INVESTIGACIÓN EN LA UDETEMC



El número, la complejidad y la variación de presentación clínica de los ECM representan un reto para la medicina. En ocasiones la prevención de la morbimortalidad y del desarrollo de secuelas neurológicas permanentes dependen del establecimiento de un diagnóstico temprano y de la instauración precoz de un tratamiento dietético y/o farmacológico o enzimáticos adecuados.

La UDyTEM está integrada en la Red CIBERER-Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras a nivel nacional y coordina a nivel nacional la Red Europea y registro de las homocistinurias y de los defectos de metilación (E-HOD) que engloba las acciones a nivel europeo sobre 15 enfermedades, dentro del programa "Health Programme 2008-10.

La Unidad está también integrada en el Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago (IDIS), uno de los 13 institutos de Investigación Sanitaria acreditados en España, constituyendo las enfermedades metabólicas congénitas una de las líneas de investigación del Instituto (www.idisantiago.es).

Sus integrantes han participado en diversos (más de 20) estudios multicéntricos y ensayos clínicos a nivel nacional e internacional en el campo de las enfermedades metabólicas congénitas (Estudio clínico de Carbaglu en el tratamiento de Hiperamonemia durante episodios de descompensación de Acidurias Orgánicas; Multiplex lysosomal enzyme genetic análisis using next generation sequencing technology; A multicenter, multinational, Extension Study to evaluate the long-term efficacy and safety of BMN 110 in patients with Mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A Syndrome etc)

Actualmente participa en:

- Título del proyecto: Creación de una herramienta (NeuroMeGen) para el diagnóstico de enfermedades neurometabólicas congénitas e implementación en el SNS. Código: PI13/02177

  Entidad financiadora: FIS/ISCIII

  Entidades participantes: 2 Proyectos coordinados de la Unidad de Metabólicas del CHUS/USC y la Empresa de Investigación Gradiant (Universidad de Vigo)

  Duración, desde: enero 2014 hasta: diciembre 2016. Investigador responsable y coordinador de los dos proyectos FIS: Mª Luz Couce Pico

  Número de investigadores participantes: 7
- Título del proyecto: European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Disorders. Referencia del proyecto: 2012 12:02-E-HOD-PR

  Entidad Financiadora: Executive Agency for Health and Consumers. Unión Europea.

  Entidades participantes: 11 Países de Europa con IP responsable en cada País

  Duración, desde: 15-2-2013 ata: 30-04-2016

  Investigador responsable: a nivel europeo:Henk Blom. A nivel nacional Mª Luz Couce. Coordinadora de 19 Centros de España

  Número de investigadores participantes: 11 Coordinadores de la Unión Europea y 19 Centros a nivel Nacional.
- IDIS-Fundación: -Estudo observacional post-autorización denominado Kuvan® Adult Maternal Pediatric European Registry

  Referencia del Proyecto: EMR 700773-001

  Entidad financiadora: Merck Serono Internacional S.A.

  Investigador principal en el Centro: Mª Luz Couce Pico

  Estudo realizado a nivel europeo

  Duración: Inicio: 01/09/2010 Hasta: 01/09/2025

  Investigadores participantes no noso Centro: 3.
- IDIS Fundación: A prospective observational study of mucopolysaccharidosis type IIIB (MPS IIIB)

  Referencia del Proyecto: BMN 250-901

  Entidad financiadora :Biomarin Fal S.A.

  Investigador principal en el Centro: Mª Luz Couce Pico

  Estudio realizado a nivel mundial

  Duración: Inicio: 1/10/2015 Hasta: 1/12/2017

  Investigadores participantes en nuestro Centro: 10.
- IDIS Fundación: A Phase 1/2 Open-label dose escalation study to the safety,tolerability,pharmacokinetics andefficacy ofintracerebroventricular BMN 250in patients with Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPSIIIB)

  Referencia del Proyecto: BMN 250-201

  Entidad financiadora: Biomarin Farmaceutical Inc.

  Investigador principal en el Centro: Mª Luz Couce Pico

  Estudio realizado a nivel mundial

  Duración: Inicio: 30/03/2016 Hasta: 30/12/2017

  Investigadores participantes en nuestro Centro: 10.

Publicaciones Científicas en JCR 2015

1. Chien YH, Abdenur JE, Baronio F, Bannick AA, Currais 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, Lykopoulou L, Mayatepek E, Muntau A, Okano E, 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. Volume: 10. Página inicial: 99. Fecha: 2015

   FI (JCR):3,358 Categoría: Medicine-Research & Experimental, 37/123. Q1

2. Autores (p.o. firma): Couce ML, Ramos F, Bo MA, Díaz J, Meavilla S, Bóveda MD, Fernández-Marmiesse A, García- Cazorla A.

