat* 2007; 24 (6): 331-8

**Factor impacto: 0,720**

- Neuropatía periférica autoinmune en Inmunodeficiencia Variable Común. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2007; 35 (S1): 55-69

- Quintana E, Gala S, García Cazorla A, Montero R, Muñoz Almagro C, Vilaseca MA, Briones P, Artuch R. Hospital Clínic. Secondary alteration of the transferrin isoelectric focusing pattern in case of bacterial meningitis. *J Inher Metab Dis* 2007; 30 (2): 267 **Factor impacto: 1,574**

- Corrales Magín E, García García JJ, Zambudio Sert S, Gené A, Luaces C. Efficacy of short-term intravenous antibiotic in neonates with urinary tract infection. *Pediatr Emerg Care* 2007; 23 (2): 83-6 **Factor impacto: 0,644**

- Ferran M, Martín-Ezquerro G, Vicente A, Noguera A, Alsina L, González Enseñat MA. Picture of the month. Acquired secondary syphilis. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2007; 161 (2): 199-200 **Factor impacto: 3,566**

- Claret G, Noguera A, González Cuevas A, García García JJ, Fortuny C, Muñoz Almagro C. The prevalence of GB virus C/hepatitis G virus RNA among healthy and HCV-infected Catalan children. *Eur J Pediatr* 2007 **Factor impacto: 1,137**

- Corrales Magín E, García García JJ, Zambudio Sert S, Gené A, Luaces C. Efficacy of short-term intravenous antibiotic in neonates with urinary tract infection. *Pediatr Emerg Care* 2007; 23 (2): 83-6 **Factor impacto: 0,644**

## Ayudas activas a la investigación

- Juncosa, T. **Epidemiología y diagnóstico de la sepsis neonatal precoz, por sospecha clínica, de transmisión vertical. Subproyecto 12B de la red española de investigación en patología infecciosa (REIPI).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007
- Luaces, C. **Elaboración de una guía de práctica clínica (GPC) para el manejo preventivo, diagnóstico y terapéutico de la bronquiolitis del lactante.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 01/09/2007-31/08/2008
- Muñoz, C. **Avaluació de l'efectivitat de la vacuna antineumocòcica conjugada 7-valent prevenció de la malaltia neuromocòcica invasora en nens menors de 5 anys. Estudi de casos i controls.** Departament de Salut. 01/01/2007-31/12/2007
- Fortuny, C. **Desarrollo neuropsicológico, a los 6 años de vida, de los niños expuestos a antirretrovirales.** FIPSE. 20/11/2006-19/11/2009
- Fortuny, C. **Cuantificación de ADM Mitocondrial y estudio de la cadena respiratoria en lactantes expuestos al VIH y antirretrovirales.** FIPSE. 20/11/2006-19/11/2009
- Muñoz, C. **Laboratorio centinela de vigilancia epidemiológica molecular de la infección neumocócica en población pediátrica.** Caja de Navarra. 01/01/2007-31/12/2007
- Muñoz, C. **Streptococcus pneumoniae multilocus sequence typing (MLST).** GlaxoSmithKline (Oxford). 01/10/2005-15/02/2007
- Muñoz, C. **Detección de la malaltia invasiva greu pediàtrica per streptococcus pneumoniae mitjançant Real-Time PCR. Criteris de gravetat i relació amb la càrrega bacteriana en els pacients ingressats a la unitat de cures intensives pediàtriques.** Fundació Acadèmia en Ciències Mèdiques i de la Salut de Catalunya i Balears /Societat Catalana de Malalties Infeccioses i Microbiologia Clínica (SCMIMC). 15/01/2006-15/01/2007
- Noguera, A. **Antigen-specific CD4+ immune responses against HIV measured by ELISPOT in vertically HIV-infected HAART-treated children after planned treatment interruption.** ESPID (European Society for Paediatric infectious diseases). 18/01/2006-01/01/2007

## Iniciativas de investigación

### Laboratorio de Microbiología Molecular

#### Equipo:

Hospital Sant Joan de Déu  
 Dra. Carmen Muñoz-Almagro,  
 adjunta responsable del Servicio de Microbiología Molecular  
 Dra. Mireya Urrea,  
 adjunta del Servicio de Pediatría (Epidemiología)  
 Dra. Iolanda Jordan, adjunta del Servicio de Cures Intensives  
 Dra. Susanna Hernández Bou, adjunta del Servicio de Pediatría

#### Antecedentes

La enfermedad neumocócica está producida por la bacteria S.pneumoniae. Evolutivamente este patógeno ha acumulado diferencias genéticas por lo que actualmente distinguimos hasta 90 tipos de Streptococcus pneumoniae con agresividad y adaptación al ser humano diferente. Globalmente este agente es la principal causa de infecciones graves adquiridas en la comunidad en el niño. El nicho ecológico natural de S.pneumoniae es la nasofaringe humana, en especial la del niño pequeño y por tanto principal fuente de diseminación humano a humano.

La incidencia de enfermedad invasiva neumocócica (EIN) resulta especialmente elevada en niños menores de 2 años, alcanzando cifras superiores a los 80-100 casos / 100.000 habitantes-año. Una de las principales armas contra S.pneumoniae han sido las vacunas, pero lamentablemente la clásica vacuna (23 valente) que previene contra 23 de los 90 serotipos sólo es eficaz en población adulta ya que por la inmadurez del sistema inmunológico infantil, no hay adecuada respuesta defensiva tras la vacuna en los niños.

Independientemente de la cobertura vacunal, los principales centros pediátricos de nuestro país estamos detectando un aumento continuado de enfermedad invasiva grave neumocócica que requiere ingreso en unidades de cuidados intensivos y de forma muy significativa de neumonías complicadas con derrame pleural.

#### Localización:

España

#### Objetivos:

- Determinar la evolución de la incidencia de EIN severa según edades, localización y área geográfica.
- Determinar la evolución de la incidencia de la colonización por S.pneumoniae en niños sanos, menores de 5 años, según edades, localización y área geográfica
- Determinar la distribución de serotipos y clonas y perfil de resistencia de Streptococcus pneumoniae (SPn) en las distintas manifestaciones clínicas de enfermedad invasiva severa pediátrica, sus tendencias temporales y diferencias geográficas.
- Analizar los factores asociados en la evolución y distribución de serotipos y clonas causantes de EIN severa.
- Analizar las diferencias en la capacidad invasiva entre los diferentes serotipos y clonas de Spn

#### Población atendida:

Estudio prospectivo con inclusión de todos los pacientes pediátricos con enfermedad neumocócica invasiva severa (sepsis, meningitis, artritis, endoftalmitis y neumonías complicadas con derrame pleural) atendidos en los Hospitales Sant Joan de Déu de Barcelona, Hospital de Nens de Barcelona, Virgen del Rocío de Sevilla, Carlos Haya de Málaga y Central de Asturias desde enero 2006 hasta diciembre 2008.

**Presupuesto:** 533.090,65 euros

**Financiación:** Fundación Caja Navarra



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



Grupo de investigación enfermedades de la edad adulta de origen fetal o en los primeros años de vida

El grupo pretende estudiar las bases biológicas de la repercusión que provocan las anomalías, las enfermedades y los tratamientos de los niños. En concreto analizan la relación entre el retraso del crecimiento y las alteraciones endocrinometabólicas, las consecuencias futuras de las anomalías diagnosticadas prenatalmente y su prevención y el trasplante de ovario como método de preservación de la fun-

### Repercusión de las alteraciones prenatales y ambientales en el desarrollo y crecimiento en la edad pediátrica

**Coordinadora:** Ibáñez, L.

**Equipo:** Casano, P; Díaz, R; Jiménez-Chillarón, J; Díaz, M; Sebastián, G; Valls, C; Krauel, J; Thió, M; Iglesias, I; Iriondo, M; Agut, T; Lailla, JM; Gómez, MD; Hernández, A; Vela, A; Cabré, S; Gómez, L; Poo, P; García Cazorla, A; Doménech, MJ; Bosch, L; Jiménez, R.

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

- Diagnóstico prenatal.
- Restricción del crecimiento postnatal.
- Influencia de diferentes aportaciones nutricionales en la recuperación del crecimiento (catch-up) en los prematuros extremos y en modelos de experimentación.
- Repercusiones endocrinológicas y del desarrollo.

### Diabetes infantil

**Coordinador:** Díaz, R; Jiménez-Chillarón, J.

**Equipo:** Cebrà, J; Pentinat, T.

La línea principal del laboratorio consiste en la caracterización de los mecanismos moleculares que salen de la asociación entre el retraso del crecimiento intrauterino (RCIU) y el desarrollo de enfermedades metabólicas en el adulto, con especial énfasis en el estudio de la diabetes del tipo 2 y la obesidad. Por eso, hemos desarrollado un modelo murino que presenta retraso del crecimiento intrauterino y que reproduce la fisiología descrita en humanos: los ratones RCIU desarrollan obesidad a partir de los 2 meses de vida y son intolerantes a la glucosa a partir de los 4 meses de vida, debido en parte a un error de la célula-beta pancreática. Las líneas

específicas que estamos desarrollando son: 1) estudio de papel del epigenoma en el error de la célula-beta en ratones RCIU y 2) modulación de la nutrición y el crecimiento postnatal en ratones RCIU para prevenir el desarrollo de obesidad e intolerancia a la glucosa-diabetes durante la etapa adulta.

### Estudio de las malformaciones congénitas y su tratamiento quirúrgico

**Coordinador:** Morales, L.

**Equipo:** Rovira, J; Ribó Cruz, JM; Albert, A; Castañón, M; Julià, V; Montaner, A; Parri, FJ; Rodó, J; Muñoz Fernández, ME; Carrasco, R; García Aparicio, L; Tarrado, X; Vancells, M; Rivera, A; Aguilar, C; Prat , J.

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

La vertiente clínica incluye:

- Malformaciones craneofaciales
- Tratamiento mínimamente invasivo
- Malformaciones urológicas
- Malformaciones ano rectales y genitales
- Hernia diafragmática y gastosquisis.

En la vertiente experimental se está llevando a cabo un proyecto para la caracterización del desarrollo pulmonar inducido por la oclusión traqueal prenatal en un modelo de hernia diafragmática en conejo fetal.

### Enfermedad celíaca

**Coordinadora:** Farré, C.

**Equipo:** Varea, V; Vilar, P; Cusí, V.

La enfermedad celíaca es una enfermedad autoinmunitaria sistémica desencadenada por el gluten de la dieta que condiciona, en individuos genéticamente predisponentes, una lesión

inflamatoria de las vellosidades del intestino estrecho superior. Los marcadores serológicos y los marcadores de predisposición genética son primordiales para su detección debido a la heterogeneidad de las formas clínicas de presentación.

### Trasplante de ovario

**Coordinador:** Callejo, J.

**Equipo:** Borràs, M; González, S; Jáuregui, MT; Salvador, C; Lailla, JM; Medina, M; Valls, C.

La mayoría de los linfomas y las leucemias de la infancia y la adolescencia y una buena parte de los tumores sólidos tienen curación. A menudo, el precio que debe pagarse para conseguir esta curación es la pérdida de la función ovárica, sobre todo si se trata de niñas y adolescentes. Actualmente, en el terreno experimental, ya se ha conseguido una gestación en mujer a partir de un implante de tejido ovárico, previamente congelado. Lo más importante es encontrar una solución a la problemática que más nos preocupa: el mantenimiento de la fertilidad de la paciente oncológica joven.

### Medicina fetal: marcadores del bienestar fetal

**Coordinador:** Lailla, J. M.

**Equipo:** Borràs, M.; Boguñá Ponsa, JM; Cabré, S; Ferrero, S; Gómez Roig, MD; González Bosquet, E; Hernández, A; Mariomón, E; Miró, E; Sabrià, J; Torres, A; Vela, A.

Consideramos necesario profundizar en el estudio del estado del feto para poder valorar su estado en cualquier momento de la gestación. Disponemos de métodos que nos permiten conocer la situación de bienestar pero cuando estos nos indican que el feto puede estar en situación de riesgo, no disponemos de pruebas diagnósticas precisas que nos cuantifiquen el estado fetal para poder hacer un diagnóstico preciso y adecuar correctamente la conducta obstétrica. Las principales sublíneas de investigación son:

- Marcadores bioquímicos y biofísicos para la valoración del retraso del crecimiento fetal.
- Parámetros de bienestar fetal en los casos de retraso del crecimiento y de crecimiento restringido del peso fetal.
- Parámetros no invasivos para el estudio de la madurez fetal y de la prematuridad.
- Valoración de mutaciones genéticas en tejido corial, como inductores de retraso del crecimiento intrauterino.

### Repercusión de las alteraciones prenatales y perinatales en el desarrollo y crecimiento en la edad pediátrica.

**Coordinador:** Iriondo, M; Krauel, X.

**Equipo:** Agut, T; Alarcon, A; Balaguer, A; Camprubí, M; Iglesias, I; Krauel, X; Martín Ancel, A; Moreno, J; Morillo, A; Rivelrola, A; Thió, M; Gómez, L; Poo, P; Doménech, M.J.; Ibáñez Fané, M; Bosch, L; Jiménez, R.

El potencial genético y el entorno fetal pueden tener consecuencias irreversibles en el desarrollo del individuo y ser origen de enfermedades del adulto. El estudio de los factores que influyen en las diferentes etapas de la vida: periconceptual, intrauterina, perinatal i postnatal permitirá avanzar en el conocimiento de los condicionantes que pueden interferir en un desarrollo correcto. Así mismo, el seguimiento del niño de las intervenciones nutritivas y de salud hasta la adolescencia i la edad adulta permitirá a los equipos médicos implementar mejores tratamientos y estrategias preventivas.

## Publicaciones

- Cáceres F, Rodó J, Capdevila A, Lerena J. [Comparison between MRI and the techniques traditionally used in the study of uropathies in children] Cir Pediatr 2007; 20 (3): 159-65
- Cuerda C, Paron L, Planas M, Candela CG, Virgili N, Moreno JM, Enterria PG, Penacho MA, De la Cruz AP, Luengo LM, Zapata A, Garde C, Gómez López L, Pedrón C, Pares RM, De Luis DA, Cánovas B. Spanish registry of Home-Based Parenteral Nutrition for the years 2004 and 2005 (NADYA-SENPE Group) Nutr Hosp 2007; 22 (3): 307-12
- Ferrero S, Esteve C, Mora I, Sabrià J, González-Bosquet E, Lailla JM. Carcinoma de endometrio y ovario sincrónicos. Clin Invest Ginecol Obstet 2007; 34: 81-3
- Lailla JM. Lesiones medulares, embarazo y parto. Folia Clin Obstet Ginecol 2007; 63: 4-7
- López A, De Zegher F, Díaz Silva M, Vicente MP, Valls C, Ibáñez L. Cord serum visfatin at term birth: maternal smoking unmasks the relation to fetal growth. Clin Endocrinol (Oxf) 2007; 68 (1): 77-81 **Factor impacto: 3,358**
- López A, Casano P, Petry CJ, Jaramillo A, Rodríguez FX, Dunger DB, De Zegher F, Ibáñez L. Insulin resistance after precocious pubarche: relation to PAI-1-675 4G/5G polymorphism, and opposing influences of prenatal and postnatal weight gain. Clin Endocrinol (Oxf) 2007; 67 (4): 493-9 **Factor impacto: 3,358**
- Mestre M, González-Bosquet E, Hernández A, Torres A, Gómez R, Lailla JM. Rotura uterina asociada a desprendimiento prematuro de placenta normalmente inserta. Clin Invest Ginecol Obstet 2007; 34: 157-9
- Ong K, De Zegher F, Valls C, Dunger DB, Ibáñez L. Persisting benefits 12-18 months after discontinuation of pubertal metformin therapy in low birthweight girls. Clin Endocrinol (Oxf) 2007; 67 (3): 468-71 **Factor impacto: 3,358**
- Ong KK, De Zegher F, López A, Dunger DB, Ibáñez L. Flutamide metformin for post-menarcheal girls with preclinical ovarian androgen excess: evidence for differential response by androgen receptor genotype. Eur J Endocrinol 2007; 157 (5): 661-8 **Factor impacto: 3,145**
- Petry CJ, Ong KK, Wingate DL, De Zegher F, Ibáñez L, Dunger DB. Lack of association between common polymorphisms in the 17beta-hidroxysteroid dehydrogenase type V gene (HSD17B5) and precocious pubarche. J Steroid Biochem Mol Biol 2007; 105 (1-5): 176-80 **Factor impacto: 2,825**
- Martín de Carpi FJ, Rives S, Prada F, Varea V. Eosinophilic Ascites as the First Sign of Idiopathic Hypereosinophilic Syndrome in Childhood. J Clin Gastroenterol 2007; 41 (9): 864-5 **Factor impacto: 2,403**
- Lerena J, Sancho MA, Cáceres F, Krauel L, Parri F, Morales L. Hospital Sant Joan de Déu. Litiasis salival en la infancia. Cir Pediatr 2007; 20 (2): 101-5
- Saura L, Castañón M, Prat J, Albert A, Cáceres F, Moreno J, Gratacós E. Hospital Sant Joan de Déu. Impact of fetal intervention on postnatal management of congenital diaphragmatic hernia. Eur J Pediatr Surg 2007; 17 (6): 404-7 **Factor impacto: 0,469**
- Saura L, García Aparicio L, Julià V, Ribó JM, Rovira J, Rodó J, Tarrado X, Prat J, Cáceres F, Morales L. ¿Qué técnica quirúrgica hemos de utilizar en la nefrectomía por patología benigna? Cir Pediatr 2007; 20 (1): 49-53
- Vilar N, Vicente A, Puigarnau R, Vela A, González Enseñat MA. Hoyuelos cutáneos: una complicación de la amniocentesis. An Pediatr (Barc) 2007; 66 (4): 407-9
- Argente J, Garcia R, Ibáñez L, Oliver A, Borrajo E, Vela A, López-Siguero JP, Moreno ML, Rodríguez-Hierro F. Improvement in growth after two years of growth hormone therapy in very young children born small for gestational age and without

spontaneous catch-up growth: Results of a multi-center, controlled, randomized, open clinical trial. *J Clin Endocrinol Metab* 2007 (preprint) **Factor impacto: 6,020**

- Calaf J, López E, Millet A, Alcañiz J, Fortuny A, Vidal O, Callejo J, Escobar-Jiménez F, Torres E, Espinós JJ. Spanish working group for hirsutism. Long-term efficacy and tolerability of flutamide combined with oral contraception in moderate to severe hirsutism. A 12-month, double-blind, parallel clinical trial. *J Clin Endocrinol Metab* 2007 (preprint)

#### **Factor impacto: 6,020**

- Ibáñez L, López A, Del Rio L, Enriquez G, Valls C, De Zegher F. Combined Low-Dose Pioglitazone, Flutamide, and Metformin for Women with Androgen Excess. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92 (5): 1710-4 **Factor impacto: 6,020**

- Ibáñez L, Jaramillo A, Enriquez G, Miró E, López A, Dunger DB, De Zegher F. Polycystic ovaries after precocious pubarche: relation to prenatal growth. *Hum Reprod* 2007; 22 (2): 395-400 **Factor impacto: 3,669**

- de Carpi JM, Castejón E, Masiques ML, Vilar P, Anton J, Varea V. Gastrointestinal involvement in pediatric polyarteritis nodosa. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2007; 44 (2): 274-8

#### **Factor impacto: 2,077**

- García R, Martín de Carpi FJ, Bernal C, Pinillos S, Varea V. Hepatitis autoinmune en la edad pediátrica. *Rev Esp Enferm Dig* 2007; 99 (5): 255-8 **Factor impacto: 0,909**

- Martín de Carpi FJ, Rives S, Prada F, Varea V. Eosinophilic Ascites as the First Sign of Idiopathic Hypereosinophilic Syndrome in Childhood. *J Clin Gastroenterol* 2007; 41 (9): 864-5

#### **Factor impacto: 2,403**

- Martín de Carpi FJ, Vilar P, Varea V. Solitary Rectal Ulcer Syndrome in Childhood: A Rare, Benign, and Probably Misdiagnosed Cause of Rectal Bleeding. Report of Three Cases. *Dis Colon Rectum* 2007; 50 (4): 534-9 **Factor impacto: 2,264**

- Martín de Carpi FJ, Ribó JM, Anton J, Varea V. Vasculitis cerebral asociada a colitis ulcerosa. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (2): 177-8

