

# Hepatología Molecular



 Publicaciones: **8**

 Factor Impacto: **20.743**

 QI: **5**

## Actividad de Investigación

### PUBLICACIONES

- Camarena C, Aldamiz-Echevarría LJ, Polo B, Barba Romero MA, García I, Cebolla JJ, Ros E. Update on lysosomal acid lipase deficiency: Diagnosis, treatment and patient management. *Med Clin-Barcelona*. 2017; 148(9): 429.e1-10. Article. IF: 1.168; Q3
- del Río VC, Mostaza J, Lahoz C, Sánchez-Arroyo V, Sabin C, López S, Patrón P, Fernández-García P, Fernández-Puntero B, Vicent D, Montesano-Sánchez L, García-Iglesias F, González-Alegre T, Estirado E, Laguna F, de Burgos-Lunar C, Gómez-Campelo P, Abanades-Herranz JC, de Miguel-Yanes JM, Salinero-Fort MA. Prevalence of peripheral artery disease (PAD) and factors associated: An epidemiological analysis from the population-based Screening PRE-diabetes and type 2 DIabetes (SPREDIA-2) study. *Plos One*. 2017; 12(10): e0186220. Article. IF: 2.766; Q1
- Jahnel J, Zohrer E, Fischler B, D'Antiga L, Debray D, Dezsofi A, Haas D, Hadzic N, Jacquemin E, Lamireau T, Maggiore G, McKiernan PJ, Calvo PL, Verkade HJ, Hierro L, McLin V, Baumann U, Gonzales E. Attempt to determine the prevalence of two inborn errors of primary bile acid synthesis: Results of a European survey. *J Pediatr Gastr Nutr*. 2017; 64(6): 864-8. Article. IF: 2.752; Q1
- McLin VA, Allen U, Boyer O, Bucuvalas J, Colledan M, Cuturi MC, d'Antiga L, Debray D, Dezsofi A, de Goyet JD, Dhawan A, Durmaz O, Falk C, Feng S, Fischler B, Franchi-Abella S, Frauca E, Ganschow R, Gottschalk S, Hadzic N, Hierro L, Horslen S, Hubscher S, Karam V, Kelly D, Maecker-Kolhoff B, Mazariegos G, McKiernan P, Melk A, Nobili V, Ozgenc F, Reding R, Sciveres M, Sharif K, Socha P, Toso C, Vajro P, Verma A, Wildhaber BE, Baumann U. Early and late factors impacting patient and graft

outcome in pediatric liver transplantation: Summary of an ESPGHAN monothematic conference. *J Pediatr Gastr Nutr*. 2017; 65(3): E53-9. Article. IF: 2.752; Q1

- Nieto CZ, Caamaño BF, Bartolo GM, Suso JJM, Remacha EF, Núñez EV. Presenting features and prognosis of ischemic and nonischemic neonatal liver failure. *J Pediatr Gastr Nutr*. 2017; 64(5): 754-9. Article. IF: 2.752; Q1
- Partearroyo T, Vallecillo N, Pajares MA, Varela-Moreiras G, Varela-Nieto I. Cochlear homocysteine metabolism at the crossroad of nutrition and sensorineural hearing loss. *Front Mol Neurosci*. 2017; 10: 107. Review. IF: 3.902; Q2
- Pérez-Miguelsanz J, Vallecillo N, Garrido F, Reytor E, Pérez-Sala D, Pajares MA. Betaine homocysteine S-methyltransferase emerges as a new player of the nuclear methionine cycle. *BBA-Mol Cell Res*. 2017; 1864(7): 1165-82. Article. IF: 4.651; Q1
- Rodríguez-Jiménez C, Santos-Simarro F, Campos-Barros A, Camarena C, Lledin D, Vallespín E, del Pozo A, Mena R, Lapunzina P, Rodríguez-Novoa S. A new variant in PHKA2 is associated with glycogen storage disease type IXa. *Mol Genet Metab Rep*. 2017; 10: 52-5. Article. Not Indexed

