



Subdirección General de Redes y Centros de Investigación Cooperativa

SUBPROGRAMA RETICS
MEMORIA CIENTÍFICA ANUAL GRUPOS

Convocatoria de la Acción Estratégica en Salud del Instituto de Salud Carlos III. Línea de Articulación del Sistema.

MEMORIA CIENTÍFICA ANUAL GRUPOS (extensión máxima 1.000 palabras)
(plazo de entrega hasta el 30 de septiembre de 2011)

NUMERO DE EXPEDIENTE

RD08	0	0	7	2	/	0	0	3	6
------	---	---	---	---	---	---	---	---	---

Nombre Red: **Red de Salud Materno-Infantil y del Desarrollo. RED SAMID**

Nombre coordinador de la Red: **Adolfo Valls i Soler**

Nombre del Investigador Principal: **Pablo Sanjurjo Crespo**

Centro del Investigador Principal: **Hospital de Cruces/Fundación Vasca de Investigación e Innovación Sanitarias, BIOEF**

Financiación anual del grupo: **37.769,38 €**

1. Indicar el programa/s ó áreas científica/s al que se adscribe el grupo de los contemplados en el Plan Estratégico de la RETICS.

1. Prematuridad:

Se ha finalizado el estudio de la ruta metabólica guanidinoacetato-creatina-creatinina en prematuros. Se ha comprobado que los recién nacidos prematuros y muy prematuros presentan una deficiencia de creatina y un aumento de los niveles de guanidinoacetato.

2. Infección e inflamación:

Se continúa con la valoración de la dimetilarginina asimétrica (ADMA) como marcador de riesgo cardiovascular, en especial en la neuropatía infantil y su relación con el factor de remodelación TGF- β . También se está valorando el efecto neuroprotector de la administración de antioxidantes en las neuropatías ópticas. Se está estudiando la composición de ácidos grasos en niños con diferentes patologías renales.

3. Factores epigenéticos y ambientales:

Se estudia el perfil de ácidos grasos y sus metabolitos en diferentes enfermedades, como fenilcetonuria, alergias alimentarias.

4. Nutrición y desarrollo:

Se está llevando a cabo un proyecto en el que se pretende analizar el desarrollo estaturponderal de los pacientes afectos de fenilcetonuria y relacionarlo con el tipo de dieta prescrita a estos pacientes.

2. ¿Su grupo alberga una plataforma?, indicar el tipo de plataformas:

- Estructural con financiación (se ha conseguido con financiación desde la Subdirección Gral. de Redes): NO
- Funcional (propia de la institución):

el grupo 2 pertenece a la unidad de metabolismo de Cruces. El laboratorio posee una plataforma de análisis cromatográfico. Concretamente posee un cromatógrafo líquido (HPLC)

con detector de masas en tandem, un cromatógrafo iónico para el análisis de aminoácidos, un cromatógrafo de gases con detección de llama para el análisis de ácidos grasos y un cromatógrafo de gases con detección de espectrometría de masas. El laboratorio está preparado para el análisis de metabolitos y de fármacos.

3. Actividades de movilidad y formación para miembros de la RETICS.

3.1 Movilidad.

- Asistencia al VII Simposio Nacional sobre Enfermedades de Depósito Lisosomal, organizado por la Fundación Española de Enfermedades Lisosomales (FEEL). Bilbao, Palacio Euskalduna, 26-27 Noviembre 2010.

- Asistencia y participación con una comunicación oral en las III Jornadas Científicas de la red SAMID. Barakaldo, Hospital de Cruces, 10-11 Febrero, 2011.

- Asistencia a cursos de formación en el propio hospital: búsqueda bibliográfica avanzada.

- Estancia de uno de los miembros del equipo en el Hospital Virgen del Rocío de Sevilla para la recogida de datos de pacientes en un estudio sobre PKU (Diciembre 2010).

-Estancia de uno de los miembros del equipo en el Hospital Carlos Haya de Málaga, con objeto de realizar la recogida de datos de pacientes afectos de PKU (Marzo 2011).

