



Red de Salud Materno
Infantil y del Desarrollo

GRUPO CLINICO AFILIADO RED SAMID

GCA-23

Grupo de Investigación en Metabolopatías y Neonatología del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Integrado en Grupo IDIS (Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela)

Coordinador: Dra María Luz Couce Pico

El grupo de Investigación fue constituido hace ya más de 10 años con la motivación de desarrollar estudios para mejorar la detección precoz, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras metabólicas en particular en el período neonatal y también otras enfermedades propias del período neonatal. En enero de 2013, asumió la coordinación la Dra. Couce y continuamos en una línea ascendente.

Está compuesto por un grupo de 9 profesionales (neonatólogos, bioquímicos y genetistas) con dedicación a la neonatología y a las enfermedades metabólicas hereditarias (EMH) (50% de estas enfermedades se manifiestan en el período neonatal). En este grupo todas las especialidades funcionan como un todo aportando cada uno sus conocimientos y experiencia, lo que permite establecer estudios que abarquen diferentes niveles y con más fácil traslación a la práctica clínica. Lo integran los investigadores:

María Luz Couce: Jefe de Sección de Pediatría y Profesor Asociado de Medicina de la USC; responsable de la dirección y coordinación del grupo; **Alejandro Pérez-Muñuzuri, Adela Urisarri Ruiz de Cortaza, Alicia Iglesias Deus, Paula Sánchez Pintos;** FEAs de Neonatología; son responsables de la formación, sensibilización y competencia del personal investigador a nivel pediátrico; **José María Fraga-Bermúdez:** Profesor Emérito y Asesor de la Unidad Metabólica, responsable de gestión de recursos humanos; **José Angel Cocho de Juan:** coordinador del Laboratorio de Metabolopatías, responsable de la formación, sensibilización y competencia del personal investigador a nivel bioquímico y de la vigilancia tecnológica; **Cristobal Colón:** FEA del Laboratorio de Metabolopatías, responsable de la gestión de recursos materiales; **Ana M^a Fernández-Marmiesse:** contrato Juan Rodés, responsable de la formación y competencia del personal investigador a nivel genetista.

En conjunto se llevan a cabo el análisis y selección de ideas, la planificación, seguimiento y el control de proyectos, y la protección, explotación y difusión de resultados.

El desarrollo de proyectos I+D+I y los contratos con empresas suponen una carga de trabajo en investigación grande. Contamos para ello con personal de apoyo con contrato de investigación: los predoctorales **Iria Roca, Sofía Gouveia y Victor Álvarez**, la dietista **María José Camba**, y un técnico de laboratorio: **Rosanna Abal**.

Para realizar las actividades de investigación, disponemos en el momento actual de dos salas concedidas a tal fin por la Gerencia/ Fundación del Centro, ubicadas en la planta 0, de nuestro recinto hospitalario y un despacho colindante. Contamos con material propio de investigación en el que se incluye:

- Espectrofluorímetro SPECTRA maxM
- Robot laboratorio CALIPER-MSMSAPI 3200Q Trap acoplado a HPLC Agilent1260 Infinity
- Centrifugas Eppendorf 5427R, y Heraeus Labfugue 400e
- Congeladores -20 verticales Liebherr
- Congelador -80°C
- Termociclador Veriti y Termomixer Eppendorf
- Cámara termográfica
- Otra tecnología de secuenciación clásica.

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Nutrición neonatal y en enfermedades Metabólicas. Iniciando línea de estudio de metabolómica. Diagnóstico precoz y tratamiento de Enfermedades Metabólicas congénitas: Técnicas de secuenciación masiva, MS/MS.

1.PROYECTOS Y CONTRATOS DE INVESTIGACIÓN DESDE ENERO 2012

1.1.PARTICIPACIÓN EN PROYECTOS DE I+D FINANCIADOS EN CONVOCATORIAS PÚBLICAS (NACIONALES Y/O INTERNACIONALES)

1. Título del proyecto: Creación de una herramienta (NeuroMeGen) para el diagnóstico de enfermedades neurometabólicas congénitas e implementación en el SNS. Código: PI13/02177
Investigador principal y coordinador de los dos proyectos FIS: M^a Luz Couce Pico
Convocatoria: FIS/ISCIII
Entidades participantes: 2 Proyectos coordinados de la Unidad de Metabólicas del CHUS/USC y la Empresa de Investigación Gradient (Universidad de Vigo)
Período: enero 2014 - diciembre 2016.
Importe de la subvención: en nuestro Centro: 38.000 €

2. Título del proyecto: Proyecto/Beca SOPEGA de investigación en convocatoria 2015 por el estudio: Estudio de la función termogénica y endocrina del tejido adiposo pardo en neonatos.
Investigador Principal: Adela Urisarri

Convocatoria: Becas SOPEGA anuales de proyectos de investigación

Período: enero 2015- diciembre 2016

Importe de la subvención : 6000 euros

3. Título del proyecto: European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Disorders. Referencia: 2012 12:02-E-HOD-PR

Investigador principal: María Luz Couce. Coordinadora de 19 Centros de España.

Coordinador europeo: Henk Blom

Convocatoria: Health Programme of the European Union 2008-2013. Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency de la Comisión Europea

Período: 15-2-2013 a 31-05-2016.

Importe. 1.100.000 €. Aporte a España: 35.217€+20.000€ de Orphan con cargo a este proyecto. Teresa Oreiro primero y después Sofía Gouveia han sido contratos de investigación por este proyecto.

4. Título del proyecto: European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases. Referencia del proyecto: E-IMD. 20101201

Investigador principal: Angells García Cazorla.

Convocatoria: Health Programme of the European Union 2008-2013. Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency

Período: 1-1-2012 hasta: 31-12-2014.

Importe: 1.100.000 €

Collaborating partner: María Luz Couce.

5. Título del proyecto: Multiplex lysosomal enzyme genetic análisis using next generation sequencing technology. Código: PI10/01193

Entidad Financiadora: FIS-ISCI

Duración: de 01-01-2011 al 31-12-2013.

Cuantía del proyecto: 141.570 €

Investigador responsable: José Angel Cocho de Juan

6. Título del proyecto: Administración de nifedipino versus atosiban en mujeres gestantes con amenaza de parto prematuro. Código: EC11-382.

Entidad Financiadora: ISCI

Entidades participantes: 5 Centros de España

Duración, desde: 01-1-2012 hasta: 31-12-2013

.Cuantiía de la subvención: 187.900 €

Investigador responsable: Manuel Macía Cortiñas

Participación como investigadores colaboradores

7. Título: Eficiencia del tratamiento con sapropterina en la hiperfenilalaninemia en resultados de salud.

Investigador principal: M^a Luz Couce.

Beca AECOM. Convocatoria 2012-2013

Subvención: 3000 €

8. Título: Estudio de validación de algoritmos para la localización enfermedades raras.

Estudio VALER. Código: VALER E-0721

Entidad Financiadora: Xunta de Galicia

Duración, desde: 11-01-2014 hasta 11-12-2015

Subvención: 10% de la nómina en 2014 y 2015

Investigador Principal en el Centro: M^a Luz Couce Pico

Nº Investigadores en nuestro Centro: 3

1.2.PROYECTOS/CONTRATOS DE I+D DE ESPECIAL RELEVANCIA CON EMPRESAS Y/O ADMINISTRACIONES (NACIONALES Y/O INTERNACIONALES)

9. Título: Estudio fase III prospectivo, aleatorizado, doble ciego para comparar rh BSSL y placebo añadidos al preparado para lactantes o a la leche materna pasteurizada durante 4 semanas de tratamiento administrado a lactantes prematuros nacidos antes de la semana 32 de gestación.