- Calaf J, López E, Millet A, Alcañiz J, Fortuny A, Vidal O, Callejo J, Escobar-Jiménez F, Torres E, Espinós JJ. Spanish working group for hirsutism. Long-term efficacy and tolerability of flutamide combined with oral contraception in moderate to severe hirsutism. A 12-month, double-blind, parallel clinical trial. *J Clin Endocrinol Metab* 2007 (preprint)

#### **Factor impacto: 6,020**

- González E, Suñol M, Hernández A, Callejo J, Lailla JM. Hospital Sant Joan de Déu. Cancer of the vulva in a 25-year-old woman with VIN III and high-grade cervical SIL--case report. *Eur J Gynaecol Oncol* 2007; 28 (2): 131-3

#### **Factor impacto: 0,652**

- Ibáñez L, Jaramillo A, Enriquez G, Miró E, López A, Dunger DB, De Zegher F. Polycystic ovaries after precocious pubarche: relation to prenatal growth. *Hum Reprod* 2007; 22 (2): 395-400 **Factor impacto: 3,669**

- Vilar N, Vicente A, Puigarnau R, Vela A, González Enseñat MA. Hoyuelos cutáneos: una complicación de la amniocentesis. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (4): 407-9

- Martín de Carpi FJ, Ribó JM, Anton J, Varea V. Vasculitis cerebral asociada a colitis ulcerosa. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (2): 177-8

#### **Factor impacto: 2,403**

- Burón E, Iriondo M, Salguero E. Aire frente a oxígeno al 100% en reanimación neonatal. En la práctica un dilema con varias opciones. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (2): 111-114

- Iglesias I, Monk D, Jebbink J, Buimer M, Boer K, van der Post J, Hills F, Apostolidou S, Ris-Stalpers C, Stanier P, Moore GE. STOX1 is not imprinted and is not likely to be involved in preeclampsia. *Nat Genet* 2007; 39 (3): 279-80

#### **Factor impacto: 25,797**

- Martín Ancel A, Iriondo M, Thió M. Reanimación cardiopulmonar avanzada neonatal: ¿hay datos para actuar de forma diferente frente al recién nacido extremadamente prematuro? *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (1): 70-4

- Moro M, Figueras J, Fernández C, Doménech E, Jiménez R, Pérez-Rodríguez J, Pérez V, Quero J, Roques V. Mortality for newborns of birthweight less than 1500 g in Spanish neonatal Units (2002-2005) *Am J Perinat* 2007; 24 (10): 593-601

#### **Factor impacto: 0,720**

- Serrano M, García Alix A, López JC, Pérez J, Quero J. Retained central venous lines in the newborn: report of one case and systematic review of the literature. *Neonatal Netw* 2007; 26 (2): 105-10

- Dalmau Serra J, Alonso Fanch M, Gómez López L, Sierra Salinas C. Obesidad infantil: recomendaciones del Comité de Nutrición de la Asociación Española de Pediatría: parte II. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (3): 294-304

- de Carpi JM, Castejón E, Masiques ML, Vilar P, Anton J, Varea V. Gastrointestinal involvement in pediatric polyarteritis nodosa. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2007; 44 (2): 274-8

#### **Factor impacto: 2,077**

- Gomis Muñoz P, Gómez López L, Martínez Costa C, Moreno Villares JM, Pedrón C, Pérez-Portabella C, Pozas MT. Documento de consenso SENPE/SEGHNP/SEFH sobre nutrición parenteral pediátrica. *Nutr Hosp* 2007; 22 (6): 710-9

- González E, Suñol M, Hernández A, Callejo J, Lailla JM. Hospital Sant Joan de Déu. Cancer of the vulva in a 25-year-old woman with VIN III and high-grade cervical SIL--case report. *Eur J Gynaecol Oncol* 2007; 28 (2): 131-3

#### **Factor impacto: 0,652**

- Vilar N, Vicente A, Puigarnau R, Vela A, González Enseñat MA. Hoyuelos cutáneos: una complicación de la amniocentesis. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (4): 407-9

- Vilar N, Vicente A, Puigarnau R, Vela A, González Enseñat MA. Hoyuelos cutáneos: una complicación de la amniocentesis. *An Pediatr (Barc)* 2007; 66 (4): 407-9

- Martín de Carpi FJ, Ribó JM, Anton J, Varea V. Vasculitis cerebral asociada a colitis ulcerosa. *An Pediatr (Barc)* 2007; 67 (2): 177-8

- Cáceres F, Rodó J, Capdevila A, Lerena J. Hospital Sant Joan de Déu. Análisis prospectivo y comparativo entre la resonancia magnética y las exploraciones tradicionales utilizadas en el estudio de las uropatías. *Cir Pediatr* 2007; 20 (3): 159-65

## Ayudas activas a la investigación

- Amat, LI. **Utilidad del plasma rico en plaquetas (PRP) en la cirugía reconstructiva del prolapsode órganos pélvicos (POP).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-31/12/2010

- Serra, A. **Implantació d'una xarxa de telemedicina oftàlmica a Catalunya (RTOC) per a la millora del diagnòstic de la retinopatia del prematur.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 15/01/2007-15/11/2009

- Gómez, M.D. **Valor diagnóstico del VEGF y PLGF en suero materno, junto el índice de pulsatibilidad de las arterias uterinas, en la aparición de crecimiento intrauterino restringido y el estado hipertensivo del embarazo.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. pròrroga: 31/03/2008

- Ibáñez, L. **Polimorfismos genéticos y crecimiento fetal: influencia sobre el tamaño al nacer y sobre los parámetros endocrino-metabólicos y de composición corporal en los dos primeros años de vida.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-31/12/2010

dad y Consumo. 23/12/2005-23/12/2008

- Varea, V. **Malabsorción de hidratos de carbono y su implicación en la osteopenia y la depresión infanto-juvenil.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-30/12/2008
- Vela, A. **Valor Diagnóstico de los corticoides fetales y el doppler de la circulación adrenal en el crecimiento intrauterino restringido.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 17/10/2006-30/12/2009
- Albert, A. **Desarrollo vascular y maduración pulmonar en un modelo de hernia diafragmática en feto de conejo. Efecto de la oclusión traqueal fetal.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-31/12/2009
- Krauel, X. **Estudio multicéntrico sobre: Restricción postnatal del crecimiento en prematuros extremos (<1500 gr) en UCIN españolas. Seguimiento hasta los dos años de edad.** BEBEDUE. 01/01/2005-31/12/2009
- Jiménez, J. **Early nutrition and long-term consequences on health and disease: An Epigenetic approach (NutrEPIgenomics)** Comissió Europea. 15/07/2007-14/07/2009
- Sebastiani, G. **Influencia del Tipo de Alimentación en la Época Precoz de la Vida sobre el Riesgo Cardiovascular Futuro en Recién Nacidos con Retraso de Crecimiento Intrauterino.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/02/2007-31/01/2011
- Ibáñez, L. **Intensificació activitat investigadora.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo / Departament de Salut (Generalitat de Catalunya) 14/05/07-13/05/08
- Ibáñez, L. **RETICS-REDIMET "Red en diabetis y enfermedades metabólicas asociadas".** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-31/12/2007. Pròrroga 30/06/2008
- Thió, M. **Vigilancia epidemiológica de la infección nosocomial en nadons de molt baix pes (<1500g): influència d'un programa de millora de la qualitat assistencial.** Fundación Avedis Donabedian. 15/07/2007-31/12/2007.
- Torres Lacruz, M. Ll. **Estudio comparativo del tratamiento con bomba de insulina subcutánea, insulinalgargina e insulina NPH en niños diabéticos de 0 a 6 años de edad.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/11/2007-31/12/2009

## Iniciativas de investigación

**Restricción postnatal del crecimiento en neonatos de muy bajo peso en las Unidades de Cuidados Intensivos Neonatales. Seguimiento hasta los dos años de edad.**



### Equipo

Hospital Sant Joan de Déu  
Dr. Xavier Krauel, jefe del Servicio de Neonatos  
Dra. Isabel Iglesias, doctora del Servicio de Neonatos  
Dra. Marta Thió, adjunta del Servicio de Neonatos  
Dr. Martí Iriondo, adjunto del Servicio de Neonatos  
Dr. Julio Moreno, adjunto del Servicio de Neonatos  
Dra. Anna Riverola, adjunta del Servicio de Neonatos  
Dra. Ana Alarcón, adjunta del Servicio de Neonatos  
Dra. Mercedes Serrano, adjunta del Servicio de Neonatos

### Antecedentes

La restricción postnatal del crecimiento es un fenómeno generalizado que afecta a los recién nacidos de muy bajo peso que ingresan en las unidades de cuidados intensivos neonatales y que puede incrementar el riesgo de secuelas a medio y largo plazo inherente a la condición de estos pacientes.

Este estudio pretende comprobar si existe una relación entre la restricción del crecimiento en el período postnatal y el desarrollo antropométrico y psicomotor a los dos años de edad, así como la influencia del crecimiento recuperador en los resultados a los dos años y los factores susceptibles de modificación en el manejo de los prematuros que pueden influir en la restricción del crecimiento durante el ingreso.

**Localización:** Espanya

### Objetivos:

#### Principal:

Comprobar si existe una relación entre la restricción del crecimiento en el período postnatal y el desarrollo a los dos años de edad.

#### Secundarios:

- Describir la evolución y el grado de restricción del peso, talla y perímetro craneal desde el nacimiento hasta el alta de la UCIN de los RNMBP incluidos en 5 UCIN españolas durante los años 2006 y 2007.
- Estudiar los factores perinatales (morbilidad, protocolo nutricional y UCIN) relacionados con el grado de restricción.
- Estudiar el fenómeno de recuperación del crecimiento (catch up) para el peso la talla y el perímetro craneal. Definiremos recuperación cómo la vuelta al z score del nacimiento y se tendrá en cuenta si se produce o no catch up y el tiempo transcurrido hasta su consecución.
- Estudiar la relación entre el catch up y el desarrollo a los dos años de edad.

**Población atendida:** Basándonos en el objetivo primario y teniendo en cuenta los resultados de publicaciones previas, sería necesario incluir al menos 55 pacientes en el grupo de expuestos (restricción de crecimiento postnatal durante el ingreso) y 55 en el grupo de no expuestos (crecimiento postnatal no restringido durante el ingreso) para un nivel de confianza del 95% y una precisión relativa del 50%. Sin embargo como no existe un trabajo igual en el que apoyarse hemos preferido incluir 200 pacientes, si bien al final del primer año puede realizarse un examen parcial con los casos reclutados.

**Presupuesto:** 308.538,57 euros (3 años)

**Financiación:** Convenio de colaboración Bebé Due España, S.A.

## 6.5 Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos



Grupo de investigación Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos

### Coordinadora: Usall i Rodié, J.

**Equipo:** Alda JA.; Araya S.; Balsera J.; Baño V.; Baños I.; Barajas A.; Barceló M.; Berrozpe A.; Berstch J.; Busquets E.; Carrasco E.; Casas E.; Dolz M.; Escandell MJ.; Escanilla A.; Escuder G.; Farreñy A.; Foix A.; García M.; García MM.; Gomollón L.; González N.; Haro JM.; Iniesta R.; Irazabal M.; Jané C.; Martínez F.; Martínez JR.; Mangas C.; Marsà F.; Matalí J.; Menárquez M.; Millán J.; Mochón F.; Monge A.; Morcillo E.; Planella M.; Ochoa S.; Ramos B.; Ramos MJ.; Rivero S.; Roca M.; Roldán J.; Rovira M.; Saez S.; Sánchez B.; Suárez D.; Tort V.; Valdelomar M.; Vilamala S.; Villalta V.

La esquizofrenia es el trastorno mental que provoca más discapacidad en la vida de las personas que lo sufren y de los familiares. Afecta aproximadamente a un 1% de la población.

La línea de esquizofrenia y otros trastornos psicóticos se dedica a investigar sobre las personas que sufren enfermedades mentales graves, priorizando el interés por el estudio de la esquizofrenia. La línea está compuesta por un equipo multidisciplinar integrado por psiquiatras, psicólogos, enfermeros, trabajadores sociales, bioquímicos, psicopedagogos, matemáticos, físicos y estadísticos. El área de estudio es amplia, integrando tanto factores que provienen de la genómica como intervenciones psicosociales. El objetivo del grupo de investigación es poder relacionar estos diferentes niveles (biológicos, psicológicos y sociales) necesarios para entender el trastorno con el objetivo final de mejorar la atención a las personas que lo padecen y a las que los rodean.

Durante la última anualidad se ha creado el CIBER de Salud Mental (CIBER-SAM) financiado por el Instituto Carlos III, en el que el grupo de investigación participa como nodo. Se trata de un proyecto multicéntrico español que tiene como objetivo estudiar las enfermedades mentales.

Fruto de un proyecto de investigación previo, durante esta anualidad se ha consolidado el proyecto de Banco de Tejidos Neurológicos Sant Joan de Déu. Este proyecto está apoyado por el CIBER de Salud Mental, la Asociación de Familiares de Enfermos Mental y por la Fundación Seny. El objetivo es mantener un banco de tejidos neurológicos de personas con enfermedades mentales graves, que se faciliten en grupos de investigación por investigaciones biomédicas.

Dentro de la mejora de la investigación básica que realiza el grupo se ha creado un laboratorio de investigación en salud mental central fundamentado en investigación en colaboración con el Banco de Tejidos Neurológicos, pero también realiza investigación en neurodesarrollo en experimentación animal.

### Las áreas de investigación en este grupo son:

- Genética y genómica
- Neuroimagen
- Cognición
- Subtipos clínicos y neurodesarrollo anormal
- Tratamiento de las personas con esquizofrenia resistente
- Impacto y atención familiar
- Intervenciones psicosociales
- Trastorno delirante
- Primeros episodios psicóticos
- Tóxicos y esquizofrenia
- Mujer y esquizofrenia

### Publicaciones

- Barajas A, Baños I, Ochoa S, Usall J, Villalta Gil V, Dolz M, Sánchez B, Haro JM. Grupo GENIPE. Edad de inicio del primer episodio psicótico: ¿hay diferencias entre varones y mujeres? *Psiq Biol* 2007; 14 (4): 136-41
- Barceló M, Villalta Gil V, Serrano Blanco A, Araya S, Ochoa S, Usall J. Influencia de la menopausia y el sexo en el funcionamiento neuropsicológico de pacientes con esquizofrenia. *Psiq Biol* 2007; 14 (5): 187-93
- Codony M, Alonso J, Almansa J, Vilagut G, Domingo A, Pinto Meza A, Fernández A, Serrano-Blanco A, Marquez M, Haro JM. Uso de fármacos psicotrópicos en España. Resultados del estudio ESEMeD-España. *Actas Esp Psiquiatr* 2007; 35 (Supl2): 1-6 **Factor impacto: 0,28**
- Codony M, Alonso J, Almansa J, Vilagut G, Domingo A, Pinto Meza A, Fernández A, Serrano Blanco A, Márquez M, Haro JM. Utilización de los servicios de salud mental en la población general española: resultados del estudio ESEMed España. *Actas Esp Psiquiatr* 2007; 35 (Supl.2): 21-28

### Factor impacto: 0,28

- Haro JM, Ochoa S, Gervin M, Mavreas V, Jones PB. Assessment of remission in schizophrenia with the CGI and CGI-SCH scales. *Acta Psychiatr Scand* 2007; 15 (2): 163-4 **Factor impacto: 2,97**
- Haro JM, Suárez D, Novick D, Brown J, Usall J, Naber D. SOHO Study Group. Three-year antipsychotic effectiveness in the outpatient care of schizophrenia: observational versus randomized studies results. *Eur Neuropsychopharmacol* 2007; 17 (4): 235-44 **Factor impacto: 3,51**

- Hatzichristou D, Haro JM, Martin Morales A, von Keitz A, Riley A, Bertsch J, Belger M, Wolka AM, Beardsworth A. EDOS Group. Patterns of switching phosphodiesterase type 5 inhibitors in the treatment of erectile dysfunction: results from the Erectile Dysfunction Observational Study. *Int J Clin Pract* 2007; 61 (11): 1850-62 **Factor impacto: 1,143**

- Heider D, Bernert S, Matschinger H, Haro JM, Alonso J, Angermeyer MC. Parental bonding and suicidality in adulthood. *Aust N Z J Psychiatry* 2007; 41 (1): 66-73

**Factor impacto: 1,90**

- Kovess V, Alonso J, Brugha TS, Angermeyer MC, Haro JM, Sevilla Dedieu C. Differences in lifetime use of services for mental health problems in six European countries. *Psychiatr Serv* 2007; 58 (2): 213-20 **Factor impacto: 2,70**

- López Ibor JJ, Alonso J, Haro JM. Estudio europeo de la epidemiología de los trastornos mentales (ESEMeD): aportaciones para la salud mental en España. *Actas Esp Psiquiatr* 2007; 35 (Supl. 2): 1-3 **Factor impacto: 0,28**

- Martin Morales A, Haro JM, Beardsworth A, Bertsch J, Kontodimas S. EDOS Group. Therapeutic effectiveness and patient satisfaction after 6 months of treatment with Taladafil, Sildenafil and Vardenafil: results form the Erectile Dysfunction Observational Study (EDOS) *Eur Urol* 2007; 51 (2): 541-50

**Factor impacto: 3,54**

- Martorell A, Pereda L, Salvador Carulla S, Ochoa J, Ayuso Mateos JL. Validation of the Subjective and Objective Family Burden Interview (SOFBI/ECFOS) in primary caregivers to adults with intellectual disabilities living in the community. *J Intellect Disabil Res* 2007; 51 (11): 892-901 **Factor impacto: 1,04**

- Montoya A, Perez Sanchez J, Gilaberte I, Gonzalez Pinto A, Haro JM, Vieta E, Tohen M. Patterns of drug treatment for manic episode in the clinical practice: outcomes of the Spanish sample in the EMBLEM Study. *Actas Esp Psiquiatr* 2007; 35 (5): 315-22 **Factor impacto: 0,28**

- Novick D, Haro JM, Suárez D, Lambert M, Lepine JP, Naber D. Symptomatic remission in previously untreated patients with schizophrenia: 2-year results from the SOHO study. *Psychopharmacology* 2007; 191 (4): 1015-22 **Factor impacto: 3,62**

- Ormel J, von Korff M, Burger H, Scott KM, Demyttenaere K, Huang YQ, Posada Villa J, Lepine JP, Angermeyer MC, Levinson D, De Girolamo G, Kawakami N, Karam EG, Medina Mora ME, Gureje O, Williams D, Haro JM, Bromet EJ, Alonso J, Kessler RC. Mental disorders among persons with heart disease: results from World Mental Health Surveys. *Gen Hosp Psychiatry* 2007; 29 (4): 325-34 **Factor impacto: 2,50**

- Ramos B, Gaudillière B, Bonni A, Gill G. Transcription factor Sp4 regulates dendritic patterning during cerebellar maturation. *Proc Natl Acad Sci USA* 2007; 104 (23): 9882-7

- Riley A, Beardsworth A, Kontodimas S, Suárez D, Torres JV, Haro JM. Sexual intercourse frequency in men presenting for treatment of erectile dysfunction: results from the pan-European erectile dysfunction observational study. *J Sex Marital Ther* 2007; 33 (1): 3-18 **Factor impacto: 1,853**

- Salvador R, Martínez A, Pomarol-Clotet E, Sarró S, Suckling J, Bullmore E. Frequency based mutual information measures between clusters of brain regions in functional magnetic resonance imaging. *Neuroimage* 2007; 35 (1): 83-8

**Factor impacto: 5,288**

- Scott KM, Bruffaerts R, Tsang A, Ormel J, Alonso J, Angermeyer MC, Benjet C, Bromet EJ, De Girolamo G, De Graaf R, Gasquet I, Gureje O, Haro JM, He Y, Kessler RC, Levinson D, Mneimneh ZN, Oakley MA, Browne MO, Posada Villa J, Stein DJ, Takeshima T, von Korff M. Depression-anxiety relationships with chronic physical conditions: results from the World Mental Health surveys. *J Affect Disord* 2007; 103 (1-3): 113-20

**Factor impacto: 3,08**

- Scott KM, Von Korff M, Ormel J, Zhang MY, Bruffaerts R, Alonso J, Kessler RC, Tachimori H, Karam EG, Levinson D, Bromet EJ, Posada Villa J, Gasquet I, Angermeyer MC, Borges G, De Girolamo G, Herman A, Haro JM. Mental disorders among adults with asthma: results from the World Mental Health Survey. *Gen Hosp Psychiatry* 2007; 29 (2): 123-33

