



SERVIZO
GALEGO
de SAÚDE

**Xerencia de Xestión Integrada
de Santiago de Compostela**
Santiago de Compostela

MEMORIA DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA

AÑO 2018

INDICE

INTRODUCCIÓN.....	2
1. ESTRUCTURA FÍSICA.....	3
1.1. CAMBIOS EN 2018 EN ESTRUCTURA FÍSICA.....	4
2. RECURSOS HUMANOS.....	5
2.1. CAMBIOS EN 2018 EN RECURSOS HUMANOS.....	6
3. RECURSOS MATERIALES.....	6
3.1. CAMBIOS EN 2018 EN RECURSOS MATERIALES.....	7
4. CARTERA DE SERVICIOS.....	7
4.1. CAMBIOS EN 2018 EN CARTERA DE SERVICIOS.....	17
5. ÁREA DE ATENCIÓN.....	17
6. INDICADORES ASISTENCIALES.....	18
6.1. CAMBIOS EN INDICADORES ASISTENCIALES EN 2018.....	22
7. ACREDITACIONES.....	22
8. DOCENCIA Y FORMACIÓN CONTINUADA.....	23
8.1. FORMACIÓN CONTINUADA PERIÓDICA DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS.....	23
8.2. OTROS CURSOS RECIBIDOS.....	23
8.3. ORGANIZACIÓN DE CURSOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS.....	25
8.4. CURSOS IMPARTIDOS.....	26
8.5. TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS.....	27
8.6. TRABAJOS FIN DE GRADO/MASTER DIRIGIDOS por el Servicio de Neonatología.....	27
9. INVESTIGACIÓN.....	30
9.1. PUBLICACIONES EN REVISTAS CIENTÍFICAS INDEXADAS.....	30
9.2. PUBLICACIONES COMO CAPÍTULOS DE LIBROS.....	35
9.3. PREMIOS CIENTÍFICOS.....	36
9.4. PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN.....	37
9.5. PATENTE.....	43
9.6. PONENCIAS EN CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS.....	43
9.7. COMUNICACIONES EN CONGRESOS.....	46
10. MIEMBROS DE REDES/GRUPOS DE TRABAJO/COMISIONES.....	51

INTRODUCCIÓN

El Servicio de Neonatología del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (CHUS) presta servicios asistenciales y sanitarios a los neonatos y a los pacientes metabólicos del área y como referencia a los pacientes neonatos del área de Pontevedra, para hipotermia terapéutica a los neonatos del área Norte y Centro de Galicia y en enfermedades metabólicas hereditarias a los neonatos y niños hasta 18 años de la Comunidad Autónoma de Galicia y de otras comunidades (CSUR), siendo referencia también a nivel europeo. El Laboratorio de Metabolopatías está también integrado en el Servicio.

Es considerado tradicionalmente un Servicio de nivel IIIB, pero al realizar cirugía del ductus en la UCI Neonatal y haber implementado a finales de 2018 la oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO) neonatal pasa a nivel IIIC, de la máxima complejidad según los estándares de la Sociedad Española de Neonatología.

El Servicio se ajusta, en función de nuestro nivel de máxima complejidad asistencial, a los estándares y recomendaciones de calidad que publicó el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad para las Unidades/Servicios Asistenciales de Neonatología el año 2014 y que de forma general, en su resumen ejecutivo, las define así “La Unidad/Servicio Asistencial de Neonatología (en adelante, UNeo) es una organización de profesionales sanitarios, ubicada en el hospital, que ofrece asistencia multidisciplinar, cumpliendo unos requisitos funcionales, estructurales y organizativos, de forma que garantiza las condiciones de seguridad, calidad y eficiencia adecuadas para atender las necesidades sanitarias asistenciales de los neonatos. Los procesos asistenciales atendidos por la UNeo dependen de la complejidad del centro y pueden incluir los siguientes: • La atención prenatal y perinatal en colaboración con otros especialistas, especialmente obstetras. • La asistencia al recién nacido en el parto. • La atención al recién nacido que permanece con su madre en la maternidad. • La asistencia al recién nacido hospitalizado en sala de cuidados intensivos, cuidados intermedios, cuidados especiales o sala de observación o corta estancia. • La atención en consulta de seguimiento, del recién nacido de riesgo. • La atención en consulta de apoyo a la lactancia en situaciones difíciles.” (*Unidades de Neonatología: Estándares y*

recomendaciones de calidad. MSSSI, Madrid 2014, págs. 1-177 NIPO: 680-14-147-2 <http://publicacionesoficiales.boe.es>).

1. ESTRUCTURA FÍSICA

Actualmente se distribuye en:

- **Área de Hospitalización Neonatal, en la 1ª Planta**

En ella se localizan:

- a) la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) con 9 puestos
- b) la Unidad de Cuidados Intermedios de alta complejidad con 10 puestos (pudiendo reconvertirse por demanda asistencial ocasionalmente a puestos de UCIN)
- c) una zona de aislamiento con 4 puestos
- d) la Unidad de Cuidados Intermedios General con 13 puestos (ampliables frecuentemente).

En la misma planta se encuentran: el área de recepción para padres y familiares, la secretaría, el despacho de la supervisora, salas de trabajo/despachos médicos, despacho para información médica, lactario, Banco de leche materna donada y unidad de biberonería, sala de padres y área de almacenes. Las sesiones se celebran en el aula clínica de pediatría anexa al área de Hospitalización.