Referencia del proyecto: -BVT-BSSL-030

Entidad financiadora: SOBI S.A.

Investigador principal y Coordinadora Nacional: M^a Luz Couce Pico

Duración: 13-05-2011 al 13-07-2014

Estudio realizado a nivel europeo (11 países participantes)

Nº investigadores participantes de nuestro Centro: 7.

10. Título: Estudio epidemiológico para determinar el síndrome de Down como factor de riesgo en hospitalizaciones por el virus respiratorio sincitial: estudio de comparación de cohortes en niños recién nacidos. Estudio RISK 21

Referencia del proyecto: SCI-SPAI-2012-01

Entidad financiadora: ABOTT

Investigadora principal en el Centro : M^a Luz Couce Pico

Duración: 8-11-2012 al 8-11-2013

Estudio realizado a nivel de España. IP a nivel de España: manuel Sánchez-Luna

11. Título: A multicenter, randomized, observer-blinded, active-controlled study to evaluate the safety, tolerability, efficacy, and pharmacokinetics of Ceftarolina versus Comparator in

pediatric subjects with acute bacterial and skin structure infections.

Referencia del ensayo: P90-23

Entidad financiadora: Cerexa, Inc

IP: M^a Luz Couce Pico

Duración del proyecto: 1-2-2013 al 10-7-2014.

12. Título: A multi-center, double-blind, placebo-controlled, randomized, 2-arm phase IIa pilot trial assessing the effect of Sapropterin on cognitive abilities in young adults with PKU.

Entidad financiadora: Merck KGaA.

Referencia del proyecto EMR700773-004.

Investigador principal: M^a Luz Couce Pico

Duración del proyecto: 4-3-2014 a 4-6-2015

Nº investigadores en nuestro Centro: 5

13. Título: Estudio de intervención nutricional, aleatorizado, doble ciego, de grupos paralelos para evaluar el efecto del consumo de Lactobacillus fermentum CECT5716 sobre la incidencia de mastitis

Entidad financiadora: Biosearch S.A.

Referencia del proyecto PO32.

Duración: 9-4-2014- 9-11-2015

Investigador Principal a nivel del Centro: M^a Luz Couce

Nº investigadores en nuestro Centro: 5

14. Título: A multicenter, multinational, Extension Study to evaluate the long-term efficacy and safety of BMN 110 in patients with Mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A Syndrome)

Entidad financiadora: Biomarin S.A.

Referencia del proyecto: MOR-005

Duración: 1-6-2013- septiembre 2014.

Investigador Principal: M^a Luz Couce Pico

Nº investigadores en nuestro Centro:5

15. Título: Europain, european survey of sedation and analgesia practices for newborns admitted to Intensive Care Unit

Referencia del estudio: NEO-FEN-2012-01

Entidad: Neo Opioid.

Investigador principal: Alejandro Avila

Duración: 1-10-2012 al 31-3-2013.

Nº investigadores participantes de nuestro Centro: 3

16. Título: A Prospective, Observational Study of Mucopolysaccharidosis Type IIIB

(MPS IIIB)”

Referencia proyecto: 250-901

Entidad financiadora. Biomarín Pharmaceutical Inc.

Inicio: Diciembre 2014. Duración estimada: 2 años

Investigador principal: M^a Luz Couce

Número de investigadores en nuestro Centro: 12

17. Título: Estudio de la historia natural del déficit del cofactor del molibdeno y el déficit aislado de sulfito oxidasa.

Entidad financiadora: Alexion S.A.

Referencia del proyecto ALX-MCD-502

Duración: 25-02-2014 al 25-02-2015

Investigador Principal: M^a Luz Couce

Nº investigadores en nuestro Centro: 4.

18. Título: Registry of Pediatric Patients treated with Cystadane Homocystinura ROCH Betaine anhydrous in Europe

Entidad financiadora: Orphan Europe

Referencia del estudio: ROCH-645.

Investigador principal de nuestro Centro: María Luz Couce

Tiempo de realización: Enero 2012- Diciembre 2012

19. Título: Estudio de intervención nutricional, aleatorizado, doble ciego, de grupos paralelos para evaluar el efecto del consumo de Lactobacillus fermentum CECT5716 sobre la incidencia de mastitis.

Entidad financiadora: Biosearch S.A.

Referencia del proyecto PO32.

Duración: 9-4-2014. a 9-11-2015

Investigador Principal en el Centro: M^a Luz Couce

Nº investigadores en nuestro Centro: 5

20: Título: Desarrollo y puesta en marcha del Proyecto FIND de cribado selectivo de mucopolisacaridosis.

Investigador principal: Cristóbal Colón Mejeras y María Luz Couce

Empresas/instituciones que firman el convenio: Shire Pharmaceuticals Iberica (HGT) +

Biomin Europe LTD.+ Sanofi Aventis, S.A.

Año de la firma: Mayo 2014. Continúa en el momento actual

Importe: 19000€/año

21. Título: Desarrollo y aplicación de Programas Nutricionales en Enfermedades Congénitas del metabolismo

Investigador principal: María Luz Couce

Empresas/ Instituciones que firman el convenio: Nutricia S.R.L.

Año de la firma: 1 de octubre de 2007 Continúa en el momento actual

Importe: Mínimo 13000€/año. En 2013-2015: 39.135€.

22. Título: Contrato de prestación de servicios de secuenciación masiva de los genes asociados a enfermedades raras y desarrollo de la investigación asociada a los resultados

Empresas/instituciones que firman el convenio: Centro de Genética médica Jacintoo Magalhães (CGMJM), do Centro Hospitalar do Porto, E.P.E

Investigador Principal: M^a Luz Couce

Año de la firma : diciembre 2014. Continúa en el momento actual

Importe: 31.234,50€ en 2015

23. Título: A Phase 1/2 Open-Label Dose-Escalation Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Efficacy of Intracerebroventricular BMN 250 in Patients with Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB, Sanfilippo Syndrome Type B)

Entidad financiadora. Biomarín Pharmaceutical Inc.

Referencia proyecto: 250-201

Inicio: marzo 2016. Duración estimada: 2 años

Investigador principal: M^a Luz Couce

Número de investigadores en nuestro Centro: 20

2.PUBLICACIONES EN REVISTAS EN EL JCR DESDE ENERO DE 2012

Clave: A: artículo, R: artículo de revisión

1. Autores: **Fernández-Marmiesse A**, Carrascosa-Romero MC, Alfaro Ponce B, Nascimento A, Ortez C, Romero N, Palacios L, Jimenez-Mallebrera C, Jou C, Gouveia S, **Couce ML**.

Homozygous truncating mutation in prenatally expressed skeletal isoform (IC) of TTN gene results in arthrogryposis multiplex congenital and myopathy without cardiac involvement.

Ref. revista: Neuromuscular Disord

Clave: A. Nov 2. pii: S0025-7753(16)30427-4

Lugar de publicación: Netherlands

FI (JCR): 3,107. Categoría: Clinical Neurology ,61/193. Q2

2. Autores: López-Pérez J, Ceberio- Hualde L, García Morillo JS, Grau-Junyent JM, Hermida Ameijeiras A, López-Rodríguez M, Morales-Conejo M, Nava Mateos JJ, Aldámiz-Echevarría LJ, Campistol J, **Couce ML**, García-Silva MT, González Gutierrez-Solana L, Del Toro M. Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI); Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP)

Transition process from paediatric to adult care in patients with inborn errors of metabolism. Consensus document.