-Estancia de uno de los miembros del equipo en el Hospital Infantil La Fé de Valencia, con objeto de realizar la recogida de datos de pacientes afectos de PKU(Mayo, Junio, 2011).

3.2 Formación.

-Asistencia al curso "Introducción a la proteómica: identificación, cuantificación y modificaciones postraduccionales", impartido por el Servicio de Proteómica de la Universidad del País Vasco, 13-18 Junio, 2011.

-Asistencia de dos miembros del equipo al curso "Proteómica Cuantitativa", impartido en el Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Madrid, 4-8 Julio, 2011.

-Dos miembros del equipo realizaron el "Curso online sobre diagnóstico de enfermedades lisosomales", 1 de Octubre-31 de Enero de 2011. Asociación Española de Pediatría (AEP) y Fundación de Enfermedades Lisosomales (FEEL).

4. Proyectos competitivos coordinados entre Octubre 2010 – Septiembre 2011 con otros grupos RETICS (indicar cuales, con quien y agencia financiadora)

4.1 PROYECTOS NACIONALES.

Proyectos en curso durante el periodo 2010-2011

ANÁLISIS DE LOS VALORES DE ADMA EN PACIENTES AFECTOS DE LA ENFERMEDAD DE FABRY

Investigador principal: Luís Aldámiz-Echevarría

Proyecto: Donación de Shire Pharmaceuticals Ibñerica S.L.

Inicio-fin: Ene 2011-Ene 2012

Financiación: 9600 €

VALORACIÓN DEL EFECTO PROTECTOR DEL TRATAMIENTO CON CREATINA COENZIMA Q Y DHA EN PACIENTES AFECTOS DE NEUROPATÍA ÓPTICA ISQUÉMICA ANTERIOR NO-ARTERÍTICA (NOIANA)

Investigador principal: Luís Aldámiz-Echevarría

Proyecto: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad, EC10-354

Inicio-fin: Ene 2011-Ene 2012

Financiación: 90000 €

VERIFICACIÓN, EJECUCIÓN Y APLICACIÓN DE CONOCIMIENTO PRODEDURAL DE GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA REPRESENTADO MEDIANTE ARQUETIPOS INCLUYENDO INTERACCIÓN CON EHRS

Investigador principal: Pablo Sanjurjo

Expedientes: Gobierno Vasco, Saiotek SAIO09-PE09UN60

Inicio-fin: Ene 2009-Jun 2011

Financiación: 42835 €

CORRELACIÓN DE LA DISFUNCIÓN MITOCONDRIAL Y APOPTOSIS CON LA AFECTACIÓN RESPIRATORIA EN LA MUCOPOLISACARIDOSIS FENOTIPO HURLER

Investigador principal: Luis Aldámiz-Echevarría

Expedientes: Fundación Española de Enfermedades Lisosomales (FEEL)

Inicio-fin: Ene 2011-Ene 2012

Financiación: 10000 €

ESTUDIO DEL METABOLISMO GUANIDINOACETATO-CREATINA-CREATININA EN EL RECIÉN NACIDO, FACTORES CLÍNICOS ASOCIADOS, EVOLUCIÓN Y SU RELEVANCIA EN EL OUTCOME.

Investigador principal: Pablo Sanjurjo Crespo

Expediente: Gobierno Vasco 2008111002

Inicio-fin: Oct 2008-Abr 2012

Financiación: 65000 €

EVALUACIÓN DE LA COMPOSICIÓN DE ÁCIDOS GRASOS EN PACIENTES CON DEFECTOS DE LA BETA-OXIDACIÓN TRATADOS CON TRIHEPTANOÍNA

Investigador principal: Pablo Sanjurjo Crespo

Expediente: BIOEF, BIO08/ER/010

Inicio-fin: Dic 2008-Oct 2012

Financiación: 37620 €

ESTUDIO PARA EVALUAR LA EFECTIVIDAD DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO CON TRIHEPTANOÍNA EN PACIENTES CON DEFECTOS DE LA BETA OXIDACIÓN DE LOS ÁCIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