- **Área de Atención Neonatal, en la Planta de Maternidad, en la 2ª Planta**

En la planta de Obstetricia, además de las *cunas del recién nacido con la madre*, se dispone de una sala para exploración y realización de procedimientos a los RN y un cubículo para las exploraciones ecográficas.

- **Área de Reanimación Neonatal, en el Paritorio, en la Planta 0**

En los quirófanos de Obstetricia y en las salas de partos existe un área con equipos de reanimación neonatal e incubadora de transporte para la asistencia inicial y reanimación y/o estabilización del RN al nacimiento. En una de las salas de partos se dispone una cuna térmica en el propio paritorio.

- **Área de Consulta de Seguimiento Neonatal, en la Planta 1**

Ubicada en la 1ª Planta del Pabellón de Consultas Externas, donde se lleva a cabo el programa de seguimiento de los grandes prematuros hasta los 7 años de edad y de otros neonatos con patología crónica.

Señalar de forma especial *la atención prenatal y perinatal* que se lleva a cabo en mujeres embarazadas en colaboración con el Servicio de Obstetricia.

▪ ***Área de Consulta de alta resolución de Enfermedades Metabólicas Congénitas, en la Planta 1***

Ubicada en la 1ª Planta del Pabellón de Consultas con 2 salas para atención médica y para educación y seguimiento nutricional y dietético.

▪ ***Hospital de Día y Área de Hospitalización General Metabólica***

En el campo de las Enfermedades Metabólicas Congénitas, las pruebas funcionales, biopsias cutáneas y la administración de tratamientos enzimáticos sustitutivos semanales u otros que precisen especial monitorización ambulatoria, se realizan en el Hospital de Día Pediátrico, ubicado en la 1ª Planta de la zona de Consultas, que es compartido con otros pacientes pediátricos que precisen en él su atención.

Otra de las actividades que se desarrolla es la atención directa de pacientes ingresados, en coordinación con el/los pediatras de planta y de la UCI pediátrica.

▪ ***Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMCs). Laboratorio de Metabolopatías***

Integrado en el Servicio orgánica y funcionalmente, realiza el cribado endocrino-metabólico neonatal de todos los nacidos en Galicia, el diagnóstico bioquímico y genético y los controles bioquímicos de seguimiento y de tratamiento de un amplio número de enfermos metabólicos que se controlan en la Unidad y da respuesta en un máximo de 24 horas a peticiones urgentes todos los días (7/7), incluido festivos y fines de semana.

1.1. CAMBIOS EN 2018 EN ESTRUCTURA FÍSICA:

- *Ampliación de la UCI- Neonatal de 8 a 9 puestos, uno de ellos de aislamiento*
- *La Unidad de Cuidados Intermedios de alta complejidad pasó de 12 a 10 puestos por el pequeño espacio físico.*

- *Mejora en la sala de padres con dotación de microondas y nevera*
- *Laboratorio de Metabolopatías, pendiente de cambio de ubicación, que previsiblemente será en 2019.*
- *Se está creando en la 2ª Planta una Sala para Lactario y Talleres de Lactancia Materna, y está previsto que quede acondicionada en febrero de 2019.*

2. RECURSOS HUMANOS

El Servicio está formado actualmente por:

- un Jefe de Servicio: M^a Luz Couce Pico
- 6 adjuntos dedicados a la Hospitalización y Consulta de Neonatología (4 en Hospitalización, 1 en Maternidad y 1 en Consulta de Seguimiento Neonatal) y 1 con contrato de guardias que presta también asistencia en Neonatología. Son:
 - Ana M^a Baña Soto
 - María José Fernández Seara
 - Carolina López Sanguos
 - Olalla López Suárez
 - Alejandro Pérez Muñuzuri
 - Adela Urisarri Ruiz de Cortazar
 - Natalia Mandiá Rodríguez
 - Marta Lojo Rodríguez
 - Carolina López Sanguos, becaria, cubre asistencia cuando la Dra Urisarri va a Nefrología Pediátrica.
- 2 adjuntos para Enfermedades metabólicas (uno de ellos con contrato de guardias e intensificación de la Dra. Couce durante 6 meses). Son: Paula Sánchez Pintos y M^a José de Castro López.
- 1 supervisora de enfermería, 27 enfermeras/os, 16 auxiliares de enfermería, otros 3 técnicos/auxiliares de enfermería para el Banco de Leche, 1 secretaria. En el área de Consulta 1 enfermera.

- 1 Matrona en el Banco de Leche Humana donada: 1
- Psicóloga Clínica: 1 (compartida con el Servicio de Pediatría)
- Trabajadora Social 1 (es de toda el área pediátrica)
- El personal del Laboratorio de Metabolopatías está formado por 1 facultativo coordinador, 5 facultativos, 5 técnicos de laboratorio y 2 auxiliares administrativos.

Las guardias de presencia física de acuerdo a las recomendaciones de un Servicio de Neonatología de nivel III son realizadas por personal con formación específica neonatal, cubriéndolas desde nuestro Servicio íntegramente desde el 1 de Octubre. A esta columna se sumó un Pediatra que está de adjunto en Cardiología pediátrica y tiene formación neonatal.