Ref. revista: Med Clin

Clave. A. Nov 2. pii: S0025-7753(16)30427-4

Lugar de publicación: Barcelona

FI (JCR): 1,267. Categoría: Medicine, General & Internal ,76/155. Q2

3. Autores: **Iglesias-Deus A, Pérez-Muñuzuri A, Urisarri A, Bautista-Casasnovas A, Couce ML.**
Umbilical cord and visceral hemangiomas diagnosed in the neonatal period. A case report and a review of the literature.
Ref. revista: Medicine (Baltimore).
Clave: A. Volumen: 95. Páginas: e5196. Fecha: 2016
Lugar de publicación: Japón
FI (JCR):2,133.
4. Autores: **Iglesias-Deus A, Pérez-Muñuzuri A, López-Suárez O, Crespo P, Couce ML**
Tension pneumocephalus induced by high-flow nasal cannula ventilation in a neonate.
Ref. revista: Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed
Clave: A. Oct 19. doi: doi: 10.1136/archdischild-2015-309777. Fecha: 2016
Lugar de publicación: United Kingdom
FI (JCR):3,969. Categoría: Pediatrics, 4/120. Q1/D1.
5. Autores: Sánchez-Luna M, Medrano C, Lirio J; RISK-21 Study Group (**Couce ML**)
Down syndrome as risk factor for respiratory syncytial virus hospitalization: a prospective multicenter epidemiological study.
Ref. revista: Influenza Other Respir Viruses
Clave: A. Sep 9. doi: doi: 10.1111/irv.12431. Fecha: 2016
Lugar de publicación: United Kingdom
FI (JCR):2,378. Categoría: Infectious diseases, 44/83. Q3.
6. Autores: Emperador S, Bayona-Bafaluy MP, **Fernández-Marmiesse A**, Pineda M, Felgueroso B, López Gallardo E, Artuch R, Roca I, Ruiz-Pesini E, **Couce ML**, Montoya J.
Molecular-genetic characterization and rescue of a TSFM mutation causing childhood-onset ataxia and non obstructive cardiomyopathy.
Ref. revista: Eur J Hum Genet
Clave: A. Sep 28. doi: 10.1038/ejhg.2016. Fecha: 2016
Lugar de publicación: The Netherlands
FI (JCR):4,58. Categoría: 30/165 Genetics & Heredity, 30/165. Q1.
7. Autores: **Couce ML**, Vitoria I, Aldámiz-Echevarría L, **Fernández-Marmiesse A**, Roca I, Llarena M, **Sánchez Pintos P**, Leis R, Hermida A.
Lipid profile status and other related factors in patients with Hyperphenylalaninaemia.
Ref. revista: Orphanet J Rare Dis
Clave: A. Volumen: 11, Páginas, inicial: 123. Fecha: 2016
Lugar de publicación: London
FI (JCR):3,29. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 37/124. Q2.
8. Autores: Martínez de Morentin P, **Urisarri A, Couce ML**, López M.
Mechanisms of appetite and obesity: a role for brain AMPK
Ref. revista: Clin Sci
Clave: A. Volumen: 130, Páginas, inicial: 1697 Final: 1709. Fecha: 2016
Lugar de publicación: London
FI (JCR): 4,996. Categoría: Medicine, research experimenta. Q1.16/124
9. Autores: Hortigüela M, **Fernández-Marmiesse A**, Cantarín V, Gouveia S, García-Peñas JJ, Fons C, Armstrong J, Barrios D, Díaz-Flores F, Tirado P, **Couce ML**, Gutiérrez-Solana LG. Clinical and genetic features of 13 Spanish patients with KCNQ2 mutations
Ref. revista: J Hum Genet
Clave: A. Aug 18. doi: 10.1038/jhg.2016.104 2016
Lugar de publicación: United States
FI (JCR): 2,487. Categoría: Genetics-Heredity. Q3 84/165

10. Autores: Casper C, Hascoet JM, Ertl T, Gadzinowski JS, Carnielli V, Rigo J, Lapillonne A, **Couce ML**, Vågerö M, Palmgren I, Timdahl K, Hernell O.
Recombinant Bile Salt-Stimulated Lipase in Preterm Infant Feeding: A Randomized Phase Study.
Ref. revista: Plos One
Clave: A. Volumen: 11. Páginas, inicial: e0156071 Fecha: 2016
Lugar de publicación: United States
FI (JCR): 3,057. Categoría: Multidisciplinary Sciences. Q1.11/63
11. Autores: Brión M, de Castro López MJ, Santori M, **Pérez Muñuzuri A**, López Abel B, Baña Souto AM, Martínez Soto MI, **Couce ML**.
Título: Prospective and Retrospective Diagnosis of Barth Syndrome Aided by Next-Generation Sequencing.
Ref. revista: Am J Clin Pathol.
Clave: A. Volumen: 145. Páginas, inicial: 507. Final: 513. Fecha: 2016
Lugar de publicación: United States
FI (JCR): 2,278. Categoría: Pathology. Q2 27/78
12. Autores: Aldámiz-Echevarría L, Llarena M, Bueno MA, Dalmau J, Vitoria I, Fernández-Marmiesse A, Andrade F, Blasco J, Alcalde C, Gil D, García MC, González-Lamuño D, Ruiz M, Ruiz MA, Peña-Quintana L, González D, Sánchez-Valverde F, Desviat LR, Pérez B, **Couce ML**.
Título: Molecular epidemiology, genotype-phenotype correlation and BH4 responsiveness in Spanish patients with phenylketonuria.
Ref. revista: J Hum Genet.
Clave: A. 2016 Apr 28. [Epub ahead of print]
Lugar de publicación: United States
FI (JCR): 2,487. Categoría: Genetics-Hereditiy. Q3 84/165
13. Autores (p.o. firma): Posset R, Garcia-Cazorla A, Valayannopoulos V, Teles EL, Dionisi-Vici C, Brassier A, Burlina AB, Burgard P, Cortès-Saladelafont E, Dobbelaere D, **Couce ML**, Sykut-Cegielska J, Häberle J, Lund AM, Chakrapani A, Schiff M, Walter JH, Zeman J, Vara R, Kölker S; Additional individual contributors of the E-IMD consortium.
Título: Age at disease onset and peak ammonium level rather than interventional variables predict the neurological outcome in urea cycle disorders.
Ref. revista: J Inherit Metab Dis.
Clave: A.Volumen: 39.Página inicial: 661 final: 672. Fecha: 2016
Lugar de publicación: Netherlands
FI (JCR): 3,541. Categoría: Endocrinology- Metabolism 42/131. Q2.
14. Autores (p.o. firma): Valayannopoulos V, Baruteau J, Delgado MB, Cano A, **Couce ML**, Del Toro M, Donati MA, Garcia-Cazorla A, Gil-Ortega D, Gomez-de Quero P, Guffon N, Hofstede FC, Kalkan-Ucar S, Coker M, Lama-More R, Martinez-Pardo Casanova M, Molina A, Pichard S, Papadia F, Rosello P, Plisson C, Le Mouhaer J, Chakrapani A.
Título: Carglumic acid enhances rapid ammonia detoxification in classical organic acidurias with a favourable risk-benefit profile: a retrospective observational study.
Ref. revista: Orphanet J Rare Dis.
Clave: A. Volumen: 11. Página inicial: 32. Fecha: 2016
FI (JCR):3,29 Categoría: Medicine-Research & Experimental, 37/124. Q2
15. Autores (p.o. de firma): Heringer J,Valayannopoulos V, Lund AM, Wijburg FA, Freisinger P, Baric I, Baumgartner MR, Burgard P, Burlina AB, Chapman KA,Cortes E, Karall D, Mühlhausen C, Riches V, Schiff M, Sykut J, Walter JH, Zeman J,Chabrol B, Kolker S,additional individual contributors of the E-IMD consortium (**Couce ML**).
Título: Impact of age at onset and newborn screening on outcome in organic acidurias.
Ref. revista: J Inherit Metab Dis
Clave A.Volumen 39. Página inicial: 341 final: 353 Fecha: 2016.