### PROYECTOS PÚBLICOS

**Hierro Lanillo L.** Identificación de causas genéticas y epigenéticas en enfermedades colestasicas infantiles idiopáticas (PI15/01127). ISCIII. 2016-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

**Vicent López D.** Contrato de estabilización Miguel Serret (I2) (CES06/007). ISCII/CAM. 2008-2025.

Centro de gestión: FIBHULP

**Vicente Capa C.** Contrato de técnico de apoyo. Garantía



juvenil (PEJ15/BIO/TL-0238). CAM. 2016-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

## PROYECTOS PRIVADOS

**Díaz Fernández MC.** Superando barreras... hacia una mejor calidad de vida: estado actual del trasplante pediátrico en el Hospital Infantil La Paz. Astellas Pharma S.A. 2014-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Hierro Llanillo L.** Desarrollo de métodos de diagnóstico molecular de enfermedades hepáticas infantiles de carácter hereditario. Fundación María Francisca de Roviralta. 2005-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Hierro Llanillo L.** Diagnóstico molecular de enfermedades hepáticas infantiles de carácter hereditario. Asociación Española del Síndrome de Sotos. 2012-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Hierro Llanillo L.** Identificación de nuevos genes responsables de enfermedades hepáticas infantiles. 2015-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Jara Vega P.** Estudio epidemiológico, observacional sobre el riesgo de desarrollo de síndrome linfoproliferativo en pacientes pediátricos 3p-2007. Roche Farma S.A. 2008-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Vicent López D.** Caracterización clínica del nuevo factor de riesgo cardiovascular trimetilamina-n-óxido en pacientes diabéticos obesos. Sendimad. 2015-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

## ENSAYOS CLÍNICOS

**Hierro Llanillo L.** Estudio abierto y multicéntrico para evaluar la farmacocinética, la seguridad y la eficacia de glecaprevir/pibrentasvir en pacientes pediátricos con infección crónica por el virus de la hepatitis C (VHC) de genotipo 16. Type: Clinical Trial, phase III.

Código HULP: 4847. Código de protocolo patrocinado: M16-123.

Patrocinado por: Abbvie Deutschland GMBH.

Fecha de firma: 28/08/2017

**Camarena Grande C.** Registro observacional de enfermedad y resultados clínicos de pacientes con deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LAL) (enfermedad de Wolman y enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol) y portadores del trastorno. Type: NO-EPA.

Código HULP: PI-2497. Código de protocolo patrocinado: LAL DEFICIENCY.

Patrocinado por: Pharmaceuticals Inc.

Fecha de firma: 28/11/2017

**Díaz Fernández MC.** Estudio abierto y a largo plazo con un periodo de retirada farmacológica aleatorizado, controlado con placebo y doble ciego de LUM001, un inhibidor del transportador apical de ácidos biliares dependiente de sodio (ASBTI), en pacientes con síndrome de Alagille. Type: Clinical Trial, phase III.

Código HULP: ANEXO-III 4187.

Código de protocolo patrocinado: LUM001-304.

Patrocinado por: Lumena Pharmaceuticals Inc.

Fecha de firma: 11/10/2017

**Jara Vega P.** Estudio abierto, no comparativo, a largo plazo, para evaluar la eficacia y la seguridad de un régimen de inmunosupresor basado en modigraf en pacientes pediátricos receptores de un aloinjerto de órgano sólido. Type: Clinical Trial, phase IV.

Código HULP: ANEXO-IV 3252. Código de protocolo patrocinado: F506-CL-0404.

Patrocinado por: Astellas Pharma Europe B.V.

Fecha de firma: 02/08/2017

**Díaz Fernández MC.** Estudio postautorización de seguridad (EPAS) no intervencional para evaluar la seguridad a largo plazo del tratamiento con orfadin en la tirosinemia hereditaria tipo I (TH-I) en la práctica clínica estándar. Type: EPA-SP.

Código HULP: ANEXO-I 3986. Código de protocolo patrocinado: SOBI. NTBC-005.

Patrocinado por: Swedish Orphan Biovitrum AB.

Fecha de firma: 05/09/2017