Investigador principal: Pablo Sanjurjo Crespo

Expediente: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad, EC07/90698

Inicio-fin: Nov 2007-Dic 2011

Financiación: 62920 €

RELEVANCIA DE LA LIPOTOXICIDAD EN RELACIÓN CON EL RIESGO CARDIOVASCULAR Y LA EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD EN EL PACIENTE CON PROTEINURIA

Investigador principal: Pablo Sanjurjo Crespo

Expediente: Fondo de Investigación Sanitaria (FIS), PI07/0706

Inicio-fin: Nov 2007-Dic 2011

Financiación: 74052 €

-Proyectos de investigación solicitados durante el período 2010-2011:

CORRELACIÓN DE LA DISFUNCIÓN MITOCONDRIAL Y APOPTOSIS CON LA AFECTACIÓN RESPIRATORIA EN LA MUCOPOLISACARIDOSIS FENOTIPO HURLER

Investigador principal: Luis Aldámiz-Echevarría

Solicitado a: Fundación Española de Enfermedades Lisosomales (FEEL)

VALORACIÓN DEL EFECTO PROTECTOR DEL TRATAMIENTO CON CREATINA COENZIMA Q Y DHA EN PACIENTES AFECTOS DE NEUROPATÍA ÓPTICA ISQUÉMICA ANTERIOR NO-ARTERÍTICA (NOIANA)

Investigador principal: Luís Aldámiz-Echevarría

Solicitado a: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad

TRANSTORNO ISQUÉMICO TRANSITORIO: ESTUDIOS METABÓLICOS Y GENÉTICOS DE DISFUNCIÓN VASCULAR COMO FACTORES DE RIESGO Y EVOLUTIVOS

Investigador principal: Luís Aldámiz-Echevarría

Solicitado a: Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias (BIOEF)

BIOMARCADORES GENÉTICOS ÓSEOS EN PACIENTES AFECTOS DE FENILCETONURIA: VALOR PREDICTIVO CON RESPECTO AL RIESGO DE PADECER OSTEOPENIA/OSTEOPOROSIS.

Investigador principal: Luís Aldámiz-Echevarría
Solicitado a: Fundación Salud 2000 (Merck Serono)

ESTUDIO DE LAS VÍAS METABÓLICAS DE LA L-ARGININA EN EL PREMATURO Y SU RELACIÓN CON LA MORBILIDAD

Investigador principal: Pablo Sanjurjo Crespo
Solicitado a: Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

ESTUDIO DE LAS VÍAS METABÓLICAS DE LA L-ARGININA Y SU RELACIÓN CON LA MORBILIDAD EN EL PREMATURO

Investigador principal: José Ángel Prieto Perera
Solicitado a: Departamento de Sanidad, Gobierno Vasco

4.2 PROYECTOS EUROPEOS/INTERNACIONALES.

THE EFFECT OF DIET ON MENTAL PERFORMANCE OF CHILDREN (NUTRIMENTHE)

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Cristina Campoy

INVESTIDOR ASOCIADO: Luís Aldámiz-Echevarría, Pablo Sanjurjo Crespo

COLABORACIÓN: Hospital Marqués de Valdecilla

Expediente: FP7-KBBE-2007-2-2-01 Large-scale Integrating Project, proyecto europeot 7º programa marco

Inicio-fin: Sep 2008-Sep 2011

5. Las 5 mejores publicaciones en colaboración con otros grupos de la RETICS y que están relacionados con la temática de la RETICS.

1. Andrade F, Rodríguez-Soriano J, Prieto JA, Aguirre M, Ariceta G, Lage S, Azcona I, Prado C, **Sanjurjo P**, Aldámiz-Echevarría L. Methylation cycle, arginine-creatine pathway and asymmetric dimethylarginine in paediatric renal transplant.

Nephrol Dial Transplant. 2011, 26(1):328-36.

PMID: 20605841.

2. Lage S, Prieto JA, Andrade F, Sojo A, **Sanjurjo P**, Aldámiz-Echevarría LJ.

Reliability of a visual test for the rapid detection of mucopolysaccharidoses: GAG-test(®).

J Clin Lab Anal. 2011;25(3):179-84.