**Factor impacto: 2,25**

- Tubau E, Escera C, Carral V, Corral MJ. Individual differences in sequence learning and auditory pattern sensitivity as revealed with evoked potentials. *Eur J Neurosci* 2007; 26 (1): 261-4 **Factor impacto: 3,70**

- Usall J, Suárez D, Haro JM. SOHO Study Group. Gender differences in response to antipsychotic treatment in outpatients with schizophrenia. *Psychiatry Res* 2007; 153 (3): 225-31

**Factor impacto: 1,96**

- Usall J, Haro JM, Araya S. Social functioning in schizophrenia: what is the influence of gender? *Eur J Psychiatry* 2007; 21 (3): 199-205

**Factor impacto: 0,018**

- Fayyad J, Haro JM, De Graaf R, Kessler RC, Alonso J, Angermeyer MC, Demyttenaere K, De Girolamo G, Karam EG, Lara C, Lepine JP, Ormel J, Posada Villa J, Zaslavsky AM, Jin R. The cross-national prevalence and correlates of adult ADHD: results from the WHO World Mental Health Survey Initiative. *Br J Psychiatr* 2007 (190) : 402-9

**Factor impacto: 4,96**

- Kessler RC, Angermeyer MC, Anthony JC, De Graaf R, Demyttenaere K, Gasquet I, De Girolamo G, Gluzman S, Gluzman S, Gureje O, Haro JM, Kawakami N, Karam A, Levinson D, Medina Mora ME, Oakley MA, Posada Villa J, Stein DJ, Adley Tsang CH, Aguilar Gaxiola S, Alonso J, Lee S, Heeringa S, Pennell BE, Berglund P, Gruber MJ, Petukhova M, Chatterji S, Ust?n TB. Lifetime prevalence and age-of-onset distributions of mental disorders in the World Health Organization's World Mental Health Surveys. *World Psychiatry* 2007 ; 6 (3) : 168-76

- Demyttenaere K, Bruffaerts R, Lee S, Posada Villa J, Kovess V, Angermeyer MC, Levinson D, De Girolamo G, Nakane H, Mneimneh ZN, Lara C, De Graaf R, Scott KM, Gureje O, Stein DJ, Haro JM, Bromet EJ, Kessler RC, Alonso J, von Korff M. Mental disorders among persons with chronic back or neck pain: results from the World Mental Health Surveys. *Pain* 2007 ; 129 (3) : 332-42

**Factor impacto: 4,83**

- Bernal M, Haro JM, Bernert S, Brugha TS, De Graaf R, Bruffaerts R, Lepine JP, De Girolamo G, Vilagut G, Gasquet I, Torres JV, Kovess V, Heider D, Neleman J, Kessler RC, Alonso J. ESEMed/MHRDEA 2000 investigators. Risk factors for suicidality in Europe: results from the ESEMED study. *J Affect Disord* 2007 ; 101 (1-3) : 27-34

**Factor impacto: 2,703**

- Wang PS, Aguilar Gaxiola S, Alonso J, Angermeyer MC, Borges G, Bromet EJ, Bruffaerts R, De Girolamo G, De Graaf R, Gureje O, Haro JM, Karam EG, Kessler RC, Kovess V, Lane MC, Lee S, Levinson D, Ono Y, Petukhova M, Posada Villa J, Seedat S, Wells JE. Use of mental health services for anxiety, mood, and substance disorders in 17 countries in the WHO World Mental Health Surveys. *Lancet* 2007 ; 370 (9590) : 841-50

**Factor impacto: 25,80**

- Van Os J, Van Rossum I, Boomsma M, Vieta E, Goetz I, Reed C, Haro JM. The social, psychopathological and consumer context of rate of symptom improvement in acute mania. *Soc Psychiatry Psychiatry Epidemiol* 2007; 42 (8): 631-8

**Factor impacto: 1,539**

- Vilaplana M, Ochoa S, Martínez A, Vilalta Gil V, Martínez

Leal R, Puigdollers E, Salvador Carulla L, Martorell A, Muñoz PE, Haro JM. Grupo PSICOST-RED RIRAG. Validación en población española de la Entrevista de Carga Familiar Objetiva y Subjetiva (ECFOSS-II) Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (6): 372-81

#### **Factor impacto: 0,28**

- Villalta Gil V, Ochoa S. La Terapia facilitada por animales de compañía como programa de rehabilitación adjunto para personas con diagnóstico de esquizofrenia crónica. Papeles del Psicólogo 2007; 1 (28): 49-56
- Wang PS, Angermeyer MC, Borges G, Bruffaerts R, Tat Chiu W, De Girolamo G, Fayyad J, Gureje O, Haro JM, Huang YQ, Kessler RC, Kovess V, Levinson D, Nakane Y, Oakley MA, Ormel J, Posada Villa J, Aguilar Gaxiola S, Alonso J, Lee S, Heeringa S, Pennell BE, Chatterji S, Ustün TB. Delay and failure in treatment seeking after first onset of mental disorders in the World Health Organization's World Mental Health Survey Initiative. World Psychiatry 2007; 6 (3): 177-85
- Alonso J, Codony M, Kovess V, Angermeyer MC, Katz SJ, Haro JM, De Girolamo G, De Graaf R, Demyttenaere K, Vilagut G, Almansa J, Lepine JP, Brugha TS. ESEMed/MHRDEA 2000 investigators. Population level of unmet need for mental healthcare in Europe. Br J Psychiat 2007: 299-306

#### **Factor impacto: 4,96**

### Ayudas activas a la investigación

- Alda, J.A. **Seguridad y tolerancia de los fármacos antipsicóticos en niños y adolescentes.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 28/12/2004-27/12/2007. pròrroga: 31/03/2008
- Alda, J.A. **Guía de práctica clínica para el trastorno por déficit de atención con hiperactividad.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 01/09/2007-31/09/2008
- Haro, J. M. **Comparació de l'eficàcia de les formes farmacèutiques d'alliberació retardada ("depot") versus les formes farmacèutiques orals dels antipsicòtics (típics i atípics), comercialitzats a Catalunya, en pacients amb un diagnòstic d'esquizofrènia.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. 30/03/2007-31/12/2007
- Ochoa, S. **Estudio del consumo de drogas de abuso en personas con un primer episodio psicótico.** Caja de Navarra. 01/01/2007-31/12/2007
- Haro, J. M. **REM-TAP.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-31/12/2007. Pròrroga 30/06/2008
- Haro, J. M. **Telepsiquiatria en población infanto-juvenil: implementación y evaluación del costes-efectividad del programa. Telemedicina.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 07/02/2005-30/12/2007 Pròrroga:31/03/2008
- Salvador, R. **Aplicación de nuevas herramientas para el estudio de la disfunción frontoestriatal de la esquizofrenia. (Neuroimatge)** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/03/2005-25/06/2007
- Ochoa, S. **Diferencias de género en personas con un primer episodio psicótico.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-23/12/2008
- Roldan, J.F. **Validación de un cuestionario de requisitos de autocuidado para pacientes con trastornos mentales severos según el modelo de enfermería de Dorothea Orem.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-23/12/2008
- Salvador, R. **Aplicación de nuevas técnicas de resonancia magnética funcional y de difusión para la caracterización de disfunciones de conectividad en pacientes con trastorno bipolar.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo

23/12/2005-10/10/2007

- Haro, J. M. **Proyecto Europeo de Investigación de las Políticas de información sobre los trastornos mentales.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 19/06/2006-19/06/2008
- Haro, J. M. **Grup de recerca en salut mental de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental.** DURSI (AGAUR) 18/10/2005-17/10/2008
- Haro, J. M. **European Policy Information Research For Mental Disorders (EPREMED)** Comissió Europea 01/01/2005-31/12/2007. Pròrroga: 31/03/2008
- Haro, J.M. **Comparative Efficiency, Safety and Tolerance of a Combination Treatment with Amisulpride and Quetiapine Versus Clozapine for Treatment of Tretment Resistant Schizophrenia.** The Stanley Medical Research Institute. 01/04/2006-31/07/2007
- Usall, J. **Double-blind placebo-controlled study of efficacy, safety and tolerance of raloxifene as an adjunctive treatment for negative symptoms of schizophrenia in postmenopausal women.** The Stanley Medical Research Institute. 01/04/2006-31/07/2007
- Ochoa, S. **Aplicació d'un programa de teràpia facilitada per animals de companyia a persones residents a una Unitat de Llarga Estada amb diagnòstic d'esquizofrènia. Un Estudi Pilot.** Fundació la Caixa. 05/09/2006-31/12/2007
- Farreñy, A. **Eficacia de un Programa estructurado de Intervención Cognitiva (PeIC), sobre el ajuste social, la sintomatología y el funcionamiento cognitivo de pacientes con esquizofrenia.** Fundació la Caixa. 06/09/06-30/08/08
- Ramos, B. **Tranccriptional control of dendritic arbors morphology in pathogeny and therapy of neuropsychiatric diseases.** Comissió Europea. 01/08/2007-31/07/2011
- Suárez Lamas, D. **Contrato de apoyo a la Investigación en el Sistema Nacional de Salud.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2006-11/01/2008
- Haro, J. M. **Diferencias de género en las bases neuroanatómicas y funcionales de la cognición social en la psicosis no afectiva.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-3/12/2010
- Haro, J. M. **Monoaminergic neurotransmission in prefrontal cortex:Target for augmentation strategies in schizophrenia** Fundació Seny. 22/05/2007-01/01/2010
- Usall, J. **Evaluación de las diferencias en la utilización de servicios de salud mental en función del género.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 18/01/2007-18/01/2009
- Rodríguez, A. **Detecció i risc psicològic de les víctimes de violència intrafamiliar i de gènere.** Departament de Salut 01/01/2007-31/12/2007
- Usall, J. **Ensayo doble ciego controlado con placebo e la eficacia de reboxetina y citalopram como tratamiento coadyuvante de los antipsicóticos de segunda generación en el tratamiento de los síntomas negativos de la esquizofrenia.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 02/01/2008-31/12/2010
- Haro, J. M. **Estrategias terapéuticas en trastorno depresivo mayor resistente a tratamiento con inhibidores selectivos de la recaptación de la serotonina. Ensayo clínico pragmático, paralelo, aleatoriado con evaluación enmascarada.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 02/01/2008-31/12/2010
- Usall, J. **Projecte d'ajuts per a la contractació de personal d'investigació Novell.** AGAUR. 06/03/2006-06/03/2007
- Haro, J. M. y Ochoa, S. **Seminario de evaluación de tecnologías sanitarias.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2008-31/12/2008

## Iniciativas de investigación

**1. Evaluación de la eficacia de un programa de terapia facilitadas por animales aplicado a personas residentes en una Unidad de Larga Estancia con diagnóstico de esquizofrenia. Un estudio piloto.**



### Equipo

Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental  
Dra. Susana Ochoa, psicóloga  
Victoria Villalta Gil, psicóloga  
Míriam Vilaplana, psicóloga  
Dr. Josep M. Haro, médico psiquiatra

### Antecedentes

La presencia de animales en ámbitos terapéuticos se remonta a siglos atrás, aunque en las primeras décadas del s. XX, con el advenimiento de la medicina científica, se eliminaron los animales de los entornos hospitalarios. La participación activa y consideración del animal en el proceso terapéutico es un hecho relativamente nuevo; fue Levinson, psicólogo infantil, que por "serendipity" observó que la presencia de su perro Jingles en la consulta facilitaba la interacción con un niño que presentaba dificultades de interacción con el propio terapeuta; posteriormente, utilizó este hallazgo para introducir a Jingles en las sesiones terapéuticas facilitando la interacción y la expresión de los niños. Levinson se considera el padre de la TFA actual. A pesar que Bossard, anteriormente, ya había manifestado que "los animales de compañía son una parte integral de la vida familiar; tienen que ser considerados como un factor básico de la higiene mental". La TFA o terapia facilitada por animales, se describe como una intervención diseñada para mejorar el funcionamiento cognitivo, físico o social de un paciente, con unos objetivos específicos delimitados en el tiempo. La interacción entre el animal y el paciente es generalmente de uno a uno. Los animales usados en la TFA son animales especialmente adiestrados y no son los animales del propio paciente.

El estudio pretende valorar la eficacia de la aplicación de un programa de Terapia Asistida por animales de compañía (perros) en una muestra de pacientes crónicos institucionalizados con diagnóstico de esquizofrenia. No encontramos estudios previos por tanto se diseña un estudio piloto.

**Localización:** Unidad de Mediana y Larga Estancia (MILLE) de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental.

### Objetivos

Valorar la eficacia de la aplicación de un programa de Terapia Facilitada por Animales (TFA) en una muestra de pacientes crónicos institucionalizados con diagnóstico de esquizofrenia.

### Objetivo a largo plazo

Los resultados de este estudio piloto de un año y medio de duración pretende ser la base para la consideración de la implementación de un programa de residencia de animales de compañía en el centro.

### Población atendida

El proyecto se dirige a pacientes adultos de ambos性 con diagnóstico de esquizofrenia que, por sus características psicopatológicas y de deterioro socio-familiar, no pueden vivir en a comunidad cuando las alternativas de atención ambulatoria y de hospitalización breve no son suficientes y han de tener períodos de hospitalización a largo plazo. Son personas con una evolución de la enfermedad muy larga y con deterioro social y cognitivo. Estos pacientes comparados con sus equivalentes comunitarios muestran un grado de deterioro más grande y progresivo.

**Presupuesto:** 96.241,78 euros (2 años)

**Financiación:** Fundación La Caixa

**2. Estudio del consumo de drogas de abuso en personas con un primer episodio psicótico.**



### Equipo:

Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental  
Dra. Susana Ochoa, psicóloga  
Dra. Judith Usall Rodié, médico psiquiatra  
Dr. Josep Maria Haro, médico psiquiatra  
Dr. Marc Planella, médico MIR de psiquiatría  
Dr. Enric Vicens, médico psiquiatra  
Alexandrina Foix, enfermera  
David Suárez, estadístico  
Dr. Fidel Vila, médico psiquiatra  
Hospital Sant Joan de Déu  
Dra. Montserrat Dolz, médico psiquiatra  
Dr. Bernardo Sánchez, médico psiquiatra

**Antecedentes**

La esquizofrenia es una enfermedad mental grave que afecta aproximadamente al 1% de la población. Este trastorno es heterogéneo en su manifestación clínica así como en su evolución. Uno de los condicionantes que puede influir en la evolución es la comorbilidad con el consumo de drogas de abuso. Existen diferentes estudios que encuentran que existe una alta prevalencia de consumo de drogas de abuso en personas que padecen esquizofrenia, incluso de tres veces más que en población general (Green, 2005). Además los hombres consumen en mayor medida que las mujeres. Las drogas más consumidas por las personas que presenta un trastorno psicótico son: tabaco, bebidas con cafeína, alcohol, cannabis y cocaína.

**Localización:** España**Objetivos**

Describir la prevalencia del consumo de drogas de abuso y su relación en las personas que presentan un primer episodio psicótico.

Analizar la relación entre el consumo de drogas de abuso antes del inicio de la enfermedad y en el momento de la evaluación y en la evolución de las personas que padecen un primer episodio psicótico. Se estudiará esta relación en función de:

- Tipo de tóxico
- Frecuencia de consumo
- Cantidad de consumo

Relacionar el consumo de drogas de abuso en cuanto al tipo, frecuencia y a la cantidad con:

- Fármacos que está tomando el paciente para el tratamiento de la enfermedad mental
- Nivel de psicopatología y variables clínicas
- Funcionamiento psicosocial
- Problemas en el neurodesarrollo

**Población atendida**

Se seleccionarán de manera consecutiva todos los individuos con un primer episodio psicótico que acuden a la red de servicios de adultos de Sant Joan de Déu o a la red de salud mental infanto-juvenil del Hospital Sant Joan de Déu, tanto de atención a nivel hospitalario como comunitario.

Los servicios de adultos que participarán en este proyecto son: el servicio de urgencias de Sant Joan de Déu-Servicios de Salud Mental, la unidad de agudos y los CSM (centros de salud mental) de Gavà, Castelldefels, Vilanova, El Prat, Cornellà, Esplugues, Ciutat Vella y Cerdanyola. Estos servicios pertenecen a áreas metropolitanas de la cercanía de Barcelona de distintas características, exceptuando el CSM de Ciutat Vella que pertenece a un área de Barcelona. La red de Salud Mental de adultos atiende a una población de 814.825 hab.

Los servicios de infanto-juvenil que participarán en el proyecto son: el servicio de urgencias y de hospitalización del Hospital Sant Joan de Déu, así como los CSMIJ de Vilanova, Cornellà, Vilafranca, Mollet, Granollers y los hospitales de día de Mollet y Vilanova.

**Presupuesto:** 115.000 euros (3 años)

**Financiación:** Fundación Caja Navarra

## 6.6 Tecnologías sanitarias y resultados



Grupo de investigación tecnologías sanitarias y resultados

### Coordinador: Serrano Blanco, A.

**Equipo:** Aparicio S; Autonell, J.; Castillo I; Fernández, A.; Martínez Zambrano, F; López, A; Luciano, JV; Luján, L; Pinto Meza, A.; Prat, B; Rodríguez Terrón, A; Salvador, L; Ventura C; Vicens, E.

El equipo de investigación en Tecnologías Sanitarias y Resultados integra posproyectos relacionados con el campo de la epidemiología (determinando la prevalencia, discapacidad y necesidades satisfechas y no satisfechas de los trastornos mentales en población española y europea), el análisis de la efectividad de los tratamientos (evaluación de la efectividad del tratamiento antidepresivo en Atención Primaria, descripción de la población en la que el médico de AP receta fármacos antidepresivos, descripción del patrón de tratamiento con antidepresivos en AP) y la adecuación de los mismos (evaluar la adecuación del tratamiento de las personas con trastornos depresivos en España con datos epidemiológicos).

Los trastornos mentales son uno de los problemas emergentes en el entorno actual, presentando prevalencias elevadas tanto a la población general como en aquellos que consultan los servicios sanitarios. Uno de los objetivos de nuestro grupo es evaluar la prevalencia así como las necesidades de estas personas tanto en población general como en poblaciones específicas (Atención Primaria, Atención Penitenciaria). Este grupo pretende proporcionar datos epidemiológicos con el objetivo de analizar la importancia que tienen los trastornos mentales en la población, la repercusión y las necesidades que generan y como los servicios sanitarios las están cubriendo.

Otros problemas emergentes importantes tanto por la repercusión social como por el impacto en las personas y los servicios son estudiados. El objetivo es conseguir una mejor comprensión de los procesos psicopatológicos y sociales como mejorar la eficiencia y los resultados de los abordajes actuales por parte de los servicios sanitarios.

Finalmente, dada la relevancia e impacto de los trastornos mentales en la Atención Primaria, entendiendo esta como la entrada habitual de estos trastornos en el Sistema Sanitario, se estudia de manera específica este ámbito. Dentro del marco de la participación en la Red de Investigación de Atención Primaria a nivel estatal (redIAPP), se participa en estudios de la eficiencia de los tratos, la idoneidad de los mismos, sobre qué

estrategias pueden evitar las recaídas así como se inician nuevas estrategias para minimizar las dificultades en el abordaje. En este sentido se ha iniciado la colaboración con profesionales del ámbito de la farmacia a fin de crear equipos multidisciplinares que puedan abordar de manera conjunta los trastornos depresivos, uno de los más frecuentes en este ámbito.

#### Este grupo centra su investigación en:

- Impacto y necesidades asistenciales de los trastornos mentales en Europa.
- Análisis de la prevalencia de los trastornos mentales en el ámbito de la atención primaria de salud.
- El estigma asociado a los trastornos mentales.
- Coste-efectividad de los tratamientos en salud mental.
- Calidad de vida en los trastornos mentales.
- El impacto y repercusión de la violencia de género.
- El moobing como causa de enfermedad mental.
- Estrategias multidisciplinares en el abordaje de los trastornos mentales.