Lugar de publicación: Netherlands
FI (JCR): 3,541. Categoría: Endocrinology- Metabolism 42/131. Q2

16. Autores (p.o. de firma): Pérez-Mato M, **Iglesias A**, Rujido S, Da Silva-Candal A, Sobrino T, **Couce ML**, **Fraga JM**, Castillo J, Campos F.
Título: Potential protective role of endogenous glutamate-oxaloacetate transaminase (GOT) against glutamate excitotoxicity in fetal hypoxic-ischemic asphyxia
Ref. revista: Dev Med Child Neurol.
Clave: A. Volumen:58. Página inicial: 57. Final: 62. Fecha.2016
Lugar de publicación: Canadá
FI (JCR) 3,615 Categoría: Pediatrics 9/120. Q1D1
17. Autores (p.o. firma): Alsweki A, **Perez-Muñuzuri A**, Baña AM, De Castro MJ, Andrade F, Aldámiz-Echevarría A, Saenz de Pipaón M, **Fraga JM**, **Couce ML**.
Título: Effects of different arachidonic acid supplementation on psychomotor development in very preterm infants; a randomized controlled trial.
Ref. revista: Nutr J
Clave: A. Volumen: 14 Página inicial: 101 Fecha: 2015
Lugar de publicación: USA
FI (JCR):3,265 Categoría: Nutrition&Dietetics, 26/78. Q2.
18. Autores (p.o. firma): Carbajal R, Eriksson M, Courtois E, Boyle E, Avila-Alvarez A, Andersen RD, Sarafidis K, Polkki T, Matos C, Lago P, Papadouri T, Montalto SA, Ilmoja ML, Simons S, Tameliene R, van Overmeire B, Berger A, Dobrzanska A, Schroth M, Bergqvist L, Lagercrantz H, Anand KJ; EUROPAIN Survey Working Group (**Couce ML**).
Título: Sedation and analgesia practices in neonatal intensive care units (EUROPAIN): results from a prospective cohort study.
Ref. revista: Lancet Respir Med
Clave: A. Volumen: 3. Página inicial: 796 final: 812. Fecha: 2015
Lugar de publicación: USA
FI (JCR):15,328 Categoría: Respiratory System, 1/58. Q1D1.
19. Autores (p.o. firma): Chien YH, Abdenur JE, Baronio F, Bannick AA, Corrales F, **Couce M**, Donner MG, Ficicioglu C, Freehauf C, Frithiof D, Gotway G, Hirabayashi K, Hofstede F, Hoganson G, Hwu WL, James P, Kim S, Korman SH, Lachmann R, Levy H, Lindner M, Lykopoulos L, Mayatepek E, Muntau A, Okano Y, Raymond K, Rubio-Gozalbo E, Scholl-Bürgi S, Schulze A, Singh R, Stabler S, Stuy M, Thomas J, Wagner C, Wilson WG, Wortmann S, Yamamoto S, Pao M, Blom HJ.
Título: Mudd's disease (MAT I/III deficiency): a survey of data for MAT1A homozygotes and compound heterozygotes.
Ref. revista: Orphanet J Rare Dis.
Clave: A. Volumen: 10. Página inicial: 99. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Francia (online)
FI (JCR):3,29 Categoría: Medicine-Research & Experimental, 37/124. Q2
20. Autores (p.o. firma): **Couce ML**, Ramos F, Bueno MA, Díaz J, Meavilla S, Bóveda MD, **Fernández-Marmiesse A**, García- Cazorla A.
Título: Evolution of Maple Syrup urine disease in patients diagnosed by newborn screening versus late diagnosis
Ref. revista : Eur J Pediatr Neurol.
Clave: A. Fecha: 2015. Volumen: 19. Página inicial: 652. Final: 659. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Glasgow. UK
FI (JCR): 1,923. Categoría. Pediatrics, 41/120 Q2
21. Autores (p.o. de firma): Crujeiras V, Aldámiz-Echevarría L, Dalmau J, Vitoria I, Andrade F, Roca I, Leis R, **Fernández-Marmiesse A**, **Couce ML**
Título: Vitamin and mineral status in patients with Hyperphenylalaninemia
Ref. revista : Mol Genet Metab. Clave: A. Volumen: 115 Páginas, inicial: 145 Final: 150. Fecha. 2015

Lugar de publicación: USA

FI (JCR): 3,093. Categoría. Medicine-Research & Experimental, 43/124. Q2

22. Autores (p.o. de firma): Vallejo-Torres L; Castilla I; **Couce, ML**; Pérez-Cerdá C; Martín-Hernández, E; Pineda M; Campistol J; Arrospide A; Morris S; Serrano-Aguilar P
Título: Cost-Effectiveness Analysis of a National Newborn Screening Program for Biotinidase Deficiency
Ref. revista : Pediatrics
Clave: A. Volumen: 136. Páginas, inicial: 424, final: 432. Fecha: 2015
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 5,196. Categoría. Pediatrics, 3/120. Q1D1
23. Autores (p.o. de firma): López-Abel B, De Castro-Lopez MJ, Gracia SR, **Couce ML**, Martínón-Torres F.
Título: Kangaroo Mother Care Induced Arrhythmia
Ref. revista: Klin Pædiatr.
Clave: A. Volumen: 227. Página inicial: 299. Final: 230. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Alemania
FI (JCR): 0,98 Categoría: Pediatrics 92/120 Q3
24. Autores (p.o. de firma): L Aldámiz-Echevarría , F Andrade, M Llarena, J De Las Heras, **ML Couce**
Título: Dimethylarginines as biomarkers for the kidney transplant management in methylmalonic aciduria
Ref. revista: Nephrology
Clave: A. Volumen: 20, Páginas, inicial: 576, final: 579. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Australia
FI (JCR): 2,083. Categoría: Urology & Nephrology 30/76, Q2
25. Autores (p.o. de firma): Aldámiz-Echevarría L, Bueno MA, **Couce ML**, Lage S, Dalmau J, Vitoria I, Llarena M, Andrade F, Blasco J, Alcalde C, Gil D, García MC, González-Lamuño D, Ruiz M, Ruiz MA, Peña-Quintana L, González D, Sánchez-Valverde F
Título: 6R-tetrahydrobiopterin treated PKU patients below 4 years of age: Physical outcomes, nutrition and genotype
Ref. revista: Mol Genet Metab
Clave: A. Volumen: 115, Páginas, inicial: 10, final: 16. Fecha: 2015
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 3,093. Categoría. Medicine-Research & Experimental, 43/124. Q2
26. Autores (p.o. de firma): Sánchez-Pintos P, Pérez-Muñuzuri A, Cocho JÁ, Fernández-Lorenzo JR, Fraga JM, **Couce ML**
Título: Evaluation of carnitine deficit in very low birth weight preterm newborns small for their gestational age
Ref. revista: J Matern Fetal Neonatal M
Clave: A. Volumen: 19. Páginas, inicial: 1, final: 5. Fecha: 2015
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 1,674 Categoría: Obstetrics & Gynecology 46/80 Q3
27. Autores (p.o. de firma): Kölker S, Cazorla AG, Valayannopoulos V, Lund AM, Burlina AB, Sykut-Cegielska J, Wijburg FA, Teles EL, Zeman J, Dionisi-Vici C, Barić I, Karall D, Augoustides-Savvopoulou P, Aksglaede L, Arnoux JB, Avram P, Baumgartner MR, Blasco-Alonso J, Chabrol B, Chakrapani A, Chapman K, I Saladelafont EC, **Couce ML**, de Meirleir L, Dobbelaere D, Dvorakova V, Furlan F, Gleich F, Gradowska W, Grünewald S, Jalan A, Häberle J, Haege G, Lachmann R, Laemmle A, Langereis E, de Lonlay P, Martinelli D, Matsumoto S, Mühlhausen C, de Baulny HO, Ortez C, Peña-Quintana L, Ramadža DP, Rodrigues E, Scholl-Bürgi S, Sokal E, Staufner C, Summar ML, Thompson N, Vara R, Pinera IV, Walter JH, Williams M, Burgard P
Título: The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 1: the initial presentation
Ref. revista: J Inherit Metab Dis
Clave A. Volumen: 38. Páginas, inicial: 1041, final: 1057. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Netherlands
FI (JCR): 3,541. Categoría: Endocrinology- Metabolism 42/131. Q2