2.1. CAMBIOS EN 2018 EN RECURSOS HUMANOS

- *Una neonatóloga que estaba contratada para la Planta de Maternidad se fue y en su lugar vino por los traslados de la OPE una pediatra, sin formación específica neonatal (Marta Lojo Rodríguez).*
- *En las guardias de presencia física también participaba otro personal del Área de Pediatría, pero se cambió el 1 de octubre a personal formado específicamente en Neonatología de acuerdo a las recomendaciones de un Servicio de Neonatología de nivel III*

3. RECURSOS MATERIALES

El Servicio dispone de material inventariable para su nivel de complejidad:

- material de soporte respiratorio invasivo y no invasivo (CPAP, BIPAP, de ventilación convencional y VAFO, terapia con óxido nítrico,
- de depuración extrarrenal (diálisis peritoneal, hemodiafiltración)
- Rx portátil, ecógrafos
- Equipos analíticos para pruebas de diagnóstico en el punto de atención al paciente neonatal (Point-of-Care Testing-POCT) MSSl 2013 (determinación de gases, pH, electrolitos, bilirrubina, ácido láctico...).

- Destacar en estos últimos años la completa monitorización neurológica en la UCIN, muy importante en el control del neurodesarrollo del neonato, con monitor de función cerebral CFM6000 (1), EEG continuo de doble canal con almacenamiento automático en central (1), sistema de saturación regional de oxígeno cerebral y somática por espectroscopia cercana al infrarrojo (INVOS, 7 monitores) y monitorización del índice biespectral-BIS (2 monitores). Gran parte de este material fue obtenido con fondos de investigación generados por el Servicio.
- Es una Unidad Neonatal con cuidados centrados en el desarrollo y la familia, por lo que implementamos dentro de las escasas posibilidades físicas de una pequeña sala para uso de las familias. Habitaciones de acogida para las familias (gestionadas a través de la Fundación Andrea). Escuela para padres (en conexión con Asociaciones de Familias: AGAPREM – Asociación Gallega de Familias de Prematuros; ASFEGA-Asociación Gallega de PKU y OTM).

3.1. CAMBIOS EN 2018 EN RECURSOS MATERIALES

- *Se aumentaron los recursos con 2 incubadoras, una de ellas también válida como cuna térmica.*
- *Se dio de baja el ecógrafo de la Maternidad que fue reemplazado por uno nuevo*

4. CARTERA DE SERVICIOS

LOS PRINCIPALES PROCESOS ATENDIDOS SON:

- **Área de Maternidad**
 - Seguimiento perinatal de fetos con patología
 - Asistencia a todo recién nacido, con y sin patología con control diario, y hasta el alta, de los recién nacidos durante su estancia en el Área de Maternidad sea cual sea el motivo: exploración física, valoración de riesgos, inicio de tolerancia alimenticia y patologías susceptibles de control ambulatorio que seguirán siendo controladas en Consulta externa al alta/Pediatra de Atención primaria según el caso. Control de temperatura y medio ambiente. Cuidados de la piel y ombligo.
 - Instrucciones y aprendizaje a madres con poca experiencia en el cuidado del RN.

- Generación de Historia Clínica específica de esta área: registro de historia obstétrica y familiar, exploración física, pruebas realizadas y seguimiento
- Programa y talleres de inducción y mantenimiento de la lactancia materna.
- Programa de alta en maternidad incluidos los fines de semana y festivos.
- Seguimiento, diagnóstico y tratamiento si precisa de los recién nacidos con patología menor: pretérmino de 35 y 36 semanas de edad gestacional, bajo peso, riesgo infeccioso, hijo de madre diabética, etc. que estén estables.
- Control y seguimiento del RN con factores de riesgo: infeccioso, metabólico, genético, etc.
- Programa de detección de alteraciones endocrino-metabólicas.
- Programa de detección precoz de hipoacusia.
- Cribado ecográfico de principales alteraciones cerebrales y renales

▪ ***Paritorios y Quirófanos***

Reanimación cardiopulmonar del recién nacido, leve o cardiopulmonar avanzada, según las recomendaciones ILCOR 2015, y adaptación por el grupo RCP de la SENEo. Con especial cuidado a las situaciones de:

- Gran pretérmino
- Encefalopatía hipóxico-isquémica
- Shock obstétrico
- Bajo peso
- Madre afecta de hipertensión y sus complicaciones
- Síndrome de aspiración meconial
- Malformaciones congénitas
- Parto múltiple
- Fertilización in vitro
- Trauma obstétrico
- Dilemas éticos

Trasporte intrahospitalario:

- A planta de maternidad junto con su madre
- A hospitalización de Neonatología: en incubadora de transporte

Observación postparto-cesárea:

- Contacto piel con piel en el contexto del parto mínimamente medicalizado.
- Control y prevención de la hipoglucemia.
- Observación tras el nacimiento junto a su madre, con la filosofía del programa canguro.
- Prevención de la oftalmoplejia y de la enfermedad hemorrágica.