### Publicaciones

- Prevalencia de la comorbilidad de los trastornos mentales y factores de riesgo sociodemográficos asociados en la población general en España: resultados del estudio ESEMeD-España. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (Supl.2): 4-11

#### Factor impacto: 0,28

- Baca Baldomero E, Bulbena A, Domingo A, Leal Cercós C, López Ibor JJ, Rajmil L, Ramos J, Vallejo Ruiloba J, Vázquez Barquero JL. El estudio ESEMeD España: comentarios del Comité Científico Español. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (Supl.2): 37-38

#### Factor impacto: 0,28

- Burges V, Fernández A, Autonell J, Melloni F, Bulbena A. Spanish adaptation and validation of the brief form of the Life Skills Profile-20: an instrument to assess daily living skills in real clinical settings. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (2): 79-88

- Fernández A, Haro JM, Martínez Alonso M, Demyttenaere K, Brugha TS, Autonell J, De Girolamo G, Bernert S, Lepine JP,

Alonso J. Treatment adequacy for anxiety and depressive disorders in six European countries. Br J Psychiat 2007; 190: 172-3 **Factor impacto: 2,703**

- Gabilondo A, Alonso J, Pinto Meza A, Vilagut G, Fernández A, Serrano Blanco A, Almansa J, Codony M, Haro JM. Prevalencia y factores de riesgo de las ideas, planes e intentos de suicidio en la población general española: resultados del estudio ESEMeD. Med Clin (Barc) 2007; 129 (13): 494-500

#### **Factor impacto: 1,327**

- Pinto Meza A, Haro JM, Palacín C, Torres JV, Ochoa S, Vilagut G, Martínez Alonso M, Codony M, Alonso J. Impacto de los trastornos del ánimo, de ansiedad y de las enfermedades físicas crónicas en la calidad de vida de la población general de España: resultados del estudio ESEMeD-España. Actas Esp Psiquiatr 2007; 35 (Supl.2): 12-20 **Factor impacto: 0,28**

## Ayudas activas a la investigación

- Rodríguez Terrón, A. **Detecció i risc psicològic de les víctimes de violència intrafamiliar i de gènere.** Institut Català de la Dona, l'Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (Agaur) i la Conselleria de Sanitat - Generalitat de Catalunya. Període: 2005 - 2008.
- Fernández Vergel, R. **REDIAP - Red de investigación en actividades preventivas y promoción de la salud en Atención Primaria.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-27/12/2010
- Fernández Vergel, R. **Eficàcia d'un programa educatiu al tractament de la fibromialgia per millorar la qualitat de vida.** Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. Període de 2007-2010.
- Escuder, G. **Validación clínica de la escala CANFOR (Camberwell Assessment of Need-Forensic version) para la evaluación de necesidades de personas con trastorno mental en el ámbito penitenciario.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2007-30/12/2007
- Serrano, A. **RETICS-REDIAP "Red de investigación en actividades preventivas y promoción de la salud en Atención Primaria.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 27/12/2006-27/12/2010
- López, A. **Estudio descriptivo sobre acoso laboral en la población atendida en los centros de salud mental.(Cerdanyola, Ciutat Vella, Cornellà, Esplugues y Gavà).** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo 01/01/2005-31/12/2007. Pròrroga: 30/06/2008
- Vicens, E. **Trastornos mentales en la población penitenciaria española: prevalencia, calidad de vida y necesidades de asistencia.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 23/12/2005-31/12/2008
- Serrano, A. **Eficacia del tratamiento farmacológico y psicológico de las catasfrofizaciones en pacientes con fibromialgia: un estudio controlado randomizado.** Col·laboració. Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2008-31/12/2009
- Serrano, A. **Evaluación de la coordinación entre la atención primaria y la especializada.** Instituto Carlos III Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2007-31/12/2007. Pròrroga 31/03/2008
- Serrano, A. **Programa de apoyo farmacéutico al tratamiento farmacológico antidepresivo.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 26/11/2007-30/12/2010
- Serrano, A. **Introducción a la farmaeconomía.** Instituto Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. 01/01/2008-31/12/2008

## Iniciativas de investigación

### 1. Detección y riesgo psicológico de las víctimas de violencia intrafamiliar y de género.



#### Equipo:

Sant Joan de Déu- Serveis de Salut Mental  
Ana María Rodríguez, psicóloga  
Dra. Yolanda Osorio López, médico psiquiatra  
Carla Jane Balsebre, psicóloga  
Dra. Judith Usall Rodie, médico psiquiatra  
Dr. Fidel Vila Rodriguez, médico psiquiatra  
Dr. Antonio Rojas Aguilar, médico psiquiatra  
Montserrat Rius, investigadora pre-doc  
Nieves González, investigadora pre-doc

#### Antecedentes:

Definición de violencia contra las mujeres, según la Conferencia de Beijin ONU (1995) es: "Cualquier acto de violencia basado en el género que tiene como resultado, o es probable que tenga como resultado, unos daños o sufrimientos físicos, sexuales y psicológicos, incluyendo las amenazas de los actos relacionados, la coacción o privación de la libertad, tanto en la vida pública como en la privada".

Definición de daño psicológico usada por Echeburúa i Col., el daño psicológico se refiere, por un lado, a las lesiones psíquicas agudas producidas por un delito violento que, en algunos casos pueden remitir con el paso del tiempo, el apoyo social o un trato psicológico adecuado; y por otra parte, a las secuelas emocionales que persisten en la persona de manera crónica como consecuencia del hecho sufrido y que interfieren negativamente en su vida cotidiana. En uno y otro caso, el daño psíquico es la consecuencia de un hecho negativo que desborda la capacidad de afrontar y de adaptación de la víctima a la nueva situación (Pynoos y otros, 1993)

#### Localización: España

#### Objetivos:

- Detectar las características diferenciales de las mujeres que sufren maltrato de las que no lo sufren, en los apartados siguientes:
  - Sociodemográficos y biográficos
  - Sintomáticos
  - Los rasgos y/o trastornos de la personalidad

- Detectar las diferencias en la afectación de las mujeres que sufren maltrato ante las que no lo sufren.
- Determinar la relación entre las características sociodemográficas, psicopatológicas y de afectación en función del tipo de maltrato que sufren (físico / psicológico)
- Determinar si el tipo de afección está relacionado con la resolución de situaciones de maltrato en la evolución a los seis meses.

**Población atendida:** 90.000 habitantes.

**Presupuesto:** 56.393,99 euros

**Financiación:** Institut Català de la Dona, Agència de Gestió d'Àjuts Universitaris i de Recerca (AGAUR) y la Conselleria de Sanitat-Generalitat de Catalunya.

## 2. Estudio descriptivo sobre acoso laboral en la población atendida en los Centros de Salud Mental (Cerdanyola, Ciutat Vella, Cornellà, Esplugues y Gavà).

### Equipo:

Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental  
 Àngels López-Petit, psicóloga clínica  
 Antonio Serrano, psiquiatra adjunto  
 Inmaculada del Castillo, psicóloga clínica  
 Cristina Ventura, psicóloga clínica  
 M. Rosa Coca, psicóloga clínica  
 Sonia Aparicio, psicóloga clínica  
 Dr. Enric Vicens, director área psiquiátrica penitenciaria

### Antecedentes:

Durante los últimos años estamos asistiendo a un progresivo aumento de la preocupación por el fenómeno conocido como acoso moral, laboral o mobbing. Se trata de un fenómeno que

se expresa en el ámbito de las relaciones interpersonales en el seno de las empresas y que, aunque no es nuevo, está adquiriendo nuevas características, finalidades, dimensiones y consecuencias. En los últimos años estamos asistiendo a un aumento de la preocupación social por este fenómeno que se refleja en el impacto en los medios de comunicación.

**Localización:** España

### Objetivos:

- Valorar cuántas personas de las que consultan en el C.S.M. lo hacen por problemas derivados de su trabajo. Valorar cuantas de ellas padecen "Acoso Laboral"
- Describir las características sociodemográficas y de personalidad de las personas afectadas por "acoso laboral" y que consultan a servicios especializados de salud mental.
- Describir la intensidad de los síntomas ansiosos y depresivos asociados a las personas que sufren acoso laboral.
- Valorar las diferencias socio-demográficas, psicopatológicas y de personalidad entre el grupo que sufre Acoso Laboral y el grupo control.
- Determinar la evolución, al cabo de un año, de la situación socio- laboral y psicopatológica de los sujetos que padecen acoso laboral.

### Población atendida:

En España, un estudio de la Universidad de Alcalá de Henares realizado en el año 2001 indicaba que habían más de 1,6 millones de afectados, mientras que un trabajo posterior de la misma universidad situaba la cifra en torno a los 2,3 millones. En Cataluña, algunas estimaciones sindicales sitúan la prevalencia entre 200.000 y 300.000 personas.

**Presupuesto:** 11.000 euros (3 años)

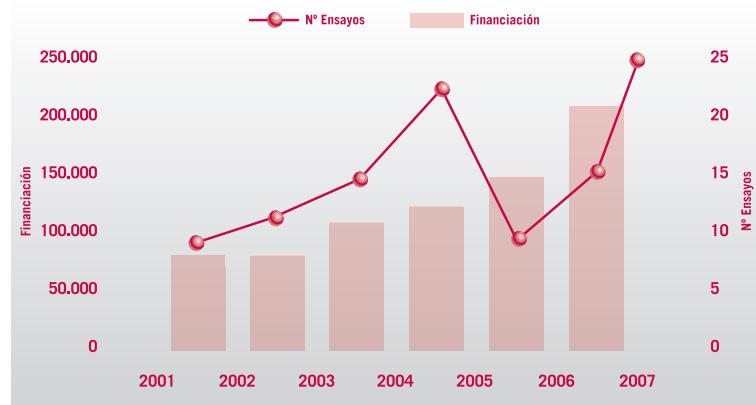
**Financiación:** Instituto Carlos III (FIS 04/2087)



## **7 Ensayos clínicos**

A partir del año 2006, la Fundación se hizo cargo de la gestión y coordinación de los ensayos clínicos, que se gestionaban de manera independiente en cada centro de la Orden Hospitalaria.

Entre el 2001 y el 2007, se ha contabilizado, en concepto de ensayos clínicos, por parte de los centros vinculados a la Fundación, un total de 938.179 euros facturados.



## **8 Comité Ético de Investigación Clínica**

A partir del año 2006, la Fundación se hace cargo de la gestión y coordinación del Comité Ético de Investigación Clínica. Esta gráfica muestra el número de estudios aprobados por el Comité Ético de Investigación Clínica en los últimos siete años.



## **9 Factor de impacto de las publicaciones**

### **Sumatorio del factor de impacto de los artículos publicados**

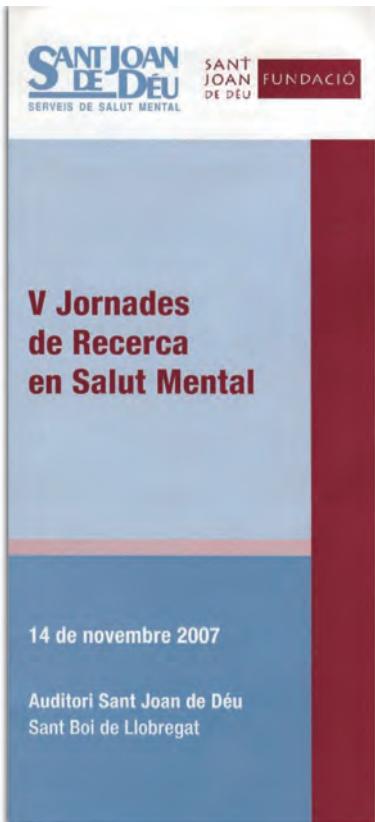
Sumatorio del factor de impacto de los 182 artículos publicados.



# 10 Actividades de sensibilización

## 10.1 Participación en jornadas

### V Jornadas de Investigación en Salud Mental



El 14 de noviembre la Fundación Sant Joan de Déu organizó en el Auditorio de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental en Sant Boi de Llobregat las V Jornadas de Investigación en Salud Mental. La finalidad de estas jornadas era presentar una actualización sobre las investigaciones más innovadoras que se están llevando a cabo en este ámbito.

El Grupo de Investigación en Salud Mental de la Fundación Sant Joan de Déu trabaja en dos líneas: la esquizofrenia y la epidemiología. En las jornadas hay mesas de debate destinadas a exponer los estudios que se desarrollan en estas áreas. En este encuentro participaron el Dr. Luis San, jefe del Servicio de Psiquiatría de Agudos del Hospital Sant Rafael de Barcelona; Dr. Fermín Mayoral, jefe de la Sección Psiquiátrica del Hospital Regional Universitario Carlos Haya de Málaga; Esther Pousa, psicóloga de la Corporación Sanitaria Parc Taulí de Sabadell; Hno. Pascual Piles, superior provincial de San Juan de Dios, y el Dr. Francesc Vilurbina, director médico de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, junto a otros profesionales de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental.

### Jornada FECAFAMM “Acercando la investigación en salud mental a la sociedad”



La Federació Catalana d'Associacions de Familiars i Persones amb Problemes de Salut Mental (FECAFAMM), junto con la Fundación Sant Joan de Déu, organizaron el 20 de septiembre la jornada “Acercando la investigación en salud mental a la sociedad”, que tuvo lugar en el Nuevo Auditorio ONCE de Barcelona. Esta jornada se enmarca dentro de la conmemoración del Día Mundial de la Salud Mental que se celebró el pasado 10 d'octubre.

En las conferencias y mesas redondas organizadas durante la jornada participaron expertos en salud mental procedentes de diversos centros de España y Portugal. Entre otros temas se trataron la investigación en temas sociales vinculados a la atención de las personas con trastorno mental, los bancos de tejidos neurológicos, los trastornos bipolares o el trastorno límite de la personalidad.

### Jornada de Enfermería: “Cuidar de las personas dependientes”

La EUI Sant Joan de Déu organizó durante el mes de marzo la jornada “Cuidar de las personas dependientes; una realidad a través del tiempo”. Dentro de los actos de la festividad de San Juan de Dios, la Escuela Universitaria de Enfermería organiza cada año una jornada para compartir un espacio de reflexión alrededor de los temas de más actualidad dentro la profesión.

En esta edición, la Escuela debatió sobre la dependencia desde dos vertientes. En primer lugar se reflexiona sobre el nuevo modelo asistencial y el rol de los profesionales que plantea la Ley de promoción de la autonomía personal y la atención a las personas en situación de dependencia. Además de tratar los nuevos retos en dependencia, también se dan a conocer las nuevas salidas laborales surgidas con la aprobación de la ley.

En segundo lugar, se expusieron iniciativas y proyectos que se están llevando a cabo en los diferentes centros de la Orden Hospitalaria. Profesionales procedentes de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental, de Sant Joan de Déu-Serveis Socio-sanitaris, del Hospital de Sant Boi y del Infantil de Esplugues expusieron sus experiencias en este ámbito.

## 10.2 Actos y eventos

### La Fundación Sergio García dona 150.000 euros al Laboratorio del Cáncer del Desarrollo

El jugador de golf Sergio García, a través de su Fundación, ha entregado 150.000 euros para financiar la investigación oncológica que se lleva a cabo en el Hospital Materno-infantil de Sant Joan de Déu. Esta donación se inscribe dentro del convenio firmado entre la Fundación Sergio García y la Fundación Científica de la Asociación Española Contra el Cáncer.

El proyecto, dirigido por el Dr. Jaime Mora, jefe de Oncología del Hospital Sant Joan de Déu, tiene como objetivo mejorar la clasificación y el diseño de terapias del neuroblastoma, el tumor extracranial más frecuente durante los cuatro primeros años de vida.

Los tumores neuroblásticos son los tumores extracraneales más frecuentes de la infancia y durante los 4 primeros años de vida representan el 40% de todos los tumores sólidos. Se trata de tumores de origen embrionario que se desarrollan durante la vida fetal o durante el inicio de la postnatal a partir de células inmaduras ya comprometidas en la diferenciación del sistema nervioso periférico.

### Caixa Manresa financia un proyecto científico



El presidente de Caixa Manresa, Valentí Roqueta y el Superior Provincial de la Orden Hospitalaria San Juan de Dios, Hno. Pascual Piles, firmaron un convenio según el cual Caixa Manresa colabora con casi 60.000 euros en la realización de un proyecto de investigación centrado en los cambios neurodegenerativos en el trato de pacientes fenilcetonúricos, impulsado por la Fundación Sant Joan de Déu.

El proyecto quiere estudiar los cambios degenerativos en el trato de pacientes fenilcetonúricos y su posible relación con los ácidos grasos poliinsaturados de cadena larga. La fenilcetonuria pertenece al grupo de errores congénitos del metabolismo. Se trata de una enfermedad hereditaria que hasta la implantación del diagnóstico precoz era la causa común de retraso mental. La incidencia de la forma clásica de la enfermedad es de 1:16.000 a Catalunya.

### Noche de la Visión de la Asociación Catalana de Ciegos y Disminuidos Visuales (ACCDV)

La Asociación Catalana de Ciegos y Disminuidos Visuales organizó el 24 de marzo en Barcelona una cena para reunir a socios, voluntarios y colaboradores de la entidad como también las personas o entidades premiadas por su implicación con las personas ciegas o discapacitadas visuales. Este año, la Fundación Sant Joan de Déu recibió el premio científico para el proyecto de RetCam, detección precoz en bebés con problemas de vista.

#### **Estos fueron todos los galardonados del 2007:**

**Premio Roc Boronat al político más representativo:** Anna Simó por su labor en favor de las personas con discapacidad visual cuando era consellera del Departament de Benestar i Família de la Generalitat de Catalunya.

**Premio Rosa Gratacós:** Fundació Caixa Catalunya, por la adaptación de algunas exposiciones temporales para personas discapacitadas visuales

**Premio Rosa Gratacós:** Caixa Forum por la adaptación de algunas exposiciones temporales para personas discapacitadas visuales.

**Premio Rosa Gratacós:** Museu d'Art de Girona, para la adaptación del museo al sistema táctil y también para las mesas experimentales que pueden descubrirse a través de los diferentes sentidos. También hay un folleto informativo en Braille.

**Premio Llorenç Blasi a la audiodescripción:** Festival Internacional de FILMETS de Badalona por la audiodescripción de los Filmets de Badalona

**Premio Llorenç Blasi a la audiodescripción:** Gran Teatre del Liceu por la audiodescripción de las óperas del Gran Teatre del Liceu

**Premio Llorenç Blasi a la audiodescripción:** La Coordinadora de Subtitulación de TV3 por la audiodescripción de los films que TV3 ofrece a través de la TDT

**Premio Voluntariado:** Jaume Forés Llasat por la colaboración con la ACCDV cuando ocupaba el cargo de Subdirector en la Subdirección General de Asociacionismo y Voluntariado de la Generalitat de Catalunya.

**Premio Investigación:** Fundació Sant Joan de Déu por el proyecto realizado en el diagnóstico de retinopatía en el niño prematuro (RetCam) y en el que la ACCDV colaboró económicamente por el desarrollo del mismo.

**Premio Miquel Tormo por hacer llegar la naturaleza a las personas con discapacidad visual:** Arnaldo Gil, presidente de Arxiu Històric Roquetes Nou Barris, por la promoción de las excursiones en la montaña de Collserola.

**Premio Joan Martí por hacer llegar la naturaleza a las personas con discapacidad visual:** Alosa, Sons de la Natura, por acercar la naturaleza en sonidos. Una vez hechas las grabaciones se pueden escuchar a través de CD's..

**Premio Albert de Jesús al libro hablado:** Andrés Torres, Gerente adjunto Centro Comercial L'Illa Diagonal y el escritor Màrius Serra por la iniciativa de realizar en libro hablado "La veritable Història de Harald Bluetooth" de Màrius Serra.

**Premio de Accesibilidad:** Institut Municipal de Persones amb Discapacitat por su trabajo realizado en Barcelona en temas de accesibilidad, ocio, cultura, etc. A favor de las personas con discapacidad.



**Premio Joan Pallarés a Medios de Comunicación:** Programa "Tots per Tots" de COM Ràdio, por la difusión de entidades de ámbito social y solidario.

**Premio Manuel Costa de Nuevas Tecnologías:** Jordi Fernández Nogués por ser uno de los pioneros en accesibilidad en nuevas tecnologías

### Gala benéfica Sandra Rubí en Salou

El Teatro Auditorio de Salou (TAS) acogió el mes de diciembre una gala benéfica de la escuela de danza Sandra Rubí. Se recaudaron un total de 7.000 euros con la venta de entradas y donaciones de diversas entidades del municipio. La cantidad recaudada se destinará al Laboratorio de Investigación sobre el Cáncer del Desarrollo del Hospital Sant Joan de Déu de Esplugues.