28. Autores (p.o. de firma): Kölker S, Valayannopoulos V, Burlina AB, Sykut-Cegielska J, Wijburg FA, Teles EL, Zeman J, Dionisi-Vici C, Barić I, Karall D, Arnoux JB, Avram P, Baumgartner MR, Blasco-Alonso J, Boy SP, Rasmussen MB, Burgard P, Chabrol B, Chakrapani A, Chapman K, Cortès I, Saladelafont E, **Couce ML**, de Meirleir L, Dobbelaere D, Furlan F, Gleich F, González MJ, Gradowska W, Grünewald S, Honzik T, Hörster F, Ioannou H, Jalan A, Häberle J, Haege G, Langereis E, de Lonlay P, Martinelli D, Matsumoto S, Mühlhausen C, Murphy E, de Baulny HO, Ortez C, Pedrón CC, Pintos-Morell G, Pena-Quintana L, Ramadža DP, Rodrigues E, Scholl-Bürgi S, Sokal E, Summar ML, Thompson N, Vara R, Pinera IV, Walter JH, Williams M, Lund AM, Cazorla AG
Título: The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 2: the evolving clinical phenotype
Ref. revista: J Inherit Metab Dis
Clave A. Volumen: 38. Páginas. Inicial: 1059. Final: 1074. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Netherlands
FI(JCR): 3,541. Categoría: Endocrinology- Metabolism 42/131 Q2
29. Autores (p.o. de firma): Andrade F, Aldámiz-Echevarría LJ, Larena M, **Couce ML**
Título: Sanfilippo Syndrome: overall review: Mucopolysaccharidosis type III
Ref. revista: Pediatr Int
Clave: R. Volumen: 57. Páginas. Inicial: 331- final: 338. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Japón
FI (JCR): 0,868 Categoría: Pediatrics, 101/120 Q4
30. Autores (p.o. de firma): **Pérez-Muñuzuri A**, Fariña S, Baña-Souto A, López-Suarez O, **Couce-Pico ML**
Título: Prominent crista terminalis in the neonatal period
Ref. revista: Klin Pädiatr
Clave A. Volumen: 227. Páginas, inicial: 96- final: 97. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Alemania
FI(JCR): 0,98 Categoría: Pediatrics 92/120 Q3
31. Autores (p.o. de firma): De Castro López MJ, **Fraga Bermúdez JM**, **Couce Pico ML**
Título: A rare cause of neonatal obstructive jaundice
Ref. revista: Gastroenterology
Clave: A. Volumen: 148. Páginas, inicial: e12- final: 13. Fecha: 2015
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 18,187. Categoría: Gastroenterology & Hepatology 1/78. Q1D1
32. Autores (p.o. de firma): **Couce ML**, Guler I, Anca-Couce A, Lojo M, Mirás A, Leis R, **Pérez-Muñuzuri A**, **Fraga JM**, Gude F
Título: New insights in growth of phenylketonuric patients
Ref. revista: Eur J Pediatr
Clave: A. Volumen: 174. Páginas, inicial: 651- final: 659. Fecha: 2015
Lugar de publicación: Suiza
FI(JCR): 1,791 Categoría: Pediatrics 47/120 Q2
33. Autores (p.o. de firma): López Sousa M, Pérez Feal A, Soto A, **Fraga JM**, **Couce ML**
Título: Left vocal cord paralysis after patent ductus arteriosus surgery.
Ref. revista: An Pediatr (Barc.)
Clave :A. Volumen: 82. Páginas, inicial: 7- final: 11. Fecha: 2015
Lugar de publicación: España
FI (JCR) : 0,773; Categoría: Pediatrics 106/120. Q4
34. Autores (p.o. de firma): **Sánchez-Pintos P**, **Pérez-Muñuzuri A**, **Cocho JA**, **Fraga JM**, **Couce ML**
Título: [Carnitine and acylcarnitine percentiles in very low birth weight premature newborn screening samples].
Ref. revista: An Pediatr (Barc.)
Clave: A. Volumen: 82. Páginas, inicial: 285- final: 287. Fecha: 2015
Lugar de publicación: España
FI (JCR): 0,773; Categoría: Pediatrics 106/120. Q4
35. Autores (p.o. de firma): Mirás A, Freire Corbacho A, Rodríguez García J, Leis R, Aldamiz-Echevarría L, **Fraga JM**, **Couce ML**

Título: [Utility of bone turnover markers in metabolic bone disease detection in patients with phenylketonuria].

Ref. revista: Med Clin (Barc.)

Clave :A. Volumen: 144. Páginas, inicial: 193- final: 197. Fecha: 2015

Lugar de publicación: España

FI (JCR):1,267 Categoría: Medicine, General & Internal 74/151. Q2

36. Autores (p.o. de firma): Narbona López E, Uberos Fernández J, Armadá Maresca MI, **Couce Pico M**, Rodríguez Martínez G, Sáenz de Pipaón M
Título: [Nutrition and Metabolism Group of the Spanish Neonatology Society: recommendations and evidence for dietary supplementation with probiotics in very low birth weight infants].
Ref. revista: An Pediatr (Barc.)
Clave: R. Volumen:81. Páginas, inicial: 397e.1 final: e.8. Fecha: 2014
Lugar de publicación: España
FI (JCR):0,833 Categoría: Pediatrics 103/119
37. Autores (p.o. de firma): **Fernandez-Marmiesse A**, Morey M, Pineda M, Eiris J, **Couce ML**, Castro-Gago M, **Fraga JM**, Lacerda L, Gouveia S, Perez-Poyato MS, Armstrong J, Castiñeiras D, **Cocho JA**.
Título: Assessment of a targeted resequencing assay as a support tool in the diagnosis of lysosomal storage disorders.
Ref. revista: *Orphanet J Rare Dis*
Clave: A. Volumen: 9. Páginas, inicial: 59- final:67. Fecha: 2014
Lugar de publicación: Francia (online)
FI (JCR):3,358 Categoría: Medicine-Research & Experimental, 37/123. Q1
38. Autores (p.o. de firma): Mayorandan S, Meyer U, Gokcay GF, Garcia Segarra N, Ogier de Baulny H, van Spronsen FJ, Zeman J, de Laet C, Spiekerkötter U, Thimm E, Maiorana A, Dionisi-Vici C, Möslinger D, Brunner-Krainz M, Lotz-Havla AS, Cocho J, **Couce Pico ML**, Santer R, Scholl-Bürgi S, Mandel H, Bliksrud YT, Freisinger P, Aldamiz-Echevarria Azuara LJ, Hochuli M, Gautschi M, Endig J, Jordan J, McKiernan P, Ernst S, Morlot S, Vogel A, Sander J, Das A.
Título: Cross-sectional study of 168 patients with hepatorenal tyrosinaemia and implications for clinical practice.
Ref. revista: *Orphanet J Rare Dis*
Clave: A. Volumen: 9. Páginas, inicial: 107- final: 115. Fecha: 2014
Lugar de publicación: Francia (online)
FI(JCR):3,358 Categoría: Medicine-Research & Experimental, 37/123 Q1
39. Autores (p.o. de firma): **Couce ML**, Macías-Vidal J, Castiñeiras DE, Bóveda MD, **Fernández-Marmiesse A**, Coll MJ. The early detection of Salla disease through second-tier tests in newborn screening: how to face incidental findings.
Título: The early detection of Salla disease through second-tier tests in newborn screening: how to face incidental findings.
Ref. revista: Eur J Med Genet
Clave: A. Volumen: 57. Páginas, inicial: 527- final: 531. Fecha: 2014
Lugar de publicación: Francia
FI(JCR):1,466. Categoría: Genetics-Hereditry 131/167
40. Autores (p.o. de firma): De Castro López MJ, **Iglesias Deus A**, Rodríguez Vidal A, López Suárez O, **Pérez Muñuzuri A**, **Couce Pico ML**.
Título: Knee Dislocation in the Delivery Room.
Ref. revista: J Pediatr
Clave: A. Volumen: 165. Páginas, inicial: 871- final: 871. Fecha: 2014
Lugar de publicación: USA
FI(JCR): 3,79. Categoría: Pediatrics, 6/119. Q1D1
41. Autores (p.o. de firma): Martín-Hernández E, Aldámiz-Echevarría L, Castejón-Ponce E, Pedrón-Giner C, **Couce M**, Serrano-Nieto J, Pintos-Morell G, Bélanger-Quintana A, Martínez-Pardo M, García-Silva M, Quijada-Fraile P, Vitoria-Miñana I, Dalmau J, Lama-More RA, Bueno-Delgado M, Del Toro-Riera M, García-Jiménez I, Sierra-Córcoles C,