▪ ***Área de Hospitalización: Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales- Unidad de Cuidados Intermedios***

El listado de procesos que pueden ser atendidos abarca, excepto el posoperatorio de la cirugía cardíaca compleja (por no estar implantada ésta en nuestro Centro), cualquier tipo de patología que pueda presentar el recién nacido (alguna de ella puede no ser susceptible de ingreso hospitalario) y que por grupos podríamos señalar:

- Recién nacidos pretérminos de 24 o más semanas de edad gestacional, o por debajo de esta edad según los signos clínicos de vitalidad. Por debajo de las 23-24 semanas de EG no se interviene activamente en el período inicial.
- Patología del RN que sufre un proceso infeccioso vírico:
 - › Infecciones Congénitas: Citomegalovirus. Rubeola. Virus de la inmunodeficiencia Humana (HIV). Parvovirus cepa B19.
 - › Infecciones Perinatales: Virus del Herpes Simple (VHS). Virus de la Varicela-Zoster (VVZ). Hepatitis (VHA, VHB, VHC, VHD, VHE). Enterovirus (Coxsackievirus A, Coxsackievirus B, Echovirus y poliovirus). Virus respiratorio sincitial (VRS).etc.
- Patología del RN con procesos infecciosos (bacterianos, fúngicos, parasitarios).
 - › Sepsis (precoz y tardía) y Meningitis bacterianas.

- › Infecciones micóticas: Candidiasis mucocutánea, Candidiasis diseminada.
- › Tuberculosis. Sífilis. Toxoplasmosis.
- Patología del RN hijo de madre adicta a drogas.
- Patología derivada de la Hiperbilirrubinemia neonatal, y tratamiento con fototerapia simple o doble o por exanguinotransfusión
- Patologías derivadas de las enfermedades respiratorias.
 - › Enfermedad de la Membrana Hialina.
 - › Neumonía congénita
 - › Neumonía asociada a la ventilación.
 - › Síndromes aspirativos, por meconio o alimento.
 - › Escapes aéreos: neumotórax, enfisema intersticial pulmonar, neumomediastino y neumopericardio,
 - › Taquipnea persistente del Recién Nacido.
 - › Malformaciones de aparato respiratorio: hernias diafragmáticas, anomalías de la laringe y cuerdas vocales.
 - › Hipertensión pulmonar persistente del recién nacido.
 - › Hemorragias pulmonares.
 - › Displasia broncopulmonar.
 - › Síndrome apneico-bradicárdico.
 - › Hipoplasia pulmonar.
 - › Bronquiolitis.
- Patología del RN con Shock de cualquier etiología
- Patologías derivadas de las enfermedades cardiacas: tanto cardiopatías congénitas, como arritmias cardiacas. Algunas de ellas pueden ser susceptibles de derivación a Unidad de Referencia. Las más frecuentes son:
 - › Transposición de los grandes vasos.
 - › Tetralogía de Fallot.

- › Coartación aórtica.
- › Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico
- › Comunicación interventricular.
- › Ductus arterioso persistente.
- › Truncus arterioso.
- › Atresia o estenosis pulmonar.
- › Drenaje venoso anómalo.
- › Anomalías coronarias.
- › Taquicardias paroxísticas supraventriculares.
- › Anomalías de las válvulas aórtica, mitral o tricúspide, etc.
- Patologías asociadas al RN con enfermedades digestivas/hepáticas
 - › Enterocolitis necrosante.
 - › Desnutrición intra o extraútero.
 - › Intolerancias alimenticias.
 - › Reflujo gastroesofágico.
 - › Alimentación del niño con intestino corto postquirúrgico.
 - › Malformaciones gastrointestinales
 - › Insuficiencia hepática
- Patologías derivadas del RN con enfermedades hematológicas
 - › Coagulopatías.
 - › Anemia aguda del recién nacido connatal y postnatal.
 - › Hidrops inmune y no inmune.
 - › Trombocitopenias.
 - › Poliglobulia.
 - › Trombosis arteriales y venosas, periféricas y centrales.
- Patologías derivadas del RN con enfermedades metabólicas.

- › Metabolismo de la glucosa.
- › Metabolismo del calcio.
- › Metabolismo del magnesio.
- › Errores Congénitos del Metabolismo.
- Patologías del RN con enfermedades neurológicas.
 - › Encefalopatía hipóxico-isquémica
 - › Síndrome convulsivo del RN.
 - › Trombosis, Hemorragia intracraneal, en sus diferentes localizaciones y grados
 - › Malformaciones cerebrales y del tubo neural.
 - › Encefalopatía multiquística cerebral.
- Patología endocrinológica.
 - › Hipo, hipertiroidismo
 - › Hiperplasia adrenal
 - › Afectación hipofisaria
- Patologías derivadas del RN con enfermedades renales y del tracto urinario
 - › Insuficiencia renal aguda y crónica.
 - › Trombosis arterial y venosa renal.
 - › Nefrocalcinosis.
 - › Enfermedad poliquística renal.
 - › Acidosis tubular renal.
 - › Infección del tracto urinario.
 - › Patologías quirúrgicas del RN. Atención pre y post operatoria de malformaciones complejas
 - › Atresia de coanas.
 - › Atresia esofágica con o sin fístula.
 - › Hernia diafragmática congénita.