En la gala participaron un centenar de alumnos de la escuela que hicieron exhibiciones de danza clásica, contemporánea, danza del vientre y hip-hop, además se contó con la presencia de los sub-campeones de España de hip-hop y de la Escuela Aisha de Tarragona.

### 7a Fiesta-Torneo “Joan Petit Nens amb Càncer” en Vilanova i la Geltrú

Vilanova i la Geltrú celebró el 20 de diciembre la 7a fiesta-torneo “Joan Petit Nens amb Cáncer”. Durante la mañana hubo fiesta, chocolatada y juegos por el gran número de niños y padres que se concentraron en la zona deportiva. El plato fuerte fue por la tarde: más de 400 niños y niñas entre 3 y 6 años, de los equipos de diferentes poblaciones catalanas jugaron partidillos en las cuatro pistas habilitadas en el parquet del Pabellón Polideportivo del Garraf.

Desde el palco, lleno a rebosar, presenciaban el espectáculo Joan Torner, presidente de la Fundación “Joan Petit Nens amb Cáncer”, el alcalde de Vilanova i la Geltrú, Joan Ignasi Elena; el regidor de Deportes, Salvador Becerra; el presidente del Consell de l'Esport de la Generalitat, Carles Macian, y otros regidores del Ayuntamiento.

Después de los partidillos, a las seis en punto de la tarde, empezó la clausura de la fiesta solidaria que contó con la participación de los actores Sergi López y Toni Albà, la compañía de L'Estaquirot y algunos de los elementos del Carnaval de Vilanova.

Los 62.000 euros recaudados durante esta festividad mediante las aportaciones de las empresas y entidades colaboradoras y de toda la población de Vilanova i la Geltrú, se destinaron al Laboratorio de Investigación sobre el Cáncer del Desarrollo del Hospital Sant Joan de Déu de Esplugues.

## 10.3 Revista Digital I+C<sup>2</sup>: Innovación, Investigación, Ciencia y Compromiso.

**Boletín I+C<sup>2</sup> de la Fundació Sant Joan de Déu** Número 23 | Mayo - Junio '07

**SANT JOAN DE DÉU FUNDACIÓ**

INVESTIGACIÓN, INNOVACIÓN, CIENCIA Y COMPROMISO info@fsjd.org

**«Queremos establecer líneas de colaboración entre los centros de la Orden de San Juan de Dios»**

**Entrevista al Hermano Jesús Etayo.** Segundo consejero general de San Juan de Dios.

El Hermano Jesús Etayo fue elegido segundo consejero general de la Orden Hospitalaria de San Juan de Dios el pasado mes de octubre. «Toda la actividad que hacía tanto a nivel provincial como en Sant Joan de Déu Serveis de Salut Mental la ha dejado de la noche a la mañana para iniciar otra actividad totalmente diferente, con otras personas y en otro lugar», explica. Después de cinco meses en Roma, nos habla de sus nuevas responsabilidades y de los retos que afronta en esta nueva etapa. [+]

**EL ARTÍCULO DEL MES**

**Entrevista al Dr. Benedicto Crespo.** Psiquiatra del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

**«Las técnicas de neuroimagen han supuesto una revolución en el estudio del cerebro»**

«El desarrollo de programas asistenciales en fases iniciales de psicosis permite aumentar la adherencia del tratamiento y minimizar las recaídas», explica Benedicto Crespo. Es el director del Programa de Atención a las Fases Iniciales de Psicosis (PAFIP), que impulsó hace ya siete años. Este proyecto permite tratar a todos los pacientes con un primer episodio psicótico en Cantabria durante los tres primeros años de la enfermedad y al mismo tiempo profundizar en su estudio. [+]

**ENTREVISTAS Y ARTÍCULOS**

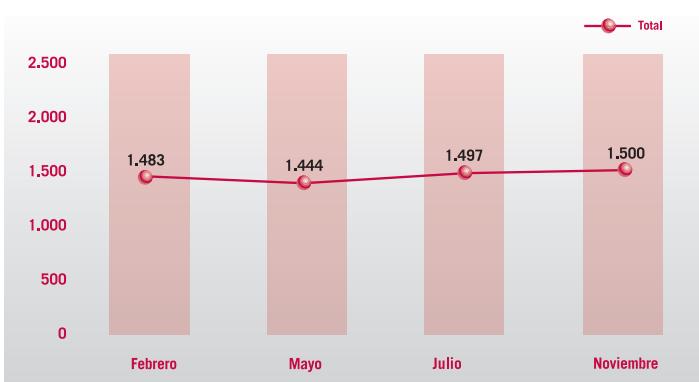
**Entrevista a Jordi Cayetano.** Gerente de Sant Joan de Déu Serveis Sociosanitaris.

**«Atendemos a la gente mayor enferma que a menudo no quiere nadie»**

Hace un año se inauguró Sant Joan de Déu Serveis Sociosanitaris, un centro nuevo y moderno situado en Esplugues de Llobregat que da asistencia a personas dependientes que necesitan apoyo sanitario. Jordi Cayetano, gerente de este centro, nos atiende para explicarnos su funcionamiento y mostrarnos las instalaciones. [+]

Durante el año 2007 se han editado un total de 4 números, consolidando un número de suscriptores de 1500.

Os animamos a continuar leyendo los próximos contenidos, a participar y a consultarlos on line a través de nuestra web.



**I+C<sup>2</sup>: un espacio para compartir**  
**I+C<sup>2</sup>: Investigación, innovación, ciencia y compromiso** es el boletín electrónico de la Fundación San Juan de Dios que tiene como objetivo impulsar el conocimiento y la divulgación de las diferentes iniciativas innovadoras que llevan a cabo nuestras instituciones en el ámbito de la investigación.

**Suscríbete:**  
<http://www.fsjd.org>

# 11 Actividad económica

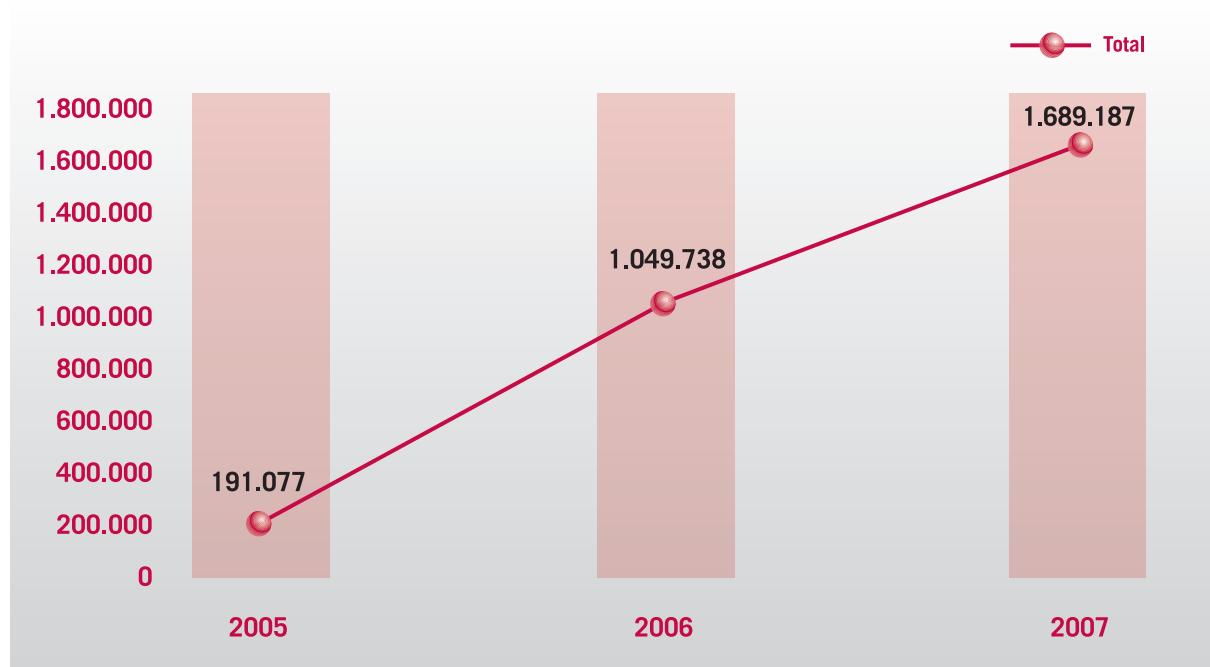
## 11.1 Balance económico

<b>Activo (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>B. INMOVILIZADO</b>	<b>123.420</b>	<b>19.793</b>
II. Inmovilizaciones inmateriales	0	2.551
IV. Otras inmovilizaciones materiales	120.862	17.241
V. Inmovilizaciones financieras	2.558	0
<b>E. ACTIVO CIRCULANDO</b>	<b>2.236.004</b>	<b>1.799.368</b>
II. Existencias	0	649
III. Usuarios, patrocinadores y otrosdeudores de las actividades	661.411	228.282
VI. Tesoreria	1.574.592	1.570.437
<b>TOTAL GENERAL (B+E)</b>	<b>2.359.424</b>	<b>1.819.161</b>
<b>Pasivo (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>A. FONDOS PROPIOS</b>	<b>198.197</b>	<b>167.060</b>
I. Fondos dotacionales	196.500	196.500
II. Fondos especiales	6.000	6.000
IV. Excedente de ejercicios anteriores	-35.440	-93.288
V. Excedente del ejercicio	31.137	57.849
<b>B. INGRESOS A DISTRIBUIR EN DIVERSOS EJERCICIOS</b>	<b>1.825.396</b>	<b>1.294.830</b>
<b>E. CREDITORES A CORTO PLAZO</b>	<b>335.831</b>	<b>357.270</b>
<b>I. Deudas con entidades del grupo y asociadas</b>	<b>147</b>	<b>147</b>
1) Deudas con entidades del grupo y asociadas	147	147
<b>II. Proveedores y otros credidores</b>	<b>335.684</b>	<b>357.124</b>
1) Deudas por compras o prestaciones de servicios	186.805	140.097
2) Administraciones públicas	72.182	48.281
3) Otras deudas	28.958	149.760
4) Remuneraciones pendientes de pago	47.740	18.986
<b>TOTAL GENERAL (A+B+E)</b>	<b>2.359.424</b>	<b>1.819.161</b>

## 11.2 Cuenta de resultados

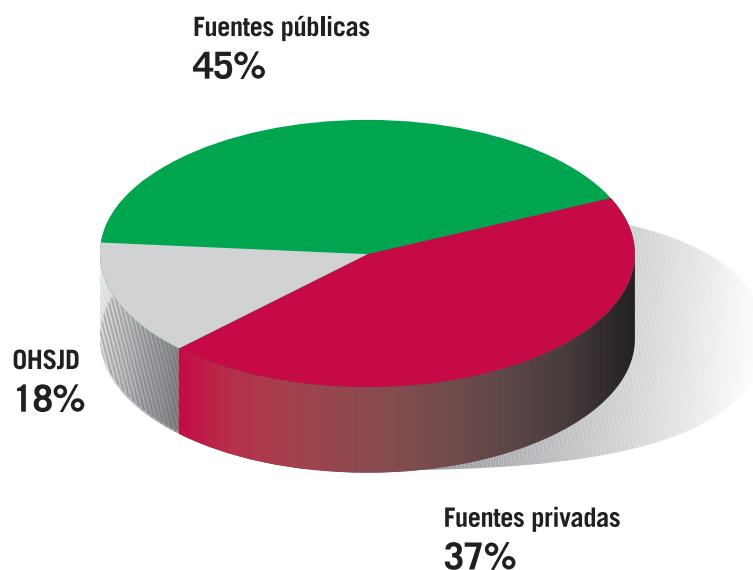
<b>Debe (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>A) GASTOS</b>	<b>2.040.747</b>	<b>1.335.151</b>
2. Consumos de explotación	631.180	392.807
a) Consumos de materias primeras y materias consumibles	285.860	198.741
b) Otros gastos externos	345.319	194.066
3. Gastos de personal	1.177.054	693.631
a) Saldos, salarios y asimilados	924.203	540.843
b) Cargas sociales	252.851	152.788
4. Dotaciones para amortizaciones de inmovilizado	22.508	68.342
5. Otros gastos	209.229	179.048
a) Servicios exteriores	199.804	170.771
b) Tributos	738	21
c) Otros gastos de gestión corriente	8.688	8.256
6. Variación de las provisiones de las actividades	0	-600
<b>I. RESULTADOS POSITIVOS DE EXPLOTACIÓN</b>	<b>0</b>	<b>35.167</b>
<b>II. RESULTADOS FINANCIEROS POSITIVOS</b>	<b>58.753</b>	<b>23.754</b>
<b>III. RESULTADOS POSITIVOS DE LAS ACTIVIDADES ORDINARIAS</b>	<b>31.913</b>	<b>58.921</b>
12. Gastos extraordinarias		127
13. Gastos y pérdidas de otros ejercicios	649	1.923
<b>IV. RESULTADOS EXTRAORDINARIOS POSITIVOS</b>	<b>31.137</b>	<b>57.849</b>
<b>V. RESULTADOS POSITIVOS ANTES DE IMPUESTOS</b>	<b>31.137</b>	<b>57.849</b>
<b>VI. EXCEDENTE POSITIVO DEL EJERCICIO</b>	<b>31.137</b>	<b>57.849</b>
<b>Haber (en euros)</b>	<b>2007</b>	<b>2006</b>
<b>B) INGRESOS</b>	<b>2.071.885</b>	<b>1.393.000</b>
<b>1. Ingresos de la Fundación por las actividades</b>	<b>1.554.354</b>	<b>1.334.630</b>
b) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones	476.537	325.930
e) Donaciones y otros ingresos por actividades	1.112.865	1.008.700
f) Reintegros de subvenciones, donaciones y legados	-35.048	0
<b>2. Otros ingresos</b>	<b>458.778</b>	<b>33.764</b>
<b>I. RESULTADOS NEGATIVOS DE EXPLOTACIÓN</b>	<b>26.840</b>	<b>0</b>
<b>3. Ingresos financieros</b>	<b>58.753</b>	<b>23.754</b>
<b>II. RESULTADOS FINANCIEROS NEGATIVOS</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>III. RESULTADOS NEGATIVOS DE LAS ACTIVIDADES ORDINARIAS</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>7. Ingresos y beneficios de otros ejercicios</b>	<b>0</b>	<b>851</b>
<b>IV. RESULTADOS EXTRAORDINARIOS NEGATIVOS</b>	<b>776</b>	<b>1.072</b>
<b>V. RESULTADOS NEGATIVOS ANTES DE IMPUESTOS</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>VI. EXCEDENTE NEGATIVO DEL EJERCICIO</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

### 11.3 Subvenciones concedidas durante el año 2007



Ayudas de instituciones públicas y privadas para la Investigación de la Fundación

### 11.4 Desglose por tipología de financiación de los ingresos por proyecto



## 11.5 Informe auditoría



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

### INFORME D'AUDITORIA DELS COMPTES ANUALS DE L'EXERCICI FINALITZAT EL 31 DE DESEMBRE DE 2007

Als Patrons de  
**FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU.**

- 1.- Hem auditat els comptes anuals de **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**, que comprenen el balanç de situació a 31 de desembre de 2007, el compte de resultats i la memòria corresponents a l'exercici anual clos en aquesta data, la formalització dels quals és responsabilitat dels Patrons de la Fundació. La nostra responsabilitat és expressar una opinió sobre aquests comptes anuals en conjunt basada en la feina efectuada segons les normes d'auditoria acceptades generalment, que requereixen l'examen mitjançant proves selectives de l'evidència justificativa dels comptes anuals i l'avaluació de la presentació, dels principis comptables aplicats i de les estimacions efectuades.
- 2.- Els Patrons presenten, a efectes comparatius d'acord amb la legislació mercantil, a més dels imports de l'exercici 2007 els corresponents a l'exercici anterior de cada partida del balanç i del compte de pèrdues i guanys. La nostra opinió es refereix als comptes anuals de l'exercici 2007, exclusivament. El 18 de juny de 2007 vam emetre l'informe d'auditoria sobre els comptes anuals de l'exercici 2006 on expressàvem una opinió favorable.
- 3.- La nostra opinió és que els comptes anuals adjunts de l'exercici 2007 expressen la imatge fidel del patrimoni i de la situació financer de **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**, a 31 de desembre de 2007, i dels resultats de les seves operacions i dels recursos que ha obtingut i ha aplicat durant l'exercici anual clos el mateix dia i que contenen la informació necessària i suficient per interpretar-los i comprendre'ls adequadament, en tots els aspectes significatius, segons els principis i les normes comptables acceptats generalment que són uniformes amb els aplicats en l'exercici anterior.
- 4.- L'informe de gestió adjunt de l'exercici 2007 conté les explicacions que els Patrons consideren oportunes i no és part integrant dels comptes anuals. Hem verificat que la informació comptable que conté concorda amb la dels comptes anuals de l'exercici 2007. La nostra feina com a auditors es limita a verificar l'informe de gestió amb l'abast que aquest paràgraf indica i no inclou la revisió d'informació diferent de l'obtinguda a partir dels registres comptables de **FUNDACIÓ PRIVADA PER A LA RECERCA I LA DOCÈNCIA SANT JOAN DE DÉU**.

AUREN AUDITORS S.A. - Col·legi de Censors Jurats de Comptes de Catalunya - 08008 Barcelona - Tel. 93 487 28 76

AUREN AUDITORS

M. Eugènia Bailach i Aspa  
Sòcia  
18 de juny de 2008.

COL·LEGI  
DE CENSORS JURATS  
DE COMPTES  
DE CATALUNYA

Membre exercent:  
AUREN AUDITORS  
BARCELONA, SA

Any 2008 Núm. 20/08/08810  
CÒPIA GRATUITA

.....  
Aquest informe està subjecte a  
la taxa aplicable estableguda a la  
Llei 44/2002 de 22 de novembre.  
.....

**AUREN AUDITORS BARCELONA**

# Summary

<b>1 Presentation</b>	90
<b>2 Introduction</b>	90
<b>3 Organisational structure</b>	91
3.1 The Board, executive council and advisory council	91
3.2 Structure	91
3.3 Scientific research ethics committee	91
3.4 Team	91
<b>4 Objectives</b>	91
<b>5 Hospital Order</b>	91
<b>6 Research Groups</b>	92
6.1 Neuronal development and metabolic diseases	92
6.2 Molecular biology of developmental tumours	93
6.3 Infectious diseases and immunopathology in children	94
6.4 Diseases in the adult age with a foetal origin or related to the first years of life	96
6.5 Schizophrenia and other psychotic disorders	97
6.6 Healthcare technologies and results	99
<b>7 Clinical Trials</b>	100
<b>8 Clinical Research ethics committee</b>	100
<b>9 Impact factor of publications</b>	100
<b>10 Awareness activities</b>	101
10.1 Participation in conferences	101
10.2 Acts and events	101
10.3 I+C <sup>2</sup> Digital Magazine	102
<b>11 Economic information</b>	102
11.1 Economic balance sheet	102
11.2 Profit and loss account	102
11.3 Subsidies granted in 2007	102
11.4 Breakdown according to income financing type per project	102
11.5 Audit Report	102
<b>12 Acknowledgements</b>	103

## 1 Presentation

The Sant Joan de Déu Private Foundation for Research and Teaching aims to create a joint scope of action within the fields of research and teaching, in biomedical and healthcare areas. This work is carried in partnership with the centres of the Hospital Order of Sant Joan de Déu. We are committed to ensuring that the spirit of service and sacrifice embodied by Saint John of God endures.

The Foundation has focused its efforts this year on research. Within the biomedical area, the aim is to widen scientific knowledge in order to achieve the improvement of the healthcare of those suffering from health problems. Moreover, we aim to achieve this by employing specific criteria. First of all, research must be fully integrated within healthcare, taking into account patients and their families and, secondly, we must see our research as a participatory and interdisciplinary process, where the interaction between professionals and society generates enriching initiatives that provide the most appropriate response possible to people's needs. This year, significant progress has been made in the collaboration of the Foundation with patient and family organisations and associations. We would also like to highlight the fact that patients normally present fragile situations and the utmost care must therefore be taken in the ethical issues generated by our research.

The Foundation's work is set within the framework of the activity of the Sant Joan de Déu Hospital Order, which under the concept of hospitality aims to welcome, care for and help people, adopting a universal approach, with particular emphasis on the most vulnerable individuals and those with social integration or health problems. This intention is clear to see in our healthcare centres, hospitals, social services and religious communities, both in Spain and abroad. These are plural centres with a social commitment, sometimes shared with other public or private institutions that adopt the same vision and commitment.