- Ruiz-Pons M, Peña-Quintana LJ, Vives-Piñera I, Moráis A, Balmaseda-Serrano E, Meavilla S, Sanjurjo-Crespo P, Pérez-Cerdá C.
 Título: Urea cycle disorders in Spain: an observational, cross-sectional and multicentric study of 104 cases
 Ref. revista: Orphanet J Rare Dis
 Clave: A. Volumen: 9. Páginas, inicial: 187. Fecha: 2014
 Lugar de publicación: Francia (online)
FI(JCR):3,358 Categoría: Medicine-Research & Experimental, 37/123. Q1
42. Autores (p.o. de firma): Aldámiz-Echevarría L, **Couce ML**, Larena M, Andrade F.
 Título: A new case of maternal phenylketonuria treated with sapropterin dihydrochloride (6R-BH4)
 Ref. revista: Gynecol Endocrinol.
 Clave: A. Volumen: 30. Páginas, inicial: 691.final:693 Fecha: 2014
 Lugar de publicación: Italia
FI(JCR):1,333 Categoría: Endocrinology Metabolism 110/128
43. Autores (p.o. de firma): **Pérez-Muñuzuri A, Couce-Pico ML**, Baña-Souto A, López-Suárez O, **Iglesias-Deus A**, Blanco-Teijeiro MJ, Fernández-Lorenzo JR, **Fraga-Bermúdez JM**.
 Título: Preclinical Screening for Retinopathy of Prematurity Risk Using IGF1 levels at 3 Weeks Post-partum.
 Ref. revista: PLOS ONE
 Clave: A. Volumen: 9. Páginas, inicial: 1, final:7 Fecha: 2014
 Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 3,234. Categoría: multidisciplinary sciences, 8/56. Q1
44. Autores (p.o. de firma): **Couce ML**, Baña A, **Pérez-Muñuzuri A**, Albertos-Castro J, García-Rielo JM, **Fraga JM**
 Título: [Usefulness of mandibular distraction in the Pierre Robin sequence in neonates]
 Ref. revista: An pediater (Barc.)
 Clave: A. Volumen: 80. Páginas, inicial: e.42, final: e.43 Fecha: 2014
 Lugar de publicación: España
FI (JCR):0,833 Categoría: Pediatrics 103/119
45. Autores (p.o. de firma): Balboa-Beltran E, Fernández-Seara MJ, **Pérez-Muñuzuri A**, Lago R, García-Magán C, **Couce ML**, Sobrino B, Amigo J, Carracedo A, Barros F
 Título: A novel stop mutation in the vascular endothelial growth factor-C gene (VEGFC) results in Milroy-like disease
 Ref. revista: J Med Genet
 Clave: A. Volumen: 51. Páginas, inicial: 475, final: 478 Fecha: 2014
 Lugar de publicación: Canadá
FI(JCR): 6,335. Categoría: Genetics & Heredity, 18/167 Q1
46. Autores (p.o. de firma): Aldámiz-Echevarría L, Bueno MA, **Couce ML**, Lage S, Dalmau J, Vitoria I, Andrade F, Blasco J, Alcalde C, Gil D, García MC, González-Lamuño D, Ruiz M, Peña-Quintana L, Ruiz MA, González D, Sánchez-Valverde F
 Título: Anthropometric characteristics and nutrition in a cohort of PAH-deficient patients.
 Ref. revista: Clin Nutr
 Clave: A. Volumen: 33. Páginas, inicial: 702, final: 717 Fecha: 2014
 Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 4,476. Categoría: Nutrition & Dietetics, 9/77 Q1
47. Autores (p.o. de firma): Fernández Seara MJ, Dosil S, **Couce ML**, Barros-Angueira F, García-Magán C
 Título: Progressive heterotopic ossification: the arduousness of an accurate diagnosis
 Ref. revista: J Pediatr
 Clave: A. Volumen: 184. Páginas, inicial: 203, final: 204 Fecha: 2014
 Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 3,79. Categoría: Pediatrics, 6/119. Q1D1
48. Autores (p.o. de firma): Saborido Fiaño R, Curros Novo C, Rodrigo Sáez EV, Regueiro García A, **Couce Pico ML**, Puente Puig M

Título: Infant with vomiting, elevated transaminases and fever: An unsuspected diagnosis.