- › Enfisema lobar congénito.
- › Malformación adenomatosa quística del pulmón.
- › Perforación gástrica, del divertículo de Meckel o apéndice perforado.
- › Ano imperforado.
- › Páncreas anular.
- › Atresias o estenosis intestinales
- › Íleo meconial
- › Vólvulos y malrotaciones intestinales.
- › Megacolon congénito.
- › Hernia umbilical e inguinal.
- › Perforaciones intestinales de origen diverso.
- › Enterocolitis necrosante quirúrgica (perforación intestinal)
- › Invaginación intestinal.
- › Enfermedad de Hirschsprung.
- › Onfalocele y gastrosquisis.
- › Tumores abdominales, teratomas, tumor de Wilms, neuroblastomas, hemangiomas, linfangiomas, hepatoblastomas, hepatomas, hamartomas, nefromas, etc.
- › Lesión o fractura de órganos sólidos abdominales.
- › Patología neuroquirúrgica y de otros sistemas.
- Anomalías genitourinarias.
 - › Criptorquidia
 - › Extrofia vesical y extrofia cloacal.
 - › Hidrometrocolpos.
 - › Malformaciones de los genitales.
- Patologías del RN con problemas traumatológicos u ortopédicos

- › Fractura de clavícula.
- › Luxación congénita de cadera.
- › Tortícolis.
- › Polidactilia.
- › Malformaciones de la columna vertebral.
- › Genu recurvatum.
- › Deformidades de los pies.
- › Fractura de extremidades, obstétrica o de otra causa.
- Patologías derivadas de las malformaciones maxilofaciales
 - › S. de Pierre Robin.
- Patologías derivadas de problemas auditivos
 - › Malformación del pabellón auditivo.
 - › Ausencia de conducto auditivo.
 - › Cribado universal de potenciales evocados.
- Patologías derivadas de trastornos oftalmológicos
 - › Control y tratamiento si procede de la retinopatía de la prematuridad.
- Recién nacidos en riesgo social
- ***Consulta de Seguimiento Neonatal***

Con dedicación preferente al seguimiento neonatal y neurodesarrollo. Incluye las actividades y programas de:

- Programa de seguimiento a menores de 1500 gr y <32 semanas hasta los 7 años de edad.
- Programa de seguimiento de pacientes con depresión perinatal y riesgo de alteraciones del neurodesarrollo.
- Programa de seguimiento de infecciones congénitas neonatales
- Dismorfología con seguimiento de malformaciones congénitas y cromosomopatías

- Programa de prevención de la infección por VRS
- Detección y seguimiento inicial de hipoacusia congénita (compartido con S. ORL)
- Seguimiento de ROP o problemas oftalmológicos (compartido con S. Oftalmología)
- **Consulta de seguimiento Metabólico/ Hospital de día/Hospitalización /Área de Urgencias**
 1. Diagnóstico de todas las enfermedades metabólicas hereditarias.
 2. Diagnóstico y terapia urgente, por la sincronización con el Laboratorio de Metabolopatías (integrado funcionalmente en la Unidad) y el Servicio de Farmacia Hospitalaria.
 3. Administración tanto a nivel de fármacos convencionales como de fármacos experimentales/intervenciones no farmacológicas (ensayos clínicos comerciales).
 4. Tratamiento dietético optimizado para cada paciente (organizador dietético metabólico de diseño propio).
 5. Tratamiento integral y multidisciplinar al paciente metabólico
 6. e-consulta para los pediatras del área.
- **Banco de leche humana donada**

Proporciona leche materna donada a todos los recién nacidos de riesgo susceptibles de beneficiarse de ella de nuestro Centro, del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña, y del Complejo Universitario de Ferrol, encargándonos de su distribución y control. .

PROCEDIMIENTOS Y TÉCNICAS EN RECIÉN NACIDOS

Los procedimientos y técnicas a realizar en el RN requieren conocimiento y habilidad para su realización correcta y así evitar al máximo las complicaciones que se pueden derivar.

- Canalización de vía venosa central: umbilical/femoral/yugular/epicutáneo.

- Canalización de vía venosa periférica.
- Canalización de arteria umbilical
- Administración de surfactante en pacientes ventilados, o mediante técnica INSURE o por LISA
- Sondaje nasogástrico/sondaje umbilical
- Intubación endotraqueal
- Punción lumbar
- Punción suprapúbica
- Punción en válvulas de derivación ventrículo peritoneal
- Pericardiocentesis
- Toracocentesis e inserción de drenaje torácico
- Paracentesis abdominal
- Exanguinotransfusión total o parcial
- Hemofiltración/Hemodiafiltración arterio-venosa o veno-venosa
- Diálisis peritoneal
- Recogida de muestras biológicas para cultivos
- Ecografía cerebral, abdominal /pulmonar /cardíaca
- Evaluación auditiva
- Examen de fondo de ojo. Control del desarrollo de retinopatía de la prematuridad (ROP) mediante determinaciones seriadas de IGF1
- Anestesia y analgesia en el recién nacido: la pueden precisar los pacientes ventilados y casi todos los pacientes postquirúrgicos, para realizar técnicas invasivas, además de en las intervenciones quirúrgicas que se realizan en la Unidad.
- Técnicas de ventilación mecánica:
 - ✓ Ventilación mecánica no invasiva:
 - › CPAP-nasal