Healthcare issues constitute the core of the research carried out. As such, we have attempted to make progress in the knowledge and treatment of the health-

care problems of children and adolescents and we have analysed the extent of the impact of mental health problems on sufferers and those who surround them.

Last of all, I would like to take the opportunity to thank the researchers and collaborators of our centres for their dedication, effort and cooperation. The Foundation is a tool that we are building together to make available to everybody, in order for it to be of help and stimulation for professionals and a continuous improvement for the individuals that we care for through the healthcare treatments and practices provided.

### **Brother Pascual Piles**

President of the Saint John of God Foundation for Research and Teaching

## 2 Introduction

We are pleased to present the 2007 Report of the San Juan de Dios Foundation for Research and Teaching (FSJD). The report aims to present both the activity of researchers and the actions carried out as a whole in order to support and encourage research at the various San Juan de Dios centres, especially Sant Joan de Déu Hospital, Sant Joan de Déu-Mental Health Services and Sant Boi Comarcal Hospital.

The FSJD's research activity covers 7 knowledge areas. The main areas are maternal and child health and mental health but there are also research groups working in other fields, amongst which I would like to highlight research in socially disadvantaged population sectors. The research in our centres is carried out by the professionals employed at the various San Juan de Dios centres along with forty-two external professionals (researchers, trainee researchers and technicians) hired by the Foundation who are integrated within the multidisciplinary research groups composed up doctors, nurses, psychologists, biologists, mathematicians and physicists, amongst others. A significant number of professionals have been incorporated in 2007, amongst whom I would like to highlight two senior researchers who are initiating two basic research lines on schizophrenia and diabetes.

Sixty-eight research projects have been carried out over the course of the year, of which sixty have been financed by Spanish organisations, six by the European Union and two by other international institutions. Clinical trials have also been carried out. I would like to make special mention of the groups' willingness to foster working in a network, which can be seen in their membership of corporate research structures promoted by the Carlos III Health Institute (Ministry of Health). In 2007, researchers formed part of the Rare Diseases CIBER (Biomedical Research Network Centre) and of the diabetes, psychiatry and primary care thematic networks. All of this has led to a significant increase of more than 50% of the funds allocated to research. This year, the FSJD's budget has been in excess of two million euros. One of our research objec-

tives is the diversification of fund sources. This year, 55% of funds have come from public entities and 45% from private organisations. This increase in scientific activity has been accompanied by an increase in the number of publications. In 2007, more than 182 articles have been published, with an total impact factor of 265,494.

In addition to fostering collaborations in Spain, international collaborations are also being promoted, both in respect of groups and at an institutional level. Within the framework of the European Union, several collaborations are taking place in projects of the 7<sup>th</sup> Framework Programme and of the Public Health Programme, both steered by the European Commission. Furthermore, this year an initiative has been implemented to create a European network of San Juan de Dios research centres, which has already started to produce results with the starting up of joint projects.

Together with this increase in research activity, support services have been restructured and extended, following the guidelines set forth in the 2007-2010 FSJD Strategic Research Plan. I would like to highlight the setting up of the Knowledge Management Area, which aims to create synergies between the various San Juan de Dios centres. The projects carried out in 2007 include the setting up of a joint library in which the San Juan de Dios hospitals and the Nursing School will take part.

Finally, I would like to thank all those who have made this activity possible. First of all, those who are affected by illness and their families, who help us to gain a better understanding of health problems and who collaborate in our projects. We are particularly grateful for the help received from the Foundation's donors and volunteers, who through their effort and donations have provided us with the essential resources that enable research to continue. Their support has provided added value to our work, since it shows that our work is appreciated by society. Last of all, I wish to thank the Foundation team and research personnel for their work and dedication; it is they who bring all of our efforts to fruition.

#### **Josep Maria Haro**

Director of the Saint John of God Foundation for Research and Teaching

## **3 Organisational structure**

### **3.1 The Board, Executive Council & Advisory Council**

See page 50

### **3.2 Structure**

See page 51

### **3.3 Scientific research ethics committee**

See page 52

### **3.4 The team**

See page 52

## **4 Objectives**

### **1. To execute the strategic research plan.**

### **2. To foster research in the social area.**

### **3. To provide research training.**

### **4. To create a support structure for researchers carrying out clinical trials.**

### **5. To provide support for the Agora provincial intranet project and use it as a communication tool with researchers.**

### **6. To review and define the positioning of the Sant Joan de Déu Foundation within the field of research and its profile within the sector, and to implement the communication plan.**

### **7. To create a relational plan with donors.**

### **8. To promote all the libraries attached to the Order, in conjunction with the Sant Joan de Déu Hospital, the Nursing School and Sant Joan de Déu - Mental Services.**

## **5 Hospitaller Order**

The restoration of the Order in Spain began with the founding of the first Sant Joan de Déu Hospital in Barcelona 1867. This was followed by a constant stream of new hospitals spread throughout the Spanish-Portuguese-Mexican territory.

The Brothers of Sant Joan de Déu, together with professionals, benefactors and volunteers, constitute a group of committed people who:

- Work in their own Centres and Hospitals, collaborating with the country's healthcare services in the provision of the necessary services for citizens.
- Accept the Healthcare Centres entrusted to them, providing that they agree with their principles of identity.
- Set up Centres or Organisations not contemplated by the public administration of their respective countries in order to help the deprived sectors of society.
- Get involved in places where poverty is evident and deal with its needs.
- Collaborate with other institutions which, like the Hospital Order, are involved in fostering a more decent life, in order to contribute to the improvement of public health.

Internally, the Order is organised according to religious provinces, which are understood as a set of local communities which under the guidance of a provincial government maintain an autonomous area of life and apostolic work. They may or may not coincide with country boundaries.

The Sant Joan de Déu Foundation collaborates directly in the Province of Aragon, where various centres are located, including hospitals, hostels and healthcare centres.

### **• Province of Aragon - San Rafael**

Autonomous Communities of Aragon, the Balearics, Catalonia, Murcia, Navarre, Valencia and centres in Madrid

See table page 54

## 6 Research groups

Research in Sant Joan de Déu centres is organised into groups or areas of knowledge. Below is a presentation of the structure of the four main groups of research in 2007, including the researchers involved, their main publications and the active projects.

### 6.1 Neuronal development and metabolic diseases

#### Coordinators:

**Prof. Jaume Campistol and Dr. Rafael Artuch**

The aim is to study the physiopathological bases of neurological diseases and, in particular, to analyse the various membrane proteins responsible for most muscular dystrophies, the antioxidant mechanisms in various neurological pathologies, and mitochondrial diseases and the metabolism of amino acids in phenylketonuria (PKU), and in homocystinuria and hyperhomocysteinemia. This group of research has been integrated within the Centre for Biomedical Research on Rare Diseases (CIBERER).

#### Antioxidants:

**Coordinator:** Artuch, R.

**Team:** Vilaseca, MA; Campistol, J; Pineda, M; Iriondo, M; Krauel, X; Lambruschini, N; Gómez, L; Fortuny, C.

An analysis is made of antioxidant mechanisms in plasma and blood cells, additionally evaluating the degree of oxidative stress, in various pathologies that may involve an increase in oxidative stress.

#### Muscular dystrophies in childhood

**Coordinator:** Colomer, J.

**Team:** Nascimento, A; Cusí, V; Jiménez Mallebrera, C; Corbera, J; Artuch, R.

An analysis is made of the different membrane proteins responsible for most muscular dystrophies, in particular  $\alpha$ -dystroglycan, as well as their interaction by means of the use of specific monoclonal antibodies.

#### Mitochondrial diseases

**Coordinator:** Pineda, M.

**Team:** Vilaseca, MA; Artuch, R; O'Callaghan, M.

Diseases of mitochondrial energy metabolism present a multisystemic phenotypical expression in the paediatric age group. The application of a clinical, biochemical, anatomopathological and genetic protocol for the selection and in-

depth study of these patients, as well as the genotype/phenotype correlation of cases that are already diagnosed, provides substantial opportunities for gaining knowledge of them. The participation and collaboration of the Spanish Network of Mitochondrial Diseases (Mitochondri-España) helps us in the study of these patients.

In the near future, the possibility of participating in the R&D&I Project on the Genomics of Rare Diseases, MITO-HSJD, will make additional studies of this nature possible.

#### Metabolism of amino acids

**Coordinators:** Campistol, J; Vilaseca, MA

**Team:** Artuch, R; Pineda, M; García Cazorla, A; Lambruschini, N; Fusté, E; Pérez Dueñas, B; Gómez López, L; Gutiérrez, A.

- *Homocystinuria, Hyperhomocysteinemia:* Homocystinuria is a congenital error of the homocysteine metabolism which may be caused by the deficient activity of the various enzymes involved in its metabolism. Both homocystinuria and hyperhomocysteinemia are independent risk factors for premature strokes. The knowledge of the causes of hyperhomocysteinemia, as well as the possibility of correcting it by means of vitamin supplements, is of great interest for the prevention of strokes.

Some slight mutations of these enzymes, along with acquired factors (nutritional, iatrogenic, etc.), may be a cause of moderate hyperhomocysteinemia (cerebrovascular, cardiovascular) from childhood, as well as obstetric complications.

- *Phenylketonuria (PKU):* Phenylketonuria is a congenital error of the phenylalanine metabolism, which leads to a high concentration of this amino acid in biological liquids and tissues. Early treatment based on a diet with restricted phenylalanine prevents the serious deterioration of cognitive development. The quality of the nutritional treatment is an essential condition for a good prognosis. The study of a wide variety of nutritional factors (vitamins, oligoelements, antioxidant substances), which may be reduced by special diets, as well as any oxidative stress that may arise, is of particular interest in order to explain the neuropsychological alterations shown by these patients. The study of these treatment strategies is crucial for healthcare quality, as well as for the knowledge of the metabolic basis of the disease.

**Publications:** see page 56

**Current research grants:** see page 58

#### Research initiatives

##### 1. Neurodegenerative changes in the treatment of phenylketonuric patients and their possible relationship with long-chain polyunsaturated fatty acids. Effect of supplementing with docosahexaenoic acid.

#### Team:

**Sant Joan de Déu Hospital**

Prof. Jaume Campistol,  
Head of the Neurology Service  
Dr. M. Antonia Vilaseca,  
associate of the Biochemical Service

Dr. Itziar Alonso,  
associate of the Neurology Service

Dr. Antoni Capdevila,  
Head of the Radiology Service

Dr. Nilo Lambruschini,  
associate of the Gastroenterology Service

Dr. Alejandra Gutiérrez,  
associate of the Nutrition Service

Dr. Mariona Vida,  
associate of the Ophthalmology Service

Dr. Anna Comas,  
associate of the Pharmacy Service

#### Background:

Phenylketonuria belongs to the group of congenital metabolic disorders (CMD). It is a hereditary disease and up until the implementation of early diagnosis was a common cause of mental retardation. It is caused by the deficit of the phenylalanine hydroxylase enzyme involved in the protein metabolism. The deficiency leads to an accumulation of the phenylalanine amino acid, producing serious neurological disorders. The incidence of the classic form of the disease is 1:16000 in Catalonia compared with 1:7500 to 1:16000 in Europe.

#### Location: Catalonia

#### Objectives:

##### Main objective:

- To study neurodegenerative changes in PKU patients under treatment and their possible relationship with the reduction of the concentration of VLCFA and to evaluate the effect of supplementation with DHA in the improvement of the visual function.

##### Secondary objectives:

- To evaluate neurodegenerative disorders, especially those concerned with the visual function in PKU patients under treatment, using neuroimaging (MR brain scan) visual evoked potentials (VEP) and ophthalmological evaluation (campimetry).
- To calculate the intake of lipids, VLCFA and proteins (phenylalanine) in PKU patients under treatment by using a 3-

day nutritional questionnaire and the Sanutrin DietSource 2.0®.

- To analyse the plasmatic concentration of phenylalanine (Phe), tyrosine, lipidic profile, serum carnitine, tocopherol, coenzyme Q10 and the lipidic and plasmatic concentration of VLCFA.
- To analyse the possible relationship between the MR, VEP, the ophthalmological and nutritional evaluation and the biochemical parameters.
- To give a DHA supplement to PKU patients who present alterations of a visual nature and/or in the MR and with reduction of plasmatic or erythrocytic concentration of VLCFA, administering a dose of 10-15 mg/kg/day (Gold® "Microalgal Oil") for a one-year period.
- To evaluate subsequently the response in supplementation.

#### **Treated population:**

The incidence of the classic form of the disease is 1:16000 in Catalonia.

**Budget:** 61,341 euros (2 years)

**Financing:** Caixa Manresa

#### **2. Genetic and clinical study of Rett's Syndrome, the most frequent cause of mental retardation in girls.**

##### **Team:**

##### **Sant Joan de Déu Hospital:**

Dr. Mercè Pineda,  
associate of the Neurology Service  
Dr. Judith Armstrong,  
Doctor in Molecular Genetics  
Montserrat Naudó,  
holder of a Nursing Diploma,  
Molecular Genetics

##### **Background:**

Rett's syndrome (RTT; OMIM 312750) (Rett, 1966) is a serious neurodevelopment disease that mainly affects girls. Current epidemiological studies report a prevalence of 1:10000 neonates; it is the most frequent cause of mental retardation in girls after Down's syndrome.

It is characterised by a period of apparently normal development during the first 6-18 months of life, followed by a regression of the motor functions acquired, with a loss of language, autistic behaviour, walking apraxia, progressive spasticity, epilepsy, a halt in the growth of the cranial perimeter and the presence of stereotypes. There is great variation in the degree of severity and the form of progression of the disease. This is why we differentiate between the classic form and atypical clinical vari-

ants. The diagnosis is carried out by applying basic criteria: support and exclusion criteria (Baden-Baden 2001).

**Location:** Spain

#### **Objectives:**

- To study the genotype of patients with Rett's Syndrome in which a certain mutation has not been found by PCR-sequencing exons 3 and 4, searching for large deletions (size of kilo bases) that select whole exons using the MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification) technique in patients in whom a certain mutation by PCR-sequencing exons 3 and 4 has not been found.
- To study the phenotype of patients with the data gathered in the database used specifically for Rett's syndrome, to define its clinical form (classic or variant) and to determine its clinical severity.
- To correlate the phenotype with the genotype with the aim of offering a clinical prognosis and family and prenatal advice.
- To use known genetic techniques in the search for mutations in exon 1.
- To study the cyclin-dependent kinase like 5 (CDKL5) and Netrin G18 genes in the congenital forms and with early onset epilepsy of Rett's Syndrome in which no genetic alteration had been found with the aforementioned techniques.
- To carry out studies on the inactivation of chromosome X in progenitors, in order to discover the origin of the mutation-carrying chromosome X.

#### **Treated population:**

2000 girls are thought to be affected in Spain and 350 in Catalonia.

**Budget:** 207,669 euros (3 years)

#### **Financing:**

Fundación Renta Corporación, Fomento de Construcciones y Contratas, Banc de Sabadell, Cavall Fort and Associació Cadroc

## **6.2 Molecular biology of developmental tumours**

**Coordinator:** Dr. Jaume Mora

The aim of this research group is to study the molecular and cellular biology of developmental tumours. The clinical environment deals with the molecular diagnosis of tumours including the development of cellular and molecular biology techniques necessary for diagnosis, prognosis and follow-up (minimum residual disease) of the patients affected by developmental tumours.

**Coordinator:** Mora, J.

**Team:** Cruz, O.; De Torres, C.; Rodríguez Núñez, E.; Tuset, E.; Suñol, M.; Paris, R.; Lavarino, C.

The main focus in the field of research is the study of the neuroblastoma, specifically the molecular classification of the various clinical sub-types, the study of the origin of the tumour, and last of all, the clinical research associated with the treatment of neuroblastoma patients with the Anti-GD2 Monoclonal Antibody 3F8. New lines of work have recently been initiated related to the study of the molecular routes involved with the tumorigenesis of the nephroblastoma, gliomas and sarcomas.

**Publications:** see page 60

**Current research grants:** see page 61

#### **Research initiatives**

##### **1. Developmental Cancer Research Laboratory**

##### **Team:**

**Sant Joan de Déu Hospital**  
Dr. Jaume Mora,  
Head of the Oncology Service  
Dr. Carmen de Torres,  
associate of the Oncology Service  
Eva Rodríguez,  
laboratory technician  
Dr. Cinzia Lavarino,  
postdoctoral researcher  
Sandra Acosta,  
predoctoral researcher  
Idoia García,  
predoctoral researcher  
Helena Beleta,  
predoctoral researcher

##### **Background:**

The Children's Cancer Laboratory of the Sant Joan de Déu Foundation is a research and diagnosis centre devoted

exclusively to the study of cancers that affect children and young people.

The project came into being in 2003 in order to tackle the need to establish a first-rate research centre which was able to provide the most suitable molecular diagnosis for each tumour and which could generate new knowledge in the biology of certain developmental tumours. As occurs in great leading centres, the combination of these two factors has made it possible to make progress in the search for new treatments and therefore to increase the cure and survival rates of children and young people with cancer.

There are currently very few research teams that focus their work on the study of children's cancer, which goes to show the great importance of this project in order to make progress in the treatment of this disease.

Right from the start, the work carried out by our researchers has made it possible to apply to patients the protocols employed by the world's leading medical centres, with which we are in permanent contact.

Working on the basis that each patient and each tumour is different, our aim is to achieve a personalised treatment for each child, in order to give each of them as great a chance as possible of beating cancer.

The key to achieving this goal is research, which means that it is essential to have a laboratory with the most advanced technology. Only in this way can we emerge victorious; only by researching and gaining in-depth knowledge of cancer can we beat it.

**Location:** Catalonia

**Objectives:**

**Main objective:**

- To consolidate the Molecular and Cellular Biology Laboratory set up in our Centre for the diagnosis and research of developmental tumours.

**Secondary objectives:**

- To carry out all the molecular and cellular biology techniques required for the diagnosis, prognosis and follow-up of paediatric patients affected by developmental tumours.
- To study the origin of the neuroblastoma. Phenotypical and genotypical characterisation of the various cell populations that make up the neuroblastoma. Research of the existence of stem cells or multipotential progenitor neuroblastic cells.
- To achieve the molecular classification of the various clinical subtypes of neuroblastoma (brain tumour) by means of the analysis of its genic expression.

- To improve the treatment of patients affected by advanced neuroblastoma or in relapse with the Anti-GD2 Monoclonal Antibody 3F8.

- To study the molecular mechanisms of survival and metastasis of the sarcomas related to development.
- To study the molecular mechanisms of survival of the low-grade astrocytomas related to development in comparison with the high-grade adult-related astrocytomas. Genotyping and phenotyping of low-grade astrocytomas.
- Treatment of high-grade gliomas with dendritic cell vaccines (European project).
- Genotypical and phenotypical analysis of nephroblastomas (Wilms' tumours).
- To study angiogenic and anti-angiogenic factors during childhood and adolescence in normal and tumour development.

#### Treated population:

900 new cases of developmental tumours are diagnosed in Spain every year (including leukaemias and solid tumours). This incidence of cancer is much lower than that presented by adults. However, the great personal, family and social impact of cancer in children, adolescents and young adults exceeds by far its numerical importance.

**Budget** 1,351,447.20 euros (4 years)

#### Financing:

A wide range of public and private organisations have given us their support since the laboratory was set up. The following are highlighted:

- Carlos III Health Institute, Ministry of Health and Consumption
- Margarita del Pozo Fund
- Spanish Association Against Cancer / Sergio García Foundation
- Visanu
- Rotary Club of Vilafranca del Penedès
- Joan Petit Children with Cancer Private Foundation
- Renta Corporación Private Foundation
- Vilafranca del Penedès City Council
- Castell de Perelada Cultural Association
- Cadroc Cultural Association
- Cuatrecasas Private Foundation
- Gesop
- Citior
- Julia Maldonado School
- Sagrat Cor de Sarriá School
- Private donations

### 6.3 Infectious diseases and immunopathology in children

The infectious diseases research group is geared towards the study of clinical and epidemiological aspects, natural history, the treatment and prevention of infectious diseases and, more specifically, that of certain pathogenic microorganisms such as pneumococcus and acquired human immunodeficiency virus (HIV-1) and of hepatitis C (HV-C). An overall study is also made of primary or congenital and/or secondary or acquired immunodeficiencies, as well as early diagnosis and identification by means of molecular genetics.