PMID: 21567465

3. Campoy C, Cabero L, **Sanjurjo P**, Serra-Majem L, Anadón A, Morán J, Fraga JM.

[Update of knowledge, recommendations and full consensus about the role of long chain polyunsaturated fatty acids in pregnancy, lactating period and first year of life.].

Med Clin (Barc). 2010;135(2):75-82.

PMID: 20434734.

4. Lage S, Bueno M, Andrade F, Prieto JA, Delgado C, Legarda M, **Sanjurjo P**, Aldámiz-Echevarría LJ. Fatty acid profile in patients with phenylketonuria and its relationship with bone mineral density.

J Inherit Metab Dis. 2010 Sep 10.

PMID: 20830525.

5. Legarda M, Wlodarczyk K, Lage S, Andrade F, Kim GJ, Bausch E, Scherer G, Aldamiz-Echevarria LJ. A large TAT deletion in a tyrosinaemia type II patient.

Mol Genet Metab. 2011.

PMID: 21636300

6. Número de publicaciones totales de primer decil:

0

Número de publicaciones totales de primer cuartil:

2

7. Indicar las actividades de transferencia más relevantes relacionadas con la actividad de la RETICS:

a.1) Guías de práctica clínica:

- **Pablo Sanjurjo**, Judit Garcia-Villoria, Luis Peña-Quintana, Begoña Merinero, M^a Luz Couce y Antonia Ribes.
Protocolo de diagnóstico y tratamiento de las deficiencias de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos. 2011

a.2) Informes, convenios:

- **Informes:**

- **Convenio:**

b) Patentes, contratos con empresas u otras entidades:

Durante este año 2011 se ha llegado a un acuerdo con la empresa GENETADI BIOTECH S.L. para la comercialización de un kit visual (GAG-test®) desarrollado en nuestra unidad para el despistaje rápido de mucopolisacaridosis en pacientes que presenten síntomas compatibles con el padecimiento de estas patologías.

-Patentes: nuestro grupo de investigación ha presentado en el registro de patentes (Número de registro: P201131153) un kit para la cuantificación de los derivados metilados de la arginina (ADMA, SDMA), metabolitos que actúan como biomarcadores independientes del riesgo cardiovascular.

c) Ensayos clínicos promovidos por los investigadores de la RETICS:

- Evaluación de la composición de ácidos grasos en pacientes con defectos de la beta-oxidación tratados con triheptanoína (Número EudraCT 2007-005578-29) Ministerio de Sanidad EC07/90698 (2008-2011).

- Valoración del efecto protector del tratamiento con creatina, coenzima Q10 y DHA en pacientes afectos de neuropatía óptica isquémica anterior no-arterítica (NOIANA) (Código: EC10-354) Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad (2011-2012)

d) Ensayos clínicos promovidos por la industria sólo Fases I y II:

8. ¿Qué valor añadido ha tenido la actividad de la RETICS sobre lo que Vds. hubieran hecho como grupo individual si la RETICS no existiera?

La pertenencia a la red ha permitido a nuestro grupo contactar con otros miembros de la red, en las diferentes jornadas que organiza la red y establecer colaboraciones para la solicitud y elaboración de proyectos de investigación. Asimismo, nuestra unidad ha podido dar a conocer la plataforma de la que dispone, lo que ha permitido a algunos grupos de la red llevar a cabo sus proyectos de investigación, empleando las infraestructuras de las que disponemos.

9. ¿Qué avance científico le ha proporcionado la actividad de la RETICS sobre la actividad individual?

La pertenencia a la red ha permitido que dos miembros de nuestra unidad hayan podido adquirir conocimientos en el ámbito de la Proteómica, lo que permitirá iniciar nuevos proyectos de investigación en este campo. De esta forma, nuestra unidad podrá aportar novedad a los proyectos solicitados desde la red, ya que, se podrán determinar nuevos marcadores proteicos de riesgo cardiovascular, renal y neurológico en la población neonatal, especialmente de interés en los recién nacidos prematuros y gran prematuros.

Fecha: 4 Septiembre de 2011

Firma Investigador Principal

Dr. Pablo Sanjurjo Crespo