   Título: Evolution of Mapel Syrup urine disease in patients diagnosed by newborn screening versus late diagnose

   Ref. revista : Eur J Pediatr Neurol.

   Clave: A. Fecha: 2015. Volume: 19. Página inicial: 652. Final: 659. Data: 2015 FI (JCR): 2,301. Categoría. Pediatrics, 30/120 Q1

3. 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. Volume: 115 Páginas, inicial: 145 Final: 150. Fecha. 2015

   FI (JCR): 2,625. Categoría. Medicine-Research & Experimental, 58/123 Q2

4. Autores (p.o. de firma): Vallejo-Torres, Laura; Castela, Iván; Couce, María Luz; Pérez-Cerdá, Celia; Martin-Hernandez, Elena; Pineda, Merce; Campistol, Jaume; Arrospide, Arantzazu; Morris, Stephen; Serrano-Aguilar, Pedro

   Título: Cost-Effectiveness Analysis of a National Newborn Screening Program for Biotinidase Deficiency

   Ref.revista : Pediatrics

   Clave: A. Volume: 136 Páginas, inicial: 424, final: 432. Fecha: 2015

   FI (JCR): 5,473. Categoría. Pediatrics, 4/119. Q1D1

5. Autores (p.o. de firma): L Aldámiz-Echevarría , F Andrade, M Llarena, J Das Heras, ML Couce

   Título: Dimethylarginines as biomarkers for the kidney transplant management in methylmalonic aciduria

   Ref. revista: Nephrology

   Clave: A. Volume: 20, Páginas, inicial: 576, final: 579. Fecha: 2015

   FI (JCR):2,083. Categoría: Urology & Nephrology 30/76, Q2

6. Autores (p.o. de firma): Aldámiz-Echevarría L, Bo 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, Pena-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. Volume: 115, Páginas, inicial: 10, final: 16. Fecha: 2015

   FI (JCR): 2,625. Categoría. Medicine-Research & Experimental, 58/123. Q2

7. 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 Med

   Clave: A. Volume: 19. Páginas, inicial: 1, final: 5. Fecha: 2015

   FI (JCR): 1,367 Categoría: Obstetrics & Gynecology 58/79 Q3

8. Autores (p.ou. de firma): Kölker S, Cazorla AG, Valayannopoulos V, Lund AM, Burlina AB, Sykut-Cegielska J, Wijburg FA, Teles O, 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, Pena-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 phenoypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 1: the initial presentation

   Ref. revista: J Inherit Metab Dis

   Clave A. 2015 Jun 16. [Epub ahead of print] PMID:26077420. Fecha: 2015

   FI(JCR): 3,363.Categoría: Endocrinology- Metabolism 52/128. Q2

9. Autores (p.o. de firma): Kölker S, Valayannopoulos V, Burlina AB, Sykut-Cegielska J, Wijburg FA, Teles O, 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. Volume: 38. Páginas. Inicial: 1059. Final: 1074. Fecha: 2015

FI(JCR): 3,363.Categoría: Endocrinology- Metabolism 52/128 Q2

1 Autores (p.o. de firma): Andrade F, Aldámiz-Echevarría LJ, Llarena M, Couce ML

Título: Sanfilippo Syndrome: overall review: Mucopolysacharidossi type III

Ref. revista: Pediatr Int

Clave: R. Volume:57. Páginas,inicial:331-final:338. Fecha: 2015

FI (JCR):0,73 Categoría: Pediatrics, 105/119 Q4

1 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. Volume:148. Páginas, inicial: e12- final: 13. Fecha: 2015

FI (JCR): 16,716. Categoría: Gastroenterology & Hapatology 1/76. Q1D1

1 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. Volume: 174. Páginas, inicial: 651- final: 659. Fecha: 2015

FI(JCR): 1,89 Categoría: Pediatrics 43/119 Q2

1 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. Volume: 82. Páginas, inicial: 285- final: 287. Fecha: 2015

Lugar de publicación: España

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

1 Autores (p.o. de firma): Mirás A, Freire Corbacho A, Rodriguez Garcia J, Leis R, Aldamámiz-Echevarria 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. Volume: 144. Páginas, inicial: 193- final: 197. Fecha: 2015

Lugar de publicación: España

FI (JCR):1,417 Categoría: Medicine, Xeneral & Internal 70/153. Q2

Ordenar

Sin agrupar 6

Buscar en esta sección...

No se encontró ningún resultado asociado

Clasificación

Categorías:

- Público, Ciudadanía, Profesionales
- Temas, Oferta asistencial, Servicios sanitarios, Información sobre saúde, Enfermedades congénitas