#### Infection by the Human Immunodeficiency Virus (HIV-1) in the paediatric age group

**Coordinator:** Fortuny, C.

**Team:** Noguera, A; Muñoz Almagro, C; Martínez, L; Claret Teruel, G.

This research line aims to make an in-depth study of the various clinical aspects (natural history, immunological reconstitution, therapeutics and secondary effects) and epidemiological aspects related to the HIV infection through vertical transmission. It also aims to establish the factors related to evolutionary prognosis and response to treatment. Furthermore, it aims to objectify the vertical transmission of HIV-1 in our medium, as well as to identify predisposing factors and the evolution of healthy children exposed to HIV-1 and to antiretroviral drugs during gestation and the neonatal period.

In respect of the toxicity associated with antiretroviral drugs, several studies have been carried out on mitochondrial dysfunction both in patients infected by HIV-1 and patients exposed to the virus. Other activities in this line included the analysis of other secondary effects associated with antiretroviral drugs: dyslipemia, osseous toxicity, alterations in the distribution of body fat...

A further sub-line of this study is the research into immunological reconstitution after beginning treatment in children infected by HIV-1, with the aim of evaluating the possibility of new therapeutic strategies based on the interruption of antiretroviral treatment in some selected patients.

Last of all, the Unit of Infection by HIV-1 in children collaborates actively in several national and European studies and participates in several international multi-centre clinical trials on the use of new

antiretroviral drugs in the paediatric age.

This line also includes the study of the infection through the hepatitis-C virus (HCV) through vertical transmission (natural history of the infection, aspects related to vertical transmission and prognostic factors).

#### **Pathogenic microorganisms in paediatrics**

**Coordinator:** Muñoz-Almagro, C.

**Team:** Juncosa, T; Gené, A; García, J; Jordan, I; Urrea, M; Fortuny, C; Roca, J; Fumadó, V.

The aim of this line is explore more fully the knowledge of preventive, diagnostic, therapeutic and microbiological aspects of infectious diseases in childhood. Advanced molecular microbiology techniques are applied in order to act as a sentinel laboratory in the molecular epidemiological vigilance of the main pathogens in paediatrics. The multidisciplinary nature of the components of the research line fosters the comprehensive study of infections in our patients. This project is complemented by another specific research line on the HIV-1 infection, led by Dr. Fortuny.

#### **Immunopathology in children**

**Coordinator:** Martín Mateos, MA.

**Team:** Sierra, JI; Plaza, AM; Giner, MT; Piquer, M; Domínguez, O; Díaz, M; Barón, I; Machinena, A; Minaya, B.

The research line carries out projects on:

- 1.- Primary and secondary immunodeficiencies related to aetiology, early treatment and genetic diagnosis.
- 2.- Children's asthma: Research into asthma in breast-fed infants: immunological changes that lead to the apparition of asthma in the breast-fed infant. Treatment of serious asthma in adolescents with anti-IgE monoclonal antibodies. Diagnosis of inflammation markers in exhaled air. Immunotherapy in asthma with antigens via oral administration, double-blind placebo-controlled study of asthma in school-age child.
- 3.- Food allergy: Immunological mechanisms in non-IgE mediated food allergy. Tolerance induction to cow's milk in children allergic to cow's milk. New protocols in the oral tolerance test in children with food anaphylaxis.

**Publications:** see page 64

**Current research grants:** see page 66

#### **Research initiatives**

##### **1. Molecular Microbiology Laboratory**

###### **Team:**

**Sant Joan de Déu Hospital**  
Dr. Carmen Muñoz Almagro,  
Associate Head of the Molecular Microbiology Service  
Dr. Mireya Urrea,  
associate of the Paediatric Service (Epidemiology)  
Dr. Iolanda Jordan,  
associate of the Intensive Care Service  
Dr. Susanna Hernández Bou,  
associate of the Paediatric Service

###### **Background:**

Pneumococcal disease is produced by the *S.pneumoniae* bacteria. Over the course of its evolution, this pathogen has accumulated genetic differences, which means that we can now distinguish up to 90 different types of *Streptococcus pneumoniae* with aggressiveness and adaptation to human beings. Generally speaking, this agent is the main cause of acquired serious children's infections in the community. The natural ecological niche of *S.pneumoniae* is the human nasopharynx, especially that of the small child, and is therefore a principal source of human-to-human transmission.

The incidence of invasive Pneumococcal disease (IPD) is particularly high amongst children under 2 years of age, with figures in excess of 80-100 cases / 100,000 inhabitants/year. Vaccines have been one of the main weapons against *S.pneumoniae* but unfortunately the classic vaccine (23 valent), which offers protection against 23 of the 90 serotypes, is only effective in the adult population since due to the immaturity of the child's immunological system there is no adequate defensive response following vaccination in children.

Vaccine protection notwithstanding, Spain's main paediatric centres are detecting a constant increase of severe invasive Pneumococcal disease, requiring hospitalisation in intensive care units, and a marked increase in complicated pneumoniae with pleural effusion.

**Location:** Spain

###### **Objectives:**

- To determine the distribution of serotypes, clones and resistance profile of *Streptococcus pneumoniae* (Spn) in the various clinical manifestations of severe paediatric invasive disease, their trends over time and geographical differences.
- To analyse associated factors in the evolution and distribution of serotypes and clones that cause severe IPDs.
- To analyse the differences in the invasive capacity of different Spn serotypes and clones.

**Treated population:** Prospective study including all paediatric patients with severe invasive Pneumococcal disease (sepsis, meningitis, arthritis, endophthalmitis and complicated pneumoniae with pleural effusion) cared for at Sant Joan de Déu Hospital in Barcelona, the Children's Hospital of Barcelona, Virgen del Rocío Hospital in Seville, Carlos Haya Hospital in Málaga and the Central Hospital in Asturias from January 2006 to December 2008.

**Budget:** 533,090.65 euros

**Financing:** Caja Navarra Foundation

- To determine the evolution of the incidence of severe IPDs according to age, location and geographical area.
- To determine the evolution of the incidence of colonisation by *Streptococcus pneumoniae* in healthy children under 5 years of age, according to age, location and geographical area.

## 6.4 Diseases in the adult age with a foetal origin or related to the first years of life

The aim is to study the biological basis of the repercussion caused by anomalies, diseases and the treatment of children. Specifically, an analysis is made of the relationship between growth restriction and endocrino-metabolic alterations, the future consequences of the anomalies diagnosed prenatally and their prevention, and ovary transplantation as a method for preserving the ovarian function.

### Repercussion of antenatal and environmental alterations in development and growth in the paediatric age

**Coordinator:** Ibáñez, L.

**Team:** Casano, P; Díaz, R; Jiménez-Chillarón, J; Díaz, M; Sebastián, G; Valls, C; Krauel, J; Thió, M; Iglesias, I; Iriondo, M; Agut, T; Lailla, JM; Gómez, MD; Hernández, A; Vela, A; Cabré, S; Gómez, L; Poo, P; García Cazorla, A; Doménech, MJ; Bosch, L; Jiménez, R.

The restriction of foetal awareness may have irreversible consequences. The study of the various stages of life from intrauterine life up to adolescence will enable progress to be made in the prevention of this phenomenon and in the treatment and prevention of the related complications.

- Antenatal diagnosis.
- Restriction of postnatal growth.
- Influence of various nutritional contributions on the recovery of growth (catch-up) in extremely premature infants and on experimental models.
- Endocrinological and developmental repercussions.

### Diabetes in children

**Coordinator:** Díaz, R; Jiménez-Chillarón, J.

**Team:** Cebrià, J; Pentinat, T.

The main research line of the laboratory consists of the characterisation of the molecular mechanisms arising from the association between the intrauterine growth (IUGR) restriction and the development of metabolic diseases in adults, with particular emphasis on the study of type 2 diabetes and obesity. For this purpose, we have developed a murine model which presents intrauterine growth restriction and which reproduces the physiology described in humans: The IUGR mice develop obesity from 2 months of life and become intolerant to glucose from 4 months of life, partly due to an error of the pancreatic beta cell. The specific lines that we are

developing are as follows: 1) study of the role of the epigenome in the beta cell error in IUGR mice and 2) modulation of the nutrition and postnatal growth of IUGR mice in order to prevent the development of obesity and intolerance to glucose-diabetes during the adult phase.

### Study of congenital malformations and their surgical treatment

**Coordinator:** Morales, L.

**Team:** Rovira, J; Ribó Cruz, JM; Albert, A; Castañón, M; Julià, V; Montaner, A; Parri, F.J; Rodó, J; Muñoz Fernández, ME; Carrasco, R; García Aparicio, L; Tarrado, X; Vancells, M; Rivera, A; Aguilar, C; Prat , J.

The aim of the research line is to improve the understanding, therapeutic plan and short and long-term results of the congenital surgical pathology.

### The clinical side includes:

- Craniofacial malformations
- Minimally invasive treatment
- Urological malformations
- Ano-rectal and genital malformations
- Diaphragmatic hernia and gastoschisis

On the experimental side a project is being carried out for the characterisation of pulmonary development induced by prenatal tracheal occlusion in a foetal rabbit diaphragmatic hernia model.

### Celiac disease

**Coordinator:** Farré, C.

**Team:** Varea, V; Vilar, P; Cusí, V.

Celiac disease is a systemic autoimmune disease caused by gluten in the diet which, in genetically predisposed individuals, conditions an inflammatory lesion of the villi of the upper small intestine. The serological markers and the genetic predisposition markers are crucial for its detection due to the heterogeneous nature of the clinical forms of presentation.

### Ovarian transplantation

**Coordinator:** Callejo, J.

**Team:** Borràs, M; González, S; Jáuregui, MT; Salvador, C; Lailla, JM; Medina, M; Valls, C.

Most lymphomas and leukaemias in childhood and adolescence, along with a good proportion of solid tumours, are curable. It is often the case that the price to be paid in order to achieve this cure is the loss of the ovarian function, particularly in the case of girls and young women. Currently, in the experimental field, a gestation has been achieved in a woman with the implantation of previously frozen ovarian tissue. The most important factor is to find a solution to the problem which concerns

us: the preservation of fertility in the young oncological patient.

### Foetal medicine: markers of foetal wellbeing

**Coordinator:** Lailla, JM.

**Team:** Borràs, M.; Boguñá Ponsa, JM; Cabré, S; Ferrero, S; Gómez Roig, MD; González Bosquet, E; Hernández, A; Marimón, E; Miró, E; Sabrià, J; Torres, A; Vela, A.

We believe that it is necessary to carry out an in-depth study into the state of the foetus in order to be able to evaluate its status at any point of gestation. We have methods available that enable us to monitor foetal wellbeing. However, when they indicate that the foetus may be at risk we do not have precise diagnostic tests to quantify foetal status, make an accurate diagnosis and adapt obstetric management accordingly.

### The main research sub-lines are:

- Biochemical and biophysical markers for the evaluation of foetal growth restriction.
- Parameters of foetal wellbeing in cases of intrauterine growth restriction.
- Non-invasive parameters for the study of foetal maturity and prematurity.
- Evaluation of genetic mutations in corium tissue, as inductors of intrauterine growth restriction.

### Repercussion of antenatal and perinatal alterations in development and growth in the paediatric age

**Coordinator:** Iriondo, M; Krauel, X.

**Team:** Agut, T; Alarcon, A; Balaguer, A; Camprubí, M; Iglesias, I; Krauel, X; Martín Ancel, A; Moreno, J; Morillo, A; Riverola, A; Thió, M; Gómez, L; Poo, P; Doménech, MJ; Ibáñez Fané, M; Bosch, L; Jiménez, R.

Genetic potential and the foetal environment can have irreversible consequences for an individual's growth and can be the origin of diseases in adulthood. The study of factors that have an influence on the different stages of life (periconceptional, intrauterine, perinatal and postnatal) will allow us to discover more about the conditioning factors that may be involved in correct development. Furthermore, the nutritional and health supervision of children up until adolescence and adulthood will enable medical teams to implement better treatments and prevention strategies.

**Publications:** see page 69

**Current research grants:** see page 70

### Research initiatives

#### Postnatal growth restriction in very low weight neonates in Neonatal Intensive Care Units Follow-up until two years of age.

**Team:**

Sant Joan de Déu Hospital  
 Dr. Xavier Krauel,  
 Head of the Neonatology Service  
 Dr. Isabel Iglesias,  
 doctor of the Neonatology Service  
 Dr. Marta Thió,  
 associate of the Neonatology Service  
 Dr. Martí Iriondo,  
 associate of the Neonatology Service  
 Dr. Julio Moreno,  
 associate of the Neonatology Service  
 Dr. Anna Riverola,  
 associate of the Neonatology Service  
 Dr. Ana Alarcón,  
 associate of the Neonatology Service  
 Dr. Mercedes Serrano,  
 associate of the Neonatology Service

**Background:**

Postnatal growth restriction is a widespread phenomenon which affects seriously underweight newborns who are hospitalised in neonatal intensive care units and which may increase the risk of after-effects in the medium and long term inherent to the condition of these patients.

This study aims to discover whether there is any link between growth restriction in the postnatal period and anthropometric and psychomotor development at two years of age, as well as the influence of catch-up in the results at two years, and the factors susceptible to modification in the handling of newborns that may influence growth restriction during hospitalisation.

**Location:** Spain

**Objectives:**

**Main objective:**

The main objective of the project is to discover whether there is any link between growth restriction in the postnatal period and development at two years of age.

**Secondary objectives:**

- To describe the progress and degree of restriction of weight, size and cranial perimeter from birth until leaving the NICU of the VLBWNs included in 5 Spanish NICUs in 2006 and 2007.
- To study the perinatal factors (morbidity, nutritional protocol and NICU) related to the degree of restriction.
- To study the phenomenon of catch-up for weight, size and cranial perimeter. We will define recovery as a return to the

$z$  score at birth and take into account whether catch-up occurs or not and, if it does, how long it takes to occur.

- To study the link between catch-up and development at two years of age

**Treated population:** Basing our work on the primary objective and taking into account the results of previous publications, it would be necessary to include at least 55 patients in the exposed group (postnatal growth restriction during hospitalisation) and 55 in the non-exposed group (non-restricted postnatal growth during hospitalisation) for a 95% confidence level and relative accuracy of 50%. However, since no similar study exists on which to base ourselves, we have preferred to include 200 patients, although at the end of the first year a partial examination can be carried out using the recruited cases.

**Budget:** 308,538.57 euros (3 years)

**Financing:** Collaboration Agreement with Bebé Due España, S.A.

#### 6.5 Schizophrenia and other psychotic disorders

**Coordinator:** Usall i Rodié, J.

**Team:** Alda JA.; Araya S.; Balsera J.; Baño V.; Baños I.; Barajas A.; Barceló M.; Berrozpe A.; Berstch J.; Busquets E.; Carrasco E.; Ca-sas E.; Dolz M.; Escandell MJ.; Escanilla A.; Escuder G.; Farreny A.; Foix A.; Garcia M.; Garcia MM.; Gomollón L.; González N.; Ha-ro JM.; Iniesta R.; Irazabal M.; Jané C.; Martínez F.; Martínez JR.; Mangas C.; Marsà F.; Mataíl J.; Menárquez M.; Millán J.; Mochón F.; Monge A.; Morcillo E.; Planeilla M.; Ochoa S.; Ramos B.; Ramos MJ.; Rivero S.; Roca M.; Roldán J.; Rovira M.; Saez S.; Sánchez B.; Suárez D.; Tort V.; Valdelomar M.; Vilamala S.; Villalta V.

Schizophrenia is the mental disorder that causes the greatest disability in the lives of sufferers and their families. It affects approximately 1% of the population.

The research line concerning schizophrenia and other psychotic disorders focuses on those who suffer severe mental illnesses, giving priority to the study of schizophrenia. The research line is made up of a multidisciplinary team including psychiatrists, psychologists, nurses, social workers, biochemists, psycho-educators, mathematicians, physicists and statisticians. The wide-ranging study area includes factors arising from genomics and psycho-social interventions. The objective of the research group is to relate these different levels (biological, psychological and social) necessary in order to understand the disorder with the ultimate aim of improving the healthcare of sufferers and helping those close to them.

Over the course of the year, Mental Health Biomedical Research Centre Network (CIBER-SAM) has been set up, financed by the Carlos III Institute, in which the research group participates as a node. This is a Spanish multi-centre project that aims to study mental diseases.

As the result of a previous project, this year has seen the consolidation of the Sant Joan de Déu Neurological Tissue Bank project. This project is supported by the Mental Health CIBER, the Association of Families of the Mentally Ill and the Seny Foundation. The objective is to maintain a neurological tissue bank of people with severe mental illnesses, facilitated in research groups for biomedical research.

As part of the improvement in basic research carried out by the group, a central mental health research laboratory has been set up based on research in

collaboration with the Neurological Tissue Bank but also carrying out neurodevelopment research through animal experimentation.

**The research areas in this group are:**

- Genetics and genomics
- Neuroimaging
- Cognition
- Clinical subtypes and abnormal neurodevelopment
- Treatment of people with resistant schizophrenia
- Impact and family care
- Psychosocial interventions
- Delusional disorder
- First psychotic episodes
- Toxins and schizophrenia
- Women and schizophrenia

**Publications:** see page 72

**Current research grants:** see page 74

**Research initiatives**

**1. Evaluation of the effectiveness of an animal-assisted therapy programme used with residents in a Long-Stay Unit diagnosed with schizophrenia. A pilot study.**

**Team:**

Sant Joan de Déu -  
Mental Health Services

Dr. Susana Ochoa, psychologist  
Victòria Villalta Gil, psychologist  
Míriam Vilaplana, psychologist  
Dr. Josep Maria Haro, doctor/psychiatrist

**Background:**

The presence of animals in therapeutic environments dates back to some centuries ago, although in the early decades of the 20th century animals were removed from hospital environments with the advent of scientific medicine. The active participation and consideration of animals in the therapeutic process is a relatively recent phenomenon. It is credited the child psychologist Levinson, who through a chance discovery found that the presence of his dog Jingles in his consulting room facilitated interaction with a boy who presented difficulties in interacting with the therapist himself, leading him to involve Jingles in his therapeutic sessions, thus facilitating the interaction and expression of children. Levinson is considered the father of current AAT. However, it is true that Bossard previously stated that pets were an integral part of family life and had to be considered as a basic factor of mental hygiene. AAT or animal-assisted therapy is described as an intervention

designed to improve the cognitive, physical or social functioning of a patient, with specific objectives set over time. The interaction between animal and patient is generally one-on-one. The animals used in AAT are specially trained animals and not animals belonging to the actual patient.

The study aims to evaluate the effectiveness of the application of an Animal-Assisted Therapy programme (using dogs) in a sample of chronic institutionalised patients diagnosed with schizophrenia. We have not found any prior studies and a pilot study is therefore designed.

**Location:** Medium and Long-Stay Unit (MILLE) of Sant Joan de Déu-Mental Health Services.

**Objectives:**

- To evaluate the effectiveness of the application of an Animal-Assisted Therapy (AAT) programme in a sample of chronic institutionalised patients diagnosed with schizophrenia.
- Long-term objective: The results of this one-and-a-half-year pilot study aim to form the basis for considering the implementation of a pet residence programme in the centre.

**Treated population:**

The project is aimed at adult patients of both sexes diagnosed with schizophrenia who due to their psychopathological characteristics and socio-family deterioration cannot live in a community where the primary care and short-stay hospitalisation healthcare alternatives are insufficient and periods of long-stay hospitalisation are required. These individuals have illnesses with a long-term evolution and with social and cognitive deterioration. Compared with their community equivalents, these patients show a greater and progressive degree of deterioration.

**Budget:** 96,241.78 euros (2 years)

**Financing:** La Caixa Foundation

**2. Study of abusive drug consumption in individuals with a first psychotic episode**

**Team:**

Sant Joan de Déu-  
Mental Health Services

Dr. Susana Ochoa, psychologist  
Dr. Judith Usall Rodié, doctor/psychiatrist  
Dr. Josep Maria Haro, doctor/psychiatrist  
Dr. Marc Planella,

resident physician in psychiatry

Dr. Enric Vicens, doctor/psychiatrist

Alexandrina Foix, nurse

David Suárez, statistician

Dr. Fidel Vila, doctor/psychiatrist

**Sant Joan de Déu Hospital**

Dr. Montserrat Dolz, doctor/psychiatrist

Dr. Bernardo Sánchez, doctor/psychiatrist

**Background:**

Schizophrenia is a serious mental disease that affects approximately 1% of the population. This disorder is heterogeneous in its clinical manifestation as well as in its evolution. One of the conditioning factors that may have an influence on its evolution is its comorbidity with drug abuse. There are various studies stating that there is a high prevalence of drug abuse in schizophrenia sufferers, which can be even three times higher than in the population as a whole (Green, 2005). Moreover, men consume to a greater extent than women. The drugs most consumed by persons presenting a psychotic disorder are: tobacco, drinks with caffeine, alcohol, cannabis and cocaine.