Ref. revista: An Pediatr

Clave: A. Volumen: 80. Páginas, inicial: e.44, final:e.45 Fecha: 2014

Lugar de publicación: España

FI (JCR): 0,833. Categoría: Pediatrics 103/119

49. Autores (p.o. de firma): López-Suárez O, García-Magán C, Saborido-Fiaño R, **Pérez-Muñuzuri A**, Baña-Souto A, **Couce-Pico ML**
Título: [Ante-natal corticosteroids and prevention of respiratory distress in the premature newborn: usefulness of rescue treatment].
Ref. revista: An Pediatr
Clave: A. Volumen: 81. Páginas, inicial: 120. final: 124 Fecha: 2014
Lugar de publicación: España
FI (JCR): 0,833. Categoría: Pediatrics 103/119
50. Autores (p.o. de firma): Fariña Nogueira S, **Pérez-Muñuzuri A**, **Couce Pico ML**, López Suárez O
Título: [Partial closure of the intrauterine arteriosus ductus resulting from a maternal consumption of flavonoids].
Ref. revista: An Pediatr
Clave: A. Volumen: 81. Páginas, inicial:e.40. final:e.41 Fecha: 2014
Lugar de publicación: España
FI (JCR) : 0,833. Categoría: Pediatrics 103/119
51. Autores (p.o. de firma): **Couce ML**, **Sánchez-Pintos P**, Diogo L, Leão-Teles E, Martins E, Santos H, Bueno MA, Delgado-Pecellín C, Castiñeiras DE, Cocho JA, García-Villoria J, Ribes A, **Fraga JM**, Rocha H
Título: Newborn screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: regional experience and high incidence of carnitine deficiency
Ref. revista: Orphanet J Rare Dis
Clave: A. Volumen: 8. Páginas, inicial: 102. Fecha: 2013
Lugar de publicación: Francia (online)
FI (JCR):3,958. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 25/124. Q1
52. Autores (p.o. de firma): Aldámiz-Echevarría L, Bueno MA, **Couce ML**, Lage S, Dalmau J, Vitoria I, Andrade F, Larena M, Blasco J, Alcalde C, Gil D, García MC, González-Lamuño D, Ruiz M, Ruiz MA, González D, Sánchez-Valverde F
Título: Tetrahydrobiopterin therapy vs phenylalanine-restricted diet: Impact on growth in PKU
Ref. revista: Mol Genet Metab.
Clave: A. Volumen: 109. Páginas, inicial: 331 final: 338. Fecha: 2013
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 2,827. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 45/124. Q2
53. Autores (p.o. de firma): Guillén-Navarro E, Domingo-Jimenez MR, Alcalde-Martín C, Cancho-Candela R, **Couce ML**, Galán-Gómez E, Alonso-Luengo O.
Título: Clinical manifestations in female carriers of mucopolysaccharidosis type II: a panish cross-sectional study
Ref. revista: Orphanet J Rare Dis
Clave: A. Volumen: 8. Páginas, inicial: 92. Fecha: 2013
Lugar de publicación: Francia (online)
FI (JCR):3,958 Categoría: Medicine-Research & Experimental, 25/124. Q1
54. Autores (p.o. de firma): Morey M, **Fernández-Marmiesse A**, Castiñeiras D, **Fraga JM**, **Couce ML**, Cocho JA
Título: A glimpse into past, present, and future DNA sequencing.
Ref. revista: Mol Genet Metab.
Clave: R. Volumen: 110. Páginas, inicial: 3, final: 24. Fecha: 2013
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 2,827. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 45/124. Q2
55. Autores (p.o. de firma): **Couce ML**, Bóveda MD, **Fernández-Marmiesse A**, Mirás A, Pérez B, Desviat LR, **Fraga JM**

Título: Molecular epidemiology and BH4-responsiveness in patients with phenylalanine hydroxylase deficiency from Galicia región of Spain

Ref. revista: Gene

Clave: A. Volumen: 521. Páginas, inicial: 100, final: 104. Fecha: 2013

Lugar de publicación: USA

FI (JCR): 2,082. Categoría: Genetics Heredity, 106/165

56. Autores (p.o. de firma): Keil S, Anjema K, van Spronsen FJ, Lambruschini N, Burlina A, Bélanger-Quintana A, **Couce ML**, Feillet F, Cerone R, Lotz-Havla AS, Muntau AC, Bosch AM, Meli CA, Billette de Villemeur T, Kern I, Riva E, Giovannini M, Damaj L, Leuzzi V, Blau N

Título: Long-term Follow-up and Outcome of Phenylketonuria Patients on Sapropterin: A Retrospective Study

Ref. revista: Pediatrics

Clave: A. Volumen: 131. Páginas, inicial: 1881, final: 1888 Fecha: 2013

Lugar de publicación: USA

FI (JCR): 5,297. Categoría: Pediatrics, 2/118. Q1D1

57. Autores(p.o. de firma): Jones SA, Parini R, Harmatz P, Giugliani R, Fang J, Mendelsohn NJ; HOS Natural History Working Group on behalf of HOS Investigators (**Couce ML**)

Título: The effect of idursulfase on growth in patients with Hunter syndrome: data from the Hunter Outcome Survey (HOS).

Ref. revista: Mol Genet Metab.

Clave: A. Volumen: 109. Páginas, inicial: 41, final: 48. Fecha: 2013

Lugar de publicación: USA

FI (JCR): 2,827. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 45/124. Q2

58. Autores (p.o. de firma): Bueno MA, González-Lamuño D, Delgado-Pecellín C, Aldámiz-Echevarría L, Pérez B, Desviat LR, **Couce ML**

Título: Molecular epidemiology and genotype-phenotype correlation in phenylketonuria patients from South Spain

Ref. revista: J Hum Genet .

Clave: A. Volumen: 58. Páginas, inicial: 279, final: 284. Fecha: 2013

Lugar de publicación: USA

FI: 2,526. Categoría: Genetics-Heredity 87/165

59. Autores (p.o. de firma): **Couce ML**, Bóveda MD, García-Jiménez C, Balmaseda E, Vives I, Castiñeiras DE, **Fernández-Marmiesse A**, **Fraga JM**, Mudd SH, Corrales FJ.

Título: Clinical and metabolic findings in patients with methionine adenosyltransferase I/III deficiency detected by newborn screening.

Ref. revista: Mol Genet Metab.

Clave: A. Volumen: 110. Páginas, inicial: 218, final: 221. Fecha: 2013

Lugar de publicación: USA

FI (JCR): 2,827. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 45/124. Q2

60. Autores(p.o. de firma): **Couce ML**, López-Suárez O, Bóveda MD, Castiñeiras DE, Cocho JA, García-Villoria J, Castro-Gago M, **Fraga JM**, Ribes A

Título: Glutaric aciduria type I: outcome of patients with early- versus late-diagnosis.

Ref. revista: Eur J Paediatr Neurol .

Clave: A. Volumen: 17. Páginas, inicial: 383, final: 389. Fecha: 2013

Lugar de publicación: USA

FI (JCR): 1,934. Categoría: Pediatrics, 39/118. Q2

61. Autores (p.o. de firma): Mirás A, Bóveda MD, Leis MR, Mera A, Aldámiz-Echevarría L, Fernández-Lorenzo JR, **Fraga JM**, **Couce ML**

Título: Risk factors for developing mineral bone disease in phenylketonuric patients

Ref. revista: Mol Genet Metab.

Clave: A. Volumen: 108. Páginas, inicial: 149, final: 154. Fecha: 2013

Lugar de publicación: USA

FI (JCR): 2,827. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 45/124, Q2

62. Autores (p.o. de firma): Lage S, Andrade F, Prieto JA, Asla I, Rodríguez A, Ruiz N, Echeverría J, **Luz Couce M**, Sanjurjo P, Aldámiz-Echevarría L

Título: Arginine-guanidinoacetate-creatine pathway in preterm newborns: creatine biosynthesis in newborns
Ref. revista: J Pediatr Endocr Met.
Clave: A. Volumen: 26. Páginas, inicial: 53, final: 60. Fecha: 2013
Lugar de publicación: Alemania
FI (JCR): 0,711. Categoría: Pediatrics 103/118.