- › BIPAP nasal
- › Gafas de alto flujo
- › SIMV nasal
- ✓ Ventilación mecánica convencional:
 - › Modos sincronizados y mandatorio
 - › Ventilación con garantía de volumen
 - › Ventilación con presión de soporte
- ✓ Ventilación de alta frecuencia oscilatoria
- ✓ Uso del óxido nítrico inhalado
- Nutrición enteral y parenteral.
- Monitorización de la función cerebral: monitorización saturación somática/cerebral, monitorización con electroencefalografía integrada por amplitud (EEGa), monitorización índice biespectral (BIS).
- Termoneutralidad
- Hipotermia terapéutica en el paciente con encefalopatía hipóxico-isquémica.
- Cuidados de NiDCAP en el RN pretérmino

4.1. CAMBIOS EN 2018 EN CARTERA DE SERVICIOS

- *Administración de surfactante en grandes prematuros mediante técnica LISA manteniendo ventilación no invasiva sin necesidad de intubación*
- *Inicio de SIMV nasal y VAFO nasal en pacientes grandes prematuros para facilitar su extubación.*
- *Inicio de la ecografía torácica.*
- *Se inició el proceso de desarrollo para implementar la ECMO Neonatal*
- *Se implantó la e-consulta de Metabólicas para los pediatras del área*
- *Se amplió a Ferrol el Banco de leche materna donada*

5. ÁREA DE ATENCIÓN

El Servicio tiene dilatada experiencia en la atención, cuidado y manejo de patologías de elevada complejidad. Atendió directamente en el área en 2018 a un total aproximado de 2185 neonatos en 2018 frente a 2.624 partos en el Hospital Clínico en 2016 y es referencia para el Hospital da Barbanza (330 en 2018; 378 partos en 2016), Hospital HM La Rosaleda (324 en 2018; 400 partos en 2016), Gerencia Integrada de Hospitales de Pontevedra y Salnés (1400 en 2018 en Pontevedra; 2143 partos en 2016 en Pontevedra y Salnés). Atención de pacientes de alta complejidad de otras áreas en particular enfermedades metabólicas, depresión perinatal grave.

El Área Metabólica como ya hemos reflejado es referencia CSUR y recibe las sospechas diagnósticas y diagnósticos de la comunidad, siéndole remitidos en 2018 7 pacientes de otras Comunidades y Países.

6. INDICADORES ASISTENCIALES

- **TOTAL DE NACIMIENTOS:** 2183 (disminuyó un 10% con respecto al año anterior, 263 RN menos). Sin embargo hay alto número de prematuros <32 semanas de edad gestacional y/o peso <1500g
- **PREMATUROS (<37 semanas):** 159
 - <27+6 sem: 16
 - 28 – 31+6 sem: 23
 - 32 – 33+6 sem: 27
 - 34 – 36+6 sem: 93
- **BAJO PESO (<2500 g):** 180
 - <1000 g: 19
 - 1000 a 1500 g: 27
- **MALFORMACIONES CONGÉNITAS:** 70
- **INFECCIONES CONGÉNITAS:** 9
- **TRASLADOS DE OTRA ÁREA:** 41

- **TRASLADOS A OTRO CENTRO:** 1 cardiópata a Coruña
- **INGRESOS: 386 (18%)** UCIN 292 (-18.9% respecto a 2017), hospitalización 663 (-22.5% respecto a 2017).
- **ESTANCIA MEDIA:** UCIN 12 (-41.9% respecto a 2017), hospitalización 13.43 (+9.5% respecto a 2017).
- **ÍNDICE DE OCUPACIÓN:** UCIN 85.5% (-5.3% respecto a 2017), hospitalización 35.57% (-36.7% respecto a 2017).

▪ **MORTALIDAD EN GRANDES PREMATUROS.**

SUPERVIVENCIA

EG semanas	Año 2018	Año 2016
23-25	25%	16.7%
26-27	75%	77.7%
28-31	91.3%	92%

- **TASA DE SEPSIS VERTICAL COMPROBADA:** Pertenece al grupo Castrillo en donde están 43 grandes hospitales de España.
Tasa de sepsis vertical comprobada: 1,13‰ en el grupo Castrillo. Nuestro Centro 0,5‰, (el octavo de España con < sepsis)
- **TASA DE INFECCIÓN EN PRETÉRMINOS <1500g:** media: 26.9% en grupo Castrillo, en nuestro Centro 18%. Hemos descendido un del 28% al 18% en nuestro Centro (28,57% en 2013).
- **TASA DE ENTEROCOLITIS NECROSANTE:**
De los 46 pacientes <1500g y/o <32 semanas de edad gestacional nacidos en nuestro Centro durante el año 2018, solo 2 (4.3%) presentaron NEC. En ambos casos leve grado II, que evolucionaron favorablemente con medidas conservadoras.
Esto implica una reducción en la incidencia de NEC desde el 15% previo a la instauración del Banco en mayo de 2016 hasta el 4,3% y además con formas más leves. Un muy buen dato, con un 5% o menos se considera muy óptimo en Europa.
- **TASA DE RETINOPATÍA DE LA PREMATURIDAD:**
2 casos de retinopatía grado 2 (4,3%), una precisó fotocoagulación y la otra fue con resolución espontánea. Tenemos una de las mejores tasas de Europa.
- **TASA DE ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA:** solo 2 casos, uno de