**Location:** Spain

**Objectives:**

To describe the prevalence of abusive drug consumption and its relation with individuals who present a first psychotic episode.

To analyse the relationship between drug abuse before the onset of the disease and at the time of evaluation and in the evolution of those who suffer a first psychotic episode. The relationship will be studied according to:

- Type of toxin
- Frequency of consumption
- Quantity consumed

To link the drugs abused, according to type, frequency and amount with:

- Drugs being taken for the treatment of the mental illness
- Level of psychopathology and clinical variables
- Psychosocial functioning
- Problems in neurodevelopment

**Treated population:**

All the individuals who visit the Sant Joan de Déu adult services network or the children-young people's mental health network of the Sant Joan de Déu Hospital with a first psychotic episode, whether requiring hospital care or community care, will be selected consecutively.

The adult services participating in

this project are as follows: the emergency service of Sant Joan de Déu-Mental Health Services, the acute unit and the CSM (mental health centres) of Gavà, Castelldefels, Vilanova, El Prat, Cornellà, Esplugues, Ciutat Vella and Cerdanyola. These services belong to metropolitan areas of greater Barcelona with different characteristics, except for the Mental Health Centre of Ciutat Vella, which belongs to the City of Barcelona area. The adult Mental Health network treats a population of 814,825.

The children-young people's services participating in this project are as follows: the emergency and hospitalisation service of Sant Joan de Déu Hospital, the Children-Young People's Mental Health Centres of Vilanova, Cornellà, Vilafranca, Mollet, Granollers, and the day hospitals of Mollet and Vilanova.

**Budget:** 115,000 euros (3 years)

**Financing:** Caja Navarra Foundation

## 6.6 Healthcare technologies and results

**Coordinator:** Serrano Blanco, A.

**Team:** Aparicio S; Autonell, J.; Castillo I; Fernández, A.; Martínez Zambrano, F; López, A; Luciano, JV; Luján, L; Pinto-Meza, A.; Prat, B; Rodríguez Terrón, A; Salvador, L.; Ventura C; Vicens, E.

The research group concerning Healthcare Technologies and Results includes post-projects related to the field of epidemiology (determining the prevalence, disability and satisfied or unsatisfied needs of mental disorders amongst the Spanish and European population. It also encompasses an analysis of the effectiveness of treatments (evaluation of the effectiveness of antidepressant treatment in Primary Healthcare, description of the population in which the Primary Care doctor prescribes antidepressants, description of the treatment pattern with antidepressants in Primary Care) and their suitability (evaluating the suitability of treatment of persons with depressive disorders in Spain with epidemiological data).

Mental disorders are one of the emerging problems in the current environment, presenting a high prevalence amongst the population as a whole and amongst those who consult healthcare services. One of the objectives of this research group is to evaluate the prevalence and needs of these people both amongst the population as a whole and amongst specific populations (Primary Healthcare, Prison Healthcare). This group aims to provide epidemiological data with the purpose of analysing the significance of mental disorders in the population, their repercussion, the needs they generate and how the healthcare services are meeting them.

A study is also made of other emerging problems that are important due to their social repercussion or the impact they have on people and services. The aim is to gain a greater understanding of psychopathological and social processes and to improve the efficiency and results of the current approaches adopted by the healthcare services.

Last of all, given the relevance and impact of mental disorders on Primary Healthcare, this being understood as the usual input of such disorders within the Healthcare System, this area is studied specifically. Within the framework of the participation in the Primary Healthcare Research Network at state level (redIAPP), the line participates in studies on the efficiency of treatments and their

suitability and focuses on which strategies to adopt in order to avoid relapses. Furthermore, new strategies are initiated in order to minimise difficulties in the approach. In this respect, the collaboration of professionals in the area of pharmaceuticals has been called upon in order to create multidisciplinary teams that can adopt a collective approach to depressive disorders, which are amongst the most frequent in this area.

### This group focuses its research on:

- The impact and healthcare needs of mental disorders in Europe.
- An analysis of the prevalence of mental disorder in the area of primary healthcare.
- The stigma associated with mental disorders.
- Cost-effectiveness of treatments in mental health.
- Quality of life in mental disorders.
- The impact and repercussion of gender violence.
- Bullying as a cause of mental illness.
- Multidisciplinary strategies in approaching mental disorders.

**Publications:** see page 77

**Current research grants:** see page 78

### Research initiatives

#### 1. Detection and psychological risk of the victims of intrafamily and gender violence

##### Team:

Sant Joan de Déu -

Mental Health Services

Ana María Rodríguez,

psychologist

Dr. Yolanda Osorio López,

doctor/psychiatrist

Carla Jane Balsebre,

psychologist

Dr. Judith Usall Rodié,

doctor/psychiatrist

Dr. Fidel Vila Rodriguez,

doctor/psychiatrist

Dr. Antonio Rojas Aguilar,

doctor/psychiatrist

Montserrat Rius,

pre-doc

Nieves González,

pre-doc

##### Background:

The definition of violence against women, according to the UN Beijing Conference (1995) is: "Any act of gender-based violence that results in, or is likely to result in, physical, sexual or psychological harm or suffering to

women, including threats of such acts, coercion or arbitrary deprivations of liberty, whether occurring in public or private life".

Definition of psychological harm used by Echeburúa i Col.: psychological harm refers, on the one hand, to acute psychic injuries caused by a violent crime, which in some cases may fade over time, or thanks to social support or appropriate psychological treatment, and on the other hand, to the emotional scars that remain chronically as a consequence of the incident and which interfere negatively in the person's life. In both cases, psychic harm is the consequence of a negative incident that overwhelms the victim's ability to confront and adapt to the new situation (Pynoos et al, 1993).

**Location:** Spain

**Objectives:**

- To detect the characteristics that distinguish women who suffer abuse from those who do not in terms of the following aspects:
  - Sociodemographical and biographical
  - Symptomatic
  - Personality features and/or disorders
- To detect the differences in the impact on women who suffer abuse compared with those who do not.
- To determine the relationship between socio-demographic, psychopathological and impact features according to the type of abuse suffered (physical / psychological).
- To determine whether the type of impact is related to the resolution of situations of abuse at the six-month stage.

**Treated population:** 90,000 inhabitants

**Budget:** 56,393.99 euros

**Financing:** Catalan Institute for Women, Agency for the Management of University Grants and Research (AGUAR) and the Ministry of Health of the Autonomous Regional Government of Catalonia.

## 2. Descriptive study of workplace harassment in the population treated in Mental Health Centres (Cerdanyola, Ciutat Vella, Cornellà, Esplugues and Gavà).

**Team:**

Sant Joan de Déu -  
Mental Health Services

Àngels López-Petit,  
clinical psychologist  
Antonio Serrano,  
associate psychiatrist

Inmaculada del Castillo,  
clinical psychologist  
Cristina Ventura, clinical psychologist  
M. Rosa Coca,  
clinical psychologist  
Sonia Aparicio,  
clinical psychologist  
Dr. Enric Vicens,  
Director of the Prison Psychiatric Area

**Background:**

In recent years we have seen a progressive increase in the concern for the phenomenon known as workplace harassment. This is a phenomenon expressed in the area of interpersonal relations within companies. Although it is not new, it is acquiring new features, purposes, dimensions and consequences. Over the last few years social concern for this phenomenon has increased, as reflected by its impact in the media.

**Location:** Spain

**Objectives:**

- To evaluate how many people who attend Mental Services Centres do so as a result of work-related problems. To evaluate how many of them suffer from "Workplace Harassment".
- To describe the socio-demographical and personality characteristics of people affected by "workplace harassment" and who consult specialised mental health services.
- To describe the intensity of anxiety and depression symptoms associated with sufferers of workplace harassment.
- To evaluate socio-demographical, psychopathological and personality differences between members of the Workplace Harassment group and the control group.
- To determine the progress of the socio-labour and psychopathological situation of individuals suffering from workplace harassment after one year.

**Treated population:**

In Spain, a study by the University of Alcalá de Henares carried out in 2001 indicated that more than 1.6 million people were affected while a subsequent study made by the same university placed the figure at 2.3 million. In Catalonia, some trade union estimates suggest a prevalence of between 200,000 and 300,000 people.

**Budget:** 11,000 euros (3 years)

**Financing:**

Carlos III Institute (FIS 04/2007)

## 7 Clinical trials

Since 2006, the Foundation has managed and coordinated clinical trials, which were previously managed independently in each of the Hospital Order's centres.

Between 2001 and 2007, a total of 938,179 invoiced euros have been entered into the accounts for clinical trials by the centres linked to the Foundation.

See page 80

## 8 Clinical Research Ethics Committee

Since 2006, the Foundation has been responsible for the management and coordination of the Clinical Research Ethics Committee. The graph below shows the number of studies approved by the Clinical Research Ethics Committee in the last seven years.

See page 80

## 9 Factor of impact of publications

Summation of the impact factor of the 182 articles published.

See page 80

## 10 Awareness activities

### 10.1 Participation in conferences

#### 5th Mental Health Research Conference

On 14th November, the Sant Joan de Déu Foundation held the Mental Health Research Conference in Auditori de Sant Joan de Déu-Serveis de Salut Mental in Sant Boi de Llobregat. The purpose of this conference was to present an update on the most innovative research being carried out in this field.

The Mental Health Research Group of the Sant Joan de Déu Foundation is working on two lines: schizophrenia and epidemiology. There were two round tables which presented the studies being developed in these areas.

Taking part in the conference were Dr. Luis San, Head of the Acute Psychiatry Service of Sant Rafael Hospital in Barcelona; Dr. Fermín Mayoral, Head of the Psychiatry Section of the Carlos Haya Regional University Hospital of Málaga; Esther Pousa, Psychologist of the Parc Taulí Healthcare Corporation of Sabadell; Brother Pascual Piles, Provincial Superior of San Juan de Dios and Dr. Francesc Vilurbina, Medical Director of Sant Joan de Déu-Mental Health Services. Other members of staff from Sant Joan de Déu-Mental Health Services also took part.

#### FECAFAMM Conference "Bringing mental health research closer to society"

On 20th September, the Catalan Federation of Associations of Relatives and People with Mental Health Problems (FECAFAMM), together with the Sant Joan de Déu Foundation, held the conference entitled "Bringing mental health research closer to society", which took place in Barcelona's New ONCE Auditorium. This conference formed part of the commemoration of the World Mental Health Day, which took place on 10th October.

Mental health experts from several Spanish and Portuguese centres participated in the lectures and round table organised during the conference. The themes dealt with included research into social issues related to the care of people with mental disorders, neurological tissue banks, bipolar disorders or borderline personality disorder.

#### Nursing Conference: "Looking after dependent persons"

In March the Sant Joan de Déu University Nursing School (EUI) held the conference entitled "Looking after dependent persons; a reality over time". As part of the events of the festivity of Sant Joan de Déu, each year the University Nursing School holds a conference to share a space for reflection on the most pressing issues within the profession.

In this edition, the School debated the issue of dependence from two perspectives. The first issue to be dealt with was the new healthcare model and the role of professionals set forth by the Law for the encouragement of personal autonomy and the care of persons in situations of dependence. In addition to exchanging views on the new challenges in dependence, the new professional opportunities arising as a result of the passing of the law were also discussed.

Secondly, the initiatives and projects being carried out in the various centres of the Hospital Order were highlighted. Professionals from Sant Joan de Déu - Mental Health Services, Sant Joan de Déu - Social & Healthcare services, Sant Boi Hospital and the Children's Hospital of Esplugues shared their experiences in this field.

### 10.2 Functions and events

#### The Sergio García Foundation donates 150,000 euros to the Developmental Cancer Laboratory

The golf player Sergio García, through his Foundation, has donated 150,000 euros in order to finance the oncological research being carried out in the Sant Joan de Déu Maternity-Children's Hospital. This donation forms part of the agreement signed between the Sergio García Foundation and the Scientific Foundation of the Spanish Association Against Cancer.

The project, directed by Dr. Jaime Mora, Head of Oncology at Sant Joan de Déu Hospital, aims to improve the classification and design of therapies for treating the neuroblastoma, which is the most frequent extracranial tumour during the first four years of life.

Neuroblastic tumours are the most frequent extracranial tumours in childhood; during the first four years of life they represent 40% of all solid tumours. These are embryonic tumours that develop during foetal life or at the early postnatal stages of life from immature cells already compromised in the differentiation of the peripheral nervous system.

#### Caixa Manresa finances a scientific project

The President of Caixa Manresa, Valentí Roqueta and the Provincial Superior of the Hospital Order of Sant Joan de Déu, Brother Pascual Piles have signed an agreement according to which Caixa Manresa collaborates with almost 60,000 euros to the carrying out of a research project focused on neurodegenerative changes in the treatment of phenylketonuric patients, promoted by the Sant Joan de Déu Foundation.

The project aims to study neurodegenerative changes in the treatment of phenylketonuric patients and their possible relationship with long-chain polyunsaturated fatty acids. Phenylketonuria belongs to the group of congenital metabolic disorders. It is a hereditary disease that until the implementation of early diagnosis it was a common cause of mental retardation. The incidence of the classic form of the disease is 1:16000 in Catalonia.

#### Vision Night of the Catalan Association for the Blind and Visually Impaired (ACCDV)

In Barcelona on 24th March, the Catalan Association for the Blind and Visually Impaired held a dinner for members, volunteers and collaborators of the organisation, as well as individuals or organisations awarded prizes for their involvement with the blind or visually impaired. This year, the Sant Joan de Déu Foundation received the scientific prize for its RetCam project for the early detection of sight problems in babies.

Below is a list of the 2007 prize winners:

- *Roc Boronat Prize for the most representative politician:* Anna Simó, for her work to help the visually impaired when she was Welfare and Family Minister of the Autonomous Regional Government of Catalonia.
- *Rosa Gratacós Prize:* Caixa Catalunya Foundation, for the adaptation of some temporary exhibitions for the visually impaired.
- *Rosa Gratacós Prize:* Caixa Forum, for the adaptation of some temporary exhibitions for the visually impaired.
- *Rosa Gratacós Prize:* Girona Art Museum, for the adaptation of the museum to the tactile system and for the experimental tables that can be discovered through the different senses. There is also an information leaflet in Braille.
- *Llorenç Blasi Prize for audio description:* The FILMETS de Badalona International Festival for the audio description of the Short Films Festival of Badalona. Llorenç Blasi Prize for audio description: Gran Teatre del Liceu for the audio

description of the operas of the Gran Teatre del Liceu.

- *Llorenç Blasi Prize for audio description:* The Subtitling Coordinator of TV3 for the audio description of films offered by TV3 through DTT.

- *Volunteer Prize:* Jaume Forés Llasat for his collaboration with the ACCDV when he occupied the post of Subdirector of the Subdirektorate General for Association and Voluntary Work of the Autonomous Regional Government of Catalonia.

- *Research prize:* Sant Joan de Déu Foundation for the project carried out in the diagnosis of retinopathy in premature children (RetCam) and for which the ACCDV provided financial assistance.

- *Miquel Tomo Prize for bringing nature to the visually impaired:* Arnaldo Gil, President of the Roquetes Nou Barris Historical Archive, for the promotion of excursions to Collserola Mountain.

- *Joan Martí Prize for bringing nature to the visually impaired:* Alosa, Sounds of Nature, for bringing nature closer through sounds. Once the recordings are made they can be listened to on CDs.

- *Albert de Jesús Prize for audio books:* Andrés Torres, Assistant Manager of the L'illa Diagonal Shopping Centre and the writer Màrius Serra for the initiative of producing an audio book entitled "La veritable Història de Harald Bluetooth" ("The True Story of Harald Bluetooth") by Màrius Serra.

- *Prize for Accessibility:* Municipal Institute for the Disabled, for the work carried out in Barcelona regarding accessibility, leisure, culture, etc. in order to help the disabled.

- *Joan Pallarés Media Prize:* The "Tots per Tots" ("All for All") programme on COM Radio, for publicising the work of social and charity organisations.

- *Manuel Costa Prize for New Technologies:* Jordi Fernández Nogués for his pioneering accessibility work in new technologies.

#### **Sandra Rubí Charity Event in Salou**

The Salou Auditorium Theatre (TAS) was the venue chosen in December for a charity event by the Sandra Rubí School of Dance. A total of 7,000 euros was raised through the sale of tickets and donations from a series of organisations from the area. The amount raised is for the Developmental Cancer Research Laboratory of the Sant Joan de Déu Hospital in Esplugues (Barcelona).

One hundred students from the school took part in the show, performing classic and contemporary dance, belly dancing and hip-hop dancing. The Spanish hip-hop dancing sub-champions also

performed, as did students from the Aisha School of Tarragona.

#### **7th "Joan Petit Children with Cancer" Festival-Tournament in Vilanova i la Geltrú**

In Vilanova i la Geltrú, on 20th December, the 7th "Joan Petit Children with Cancer" Festival-Tournament was held. In the morning there was party, with hot chocolate being served and games for the many children and parents present in the sports area. The main event was in the afternoon: More than 400 children aged between 3 and 6 years old belonging to teams from various Catalan towns played mini-matches on the four courts that had been prepared in the Garraf Multi-Sports Pavilion.

From the stand, which was full to bursting, the event was watched by Joan Torner, President of the "Joan Petit Children with Cancer" Foundation, the Mayor of Vilanova i la Geltrú, Joan Ignasi Elena, the Sports Councillor, Salvador Becerra, the President of the Sports Council of the Autonomous Regional Government of Catalonia, Carles Macian, and other councillors from the City Council.

Following the mini-matches, at 6 p.m. on the dot the closing ceremony of the charity party took place. Taking part were the actors Sergi López and Toni Albà, the L'Estació theatre company and part of the Vilanova Carnival.

The 62,000 euros raised by the event through the contributions of collaborating companies and organisations, along with the population of Vilanova i la Geltrú, are for the Developmental Cancer Research Laboratory of the Sant Joan de Déu Hospital in Esplugues (Barcelona).

#### **10.3 I+C<sup>2</sup> Digital Magazine: Innovation, Research, Science and Commitment**

##### **I+C<sup>2</sup>: a space to share**

*I+C<sup>2</sup>: Research, innovation, science and commitment* is the electronic journal of the Sant Joan de Déu Foundation, which aims to promote the knowledge and dissemination of the different innovative initiatives being carried out in our institutions in the field of research.

Four issues have been published over the course of 2007, consolidating a subscriber readership of 1,500. We encourage you to continue to read future content, to take part and to consult us online through our website.

**Subscribe at: <http://www.fsjd.org>**

#### **11 Economic activity**

##### **11.1 Economic balance sheet**

See page 85

##### **11.2 Profit and loss account**

See page 86

##### **11.3 Subsidies granted in 2007**

See page 87

##### **11.4 Breakdown according to income financing type per project**

See page 87

##### **11.5 Audit report**

See page 88

# 12<sup>th</sup> Agraïments Agradecimientos Acknowledgements

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

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

We would like to thank all the companies, foundations, institutions and people who have collaborated in our projects over the course of this year.

#### **Relació d'empreses i col·laboradors:**

#### **Relación de empresas y colaboradores:**

#### **List of companies and collaborators:**

Ajuntament de Vilafranca del Penedés  
Asociación Española contra el Cáncer  
Asociación MPS España  
Associació cultural Cadroc  
Bebé Due  
Bristol Myers  
Caixa Manresa  
Fondo Margarita del Pozo  
Fundació Amics Joan Petit nens amb càncer  
Fundació Caixa de Girona  
Fundación Caja Navarra  
Fundación Jaume Bofill  
Fundación Mª Francisca de Roviralta  
Fundación Renta Corporación  
Fundación Sergio García  
Ipsen Pharma  
It Comunicación  
Jansen Cilag  
Lilly  
Novo Nordisk  
Rotary Club Vilafranca del Penedès