63. Autores (p.o. de firma): Vidal-Ríos P, Fernández-Seara MJ, Cortés E, Hurtado L, **Couce ML**.
Título:[Oculocutaneous albinism 1B associated with a new mutation in the TYR gene]
Ref. revista: An Pediatr (Barc).
Clave: A. Volumen: 78. Páginas, inicial: 339, final: 340. Fecha: 2013
Lugar de publicación: España
FI (JCR): 0,722. Categoría: Pediatrics 102/118
64. Autores (p.o. de firma): Guillén-Navarro E, Blasco AJ, Gutierrez-Solana LG, **Couce ML**, Cancho-Candela R, Lázaro P; en representación del grupo de trabajo Hunter España
Título: [Clinical practice guideline for the management of Hunter]
Ref. revista: Med Clin (Barc).
Clave: A. Volumen: 141. Páginas, inicial: 453 e1, final: e13. Fecha: 2013
Lugar de publicación: España
FI (JCR): 1,252 Categoría: Medicine, General & Internal 70/153. Q2
65. Autores (p.o. de firma): Bueno MA, Lage S, Delgado C, Andrade F, **Couce ML**, González-Lamuño D, Pérez M, Aldámiz-Echevarría L.
Título: New evidence for assessing tetrahydrobiopterin (BH4) responsiveness.
Ref. revista: Metabolism.
Clave: A. Volumen: 61 Páginas, inicial: 1809, final: 1816. Fecha: 2012
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 3,894 Categoría: Endocrinology & Metabolism, 39/128. Q2
66. Autores (p.o. de firma): Rebollido-Fernández MM, Castiñeiras DE, Bóveda MD, **Couce ML, Cocho JA, Fraga JM**
Título: Development of electrospray ionization tandem mass spectrometry methods for the study of a high number of urine markers of inborn errors of metabolism.
Ref. revista: Rapid Commun Mass Spectrom.
Clave: A. Volumen: 26. Páginas, inicial: 2131, final: 2144. Fecha: 2012
Lugar de publicación: Inglaterra
FI (JCR): 2,509 Categoría: Categoría: Chemistry, Analytical, 28/75. Q2
67. Autores (p.o. de firma): García LV, Erroz IO, Freire MM, **Pérez Muñuzuri A**, Baña A, **Couce Pico ML, Fraga Bermúdez JM**
Título: Does early parenteral protein intake improve extrauterine growth in low birth weight preterms?
Ref. revista: An Pediatr.
Clave: A. Volumen: 76. Páginas, inicial: 127, final: 132. Fecha: 2012
Lugar de publicación: España
FI (JCR): 0,867. Categoría: Pediatrics, 91/122
68. Autores (p.o. de firma): Pajares S, Alcalde C, **Couce ML**, Del Toro M, González-Meneses A, Guillén E, Pineda M, Pintos G, Gort L, Coll MJ
Título: Molecular analysis of mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A) in Spain.
Ref. revista: Mol Genet Metab
Clave: A. Volumen: 106. Páginas, inicial: 196, final: 201. Fecha: 2012
Lugar de publicación: USA
FI (JCR): 2,834. Categoría: Medicine-Research & Experimental, 44/121
69. Autores (p.o. de firma): Ruiz A, **Couce ML**, García Villoria J, Torres MA, Baña A, Yagüe J, Vilaseca MA, Ribes A, Arostegui J.
Título: Clinical, genetic and therapeutic diversity in two patients with severe mevalonate kinase deficiency.
Ref. revista: Pediatrics.
Clave: A. Volumen: 129. Páginas, inicial: 535, final: 539. Fecha: 2012

Lugar de publicación: USA
FI(JCR) : 5,119. Categoría: Pediatrics, 2/122. Q1D1

70. Autores (p.o. de firma): Jumbo-Lucioni PP, Garber K, Kiel J, Baric I, Berry GT, Bosch A, Burlina A, Chiesa A, **Couce Pico ML**, Estrada SC, Henderson H, Leslie N, Longo N, Morris AA, Ramirez-Farias C, Schweitzer-Krantz S, Silao CL, Vela-Amieva M, Waisbren S, Fridovich-Keil JL
Título: Diversity of approaches to classic galactosemia around the world: a comparison of diagnosis, intervention, and outcomes
Ref. revista: J Inherit Metab Dis.
Clave: A. Volumen: 35. Páginas, inicial: 1037, final: 1049. Fecha: 2012
Lugar de publicación. Netherlands
FI (JCR): 4,07. Categoría: Genetics& Heredity 40/161. Q1
71. Autores (p.o. de firma): García-Jiménez MC, Baldellou Vázquez A, García Silva MT, Dalmau J, García-Cazorla A, Gómez-López L, Pedrón-Giner C, Alonso-Luengo O, Peña-Quintana L, **Couce Pico ML**, Martínez-Pardo M, Lambruschini N
Título: [Epidemiological study of the metabolic diseases with homocystinuria in Spain].
Ref. revista: An Pediatr .
Clave: A. Volumen: 76. Páginas, inicial: 133, final: 139. Fecha: 2012
Lugar de publicación. España
FI (JCR): 0,867. Categoría: Pediatrics, 91/122
72. Autores (p.o. firma): Campistol J, González MJ, Gutiérrez AP, Vilaseca MA; Grupo Colaborativo de Unidades de Seguimiento Españolas (**Couce ML**).
Título: Treatment and control of patients with phenylketonuria: results from the collaborative group of Spanish follow-up units
Ref. revista: Med Clin .
Clave: A. Volumen: 138. Páginas, inicial: 185, final: 191. Fecha: 2012
Lugar de publicación. España
FI (JCR): 1,413. Categoría: Medicine, General & Internal, 64/153

1. TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS DESDE ENERO DE 2012

1. Título: Errores congénitos del metabolismo en edad pediátrica.
Doctorando: Baña Souto, Ana M^a.
Directores: **Couce Pico ML**, **Fraga JM**. Facultad de Medicina e Odontología. Universidad de Santiago de Compostela.
Año de la defensa: 2013.
Calificación: Sobresaliente "Cum Laude"
2. Estudio del crecimiento, mineralización ósea y genética en pacientes con fenilcetonuria.
Doctorando: Mirás Veiga, Alicia.
Directores: **Couce ML**, Leis R y **Fraga JM**.
Calificación: Sobresaliente "Cum laude". Facultad de Medicina y Odontología. Santiago de Compostela 2014.
3. Aplicación de la espectrometría de masas en tándem a la determinación de aminoácidos, acilcarnitinas y otros metabolitos y su interrelación con los Errores Congénitos del Metabolismo
Doctorando: Castiñeiras Ramos, Daisy Emilia
Directores: **Couce ML**, **Cocho de Juan JA**, Bermejo P, **Fraga JM**. Facultad de Química y Facultad de Medicina. Santiago de Compostela
Año de la defensa: 2015
Calificación: Sobresaliente "Cum laude"
4. Influencia del perfil de acilcarnitinas en la patología neonatal
Doctorando: Sánchez Pintos, Paula

Directores: **Couce ML, Fraga JM**, Leis MR. Facultad de Medicina y Odontología. Santiago de Compostela
Año de la defensa: 2015.
Calificación: Sobresaliente "Cum laude".

5. Trastornos del ciclo de la metilación en pacientes con fenilcetonuria.

Doctorando: López Suárez, Olalla.

Directores: **Couce ML**, Aldámiz-Echevarría L, **Fraga JM**.

Calificación: Sobresaliente "Cum laude". Facultad de Medicina y Odontología.

Santiago de Compostela 2015.

6. Factores de riesgo y comorbilidades de la obesidad infanto-juvenil en el área de la Mariña de Lugo.

Doctorando: Rodicio Garcia, Maria Mercedes

Directores: Leis MR, **Couce ML**

Calificación: Sobresaliente "Cum laude". Facultad de Medicina y Odontología.

Lectura: Santiago de Compostela 2016.

7. Patrones alimentarios, adiposidad y alteraciones metabólicas en niños y adolescentes en España.

Autor: Vázquez Cobela, Rocio

Directores: Leis MR, **Couce ML**

Calificación: Sobresaliente "Cum laude". Facultad de Medicina y Odontología.

Año de defensa: Santiago de Compostela 2016

8. Studying of lipid profile in very preterm infants and the effects of different omega-6/omega-3 ratio supplementation

Autor: Alshweki, Ayham

Directores: **Couce ML**, Leis R, **Pérez-Muñuzuri A, Fraga JM**

Calificación: Sobresaliente "Cum laude". Facultad de Medicina y Odontología.

Año de defensa: Santiago de Compostela 2016.