ellos con buena evolución tras hipotermia terapéutica

- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EN GRANDES PREMATUROS EN HOSPITALIZACIÓN:** 100%
- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EN LA MATERNIDAD:** 75,3%
- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EXCLUSIVA EN MATERNIDAD:** 57,1%. Objetivo es 75%
- **BANCO DE LECHE:** Durante el 2018 el Banco de Leche Materna atendió a 71 nuevas donantes, recibiendo un total de 325 L de leche donada durante dicho año y pasteurizando 364 L. Esto permitió proporcionar LMD a 106 receptores de los Hospitales de Santiago, Coruña y Ferrol, con un total de 26 pedidos enviados a estos dos últimos centros.
- **CUIDADOS CENTRADOS EN EL DESARROLLO Y LA FAMILIA:** 100%
- **COCIENTE DE DESARROLLO A LOS 2 AÑOS:** Se evalúa desde la Consulta de seguimiento Neonatal.
En 2018 se realizó cociente de desarrollo (Brunet Lezine) a los 2 años de edad corregida a 29 muy grandes prematuros con una edad gestacional media de 29 semanas de edad gestacional y un peso medio al nacer de 1.02 g (470g a 1490g): media de 99.11. Inferior a 85 en 2 casos:
 - uno CD: 80 de 26s y peso al nacer 970g
 - otro no pasó el cociente por sordera profunda y diparexia espástica, de 26+4s y 900g al nacer.
- **ENCUESTA DE SATISFACCIÓN:** Muy buena valoración global, con una media de 4.5 sobre 5
- **RECLAMACIONES:** hemos tenido en el año en total 3 atenciones al paciente calificadas como menores
- **DEMORA DE CONSULTAS:** No tenemos demora en ninguna de las 2 consultas, se revisa periódicamente para ello.

ÁREA METABÓLICA. INDICADORES EN LA UNIDAD METABÓLICA:

- **N° NUEVOS CASOS EN 2018:** 42 (condición exigida para CSUR: 35)
- **MORTALIDAD** en 2018: 0
- **INGRESOS EN 2018 POR DESCOMPENSACIONES:** solo 3 pacientes. Otros 8 ingresaron pero por causas no en relación con descompensaciones. A un paciente se le realizó trasplante hepático
- **MEDIANA DE LOS NIVELES DE Phe en 2018** en 68 pacientes PKU. Se han realizado 660 muestras con una mediana inferior a 360µM en los < de 12 años y a 600µM en los de 12 a 18 años.
- **MEDIANA DE LOS NIVELES DE LEUCINA en pacientes con enfermedad de Jarabe de Arce en 2018** Se han realizado una media de 29 análisis por paciente con nivel promedio de leucina de 134 µM (óptimo <200µM)
- El 100% de los pacientes con **MCAD** y **GALACTOSEMIA** tuvieron los marcadores de acilcarnitinas y galactosa 1 P en el nivel óptimo.

INDICADORES EN EL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS. Estos indicadores de calidad son sugeridos por el MSSSI para los programas de Cribado Neonatal

Etapa	Objetivo	Opt. (%)	Acep. (%)	Trimestres			
				100%	100%	100%	100 %
Toma de Muestra							
Participación	100%	99,5	99	100%	100%	100%	100%
Tiempo Toma de Muestra	24-72 h	99	95	82%	82%	83%	83%
Calidad de la muestra (PS)		0,5	2	5,3%	4,4%	3,7%	4,6 %
Trazabilidad		100	99	100%	100%	100%	100%
Transporte							
Tiempo de Recepción en Lab.	3 días	95		60,2%	60,4%	59,9%	56,8%
	4 días	99	95	74,5%	73,0%	72,8%	69,9%
Recepción muestras, análisis y resultados en laboratorio							
Tiempo respuesta	3 días	99	95	80,1%	75,1%	71,3%	65,0%
Edad (1ª Muestra)	10 días	99	95	75,3%	70,6%	68,9%	64,9%
Edad (2ª Muestra)	20 días	99	95	96,6%	98,1%	97,5%	96,8%
Tiempo respuesta TSH	3 días	99	95	98,8%	100%	100%	99,9%
Edad (1ª Muestra) TSH	10 días	99	95	85,6%	87,4%	86,6%	85,9 %
Edad (2ª Muestra) TSH	20 días	99	95	97,2%	98,5%	98,3%	98,0 %

Tiempo respuesta TMSHE	3 días	99	95	97,1%	92,9%	91,7%	87,6%
Edad (1ª Muestra) TMSHE	10 días	99	95	81,5%	77,3%	75,9%	74,4%
Edad (2ª Muestra) TMSHE	20 días	99	95	97,0%	98,2%	97,9%	97,3%
Remisión resultados positivos desde el laboratorio a la unidad clínica							
De obtención a notificación	0 días	100	100	100	100	100	100

6.1. CAMBIOS EN 2018 EN INDICADORES ASISTENCIALES

Hemos tenido alta tasa de mortalidad y que considero fue excepcional este año. Actividades y programa puesto en marcha para mejorar indicadores de calidad del Servicio:

- Columna de guardias especializada, se ha implementado en octubre del 2018.
- Puesta en marcha del programa Bacteriemia Zero en la Unidad Neonatal

Para la puesta en marcha del Programa Bacteriemia Zero en el Servicio de Neonatología se procedió a la realización de revisión bibliográfica y elaboración de cuestionarios de seguridad; elaboración del protocolo del Servicio; difusión del mismo y formación del personal; puesta a punto del check-list y del carro de vías. En los datos recogidos desde Febrero del 2017 se ha registrado una incidencia de 2,03 casos por cada 1000 días de catéter venoso central (CVC). Responsable del programa: Dra. Ana Mª Baña Souto.

- *Relación con Obstetricia. Se ha puesto en marcha un Comité Perinatal, que será operativo desde 2019.*
- *Creación de una subcomisión de mortalidad en el propio Servicio, con inicio en enero de 2019.*

En el Área Metabólica todos los indicadores muy óptimos

7. ACREDITACIONES

- Acreditación de la Norma UNE-EN ISO 179003:2010 (enero de 2018) al Banco de Leche Materna (2º de España en tener acreditación).

- Auditoría con resultado favorable al Servicio de Neonatología por su acreditación de la Norma UNE-EN ISO 179003:2010 (diciembre de 2016)
- Acreditación del Laboratorio de Metabolopatías por la norma EN-ISO 15189 desde 2017.
- En 2018, amplió la acreditación con la inclusión del análisis de aminoácidos, en plasma, orina y LCR, y del cribado de Galactosemia mediante la determinación de Galactosa-1-fosfato.

8. DOCENCIA Y FORMACIÓN CONTINUADA

- Sesiones diarias específicas matinales de Neonatología con exposición de casos y puesta a punto de protocolos.
- Sesiones periódicas de enfermedades metabólicas congénitas. Sesiones conjuntas periódicas con Cirugía Infantil, Obstetricia.
- Sesiones/talleres docentes para residentes y alumnos de Medicina.
- Sesiones acreditadas desde 2018 a última hora de la mañana con periodicidad quincenal con 3,4 créditos de Formación Continuada de la Comisión

8.1. FORMACIÓN CONTINUADA PERIÓDICA DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS

En 2018:

- Estancia formativa de la Dra Ana M^a Baña Souto en el Hospital Vall d'Hebrón durante 15 días, específica para el programa de Bacteriemia 0
- Curso de ECMO pediátrica y neonatal en el Hospital Gregorio Marañón de 2 neonatólogos.

8.2. OTROS CURSOS RECIBIDOS

1. Curso de instructores de simulación médica (iniciación) para profesores e colaboradores docentes da Universidade de Santiago de Compostela (Código ACIS 186994). 16 Horas. M. Luz Couce

2. International Young Metabolicians Days: Hyperammonemia: identification, diagnosis and management. Primary and secondary hyperammonemias. Viena, 13-14 de junio de 2018. P. Sánchez-Pintos
3. Jornada Informativa aplicación CSUR. Madrid, 27 de septiembre de 2018. P. Sánchez-Pintos
4. V Curso básico de bioética en Pediatría: “Aprendiendo Bioética a través de casos clínicos”. Santiago de Compostela, 21 de Septiembre de 2018. Total de 5,30 horas lectivas. P. Sánchez-Pintos.
5. II Curso gallego en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Atención nutricional integral al niño con patología crónica. Santiago de Compostela, 10 de octubre de 2018. P. Sánchez-Pintos.
6. Afectación Hepática en Enfermedades Metabólicas. Curso online 2018. Actividad acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud. Módulos: Déficit de citrina (0,5 créditos de formación continuada); Tirosinemia (0,5 créditos); Déficit de lipasa ácida lisosomal (0,7 créditos); Defectos de la beta-oxidación (0,4 créditos); Glucogenosis I,III, IV, VI y IX (0,6 créditos). P. Sánchez-Pintos.
7. Cursos de la Subdirección de Calidade e Atención o Paciente da Xerencia de Xestión Integrada de Santiago.
 - Hixiene de mans
 - Seguridade do paciente e SINASP (4 HORAS).
 - Código sepsis (5,5 horas)

Ana M^a Baña Soto, Marta Lojo Rodríguez, Olalla López Suárez

8. Curso de instructores en reanimación neonatal. Certificado por la Sociedad Española de Neonatología (SEN). Dirección: Alejandro Ávila Álvarez y Martín Iriando Sanz. A Coruña, 14 y 23 de noviembre de 2018. Carolina López Sanguos
9. Curso ecocardiografía: Hands on Echo course for Neonatologists and Paediatricians. Brighton, 16-17 de febrero de 2018. Carolina López Sanguos
10. Curso de nuevos retos en los errores innatos del metabolismo. Organizado por el

servicio de Neonatología de Xestión Integrada de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, 30 de noviembre de 2018. Ana M^a Baña Souto, Carolina López Sanguos

11. Conferencia de Pediatric American Society (PAS). Toronto, 5-8 de mayo de 2018. Carolina López Sanguos
12. Biomarin Global MPS Educator Meeting. Biomarin Pharmaceutical Inc. Amsterdam, 21-23 octubre 2018. M^a José de Castro López
13. 11th ISNS European Regional Meeting “Reliability on Screening Results”. Bratislava, 14 – 17 de octubre de 2018. Daisy E. Castiñeiras

8.3. ORGANIZACIÓN DE CURSOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS

1. IV Jornadas: puesta al día en las enfermedades raras hereditarias
ÁMBITO: Nacional
Santiago, 2-3 Marzo 2018
8,5 h de acreditación de FC CAFCGa. N° expediente.11-0007-13/0398-A
2. Actualización farmacoterapéutica en Enfermedades raras
ÁMBITO: Nacional
Santiago, 25 Mayo 2018
3. Jornada Gallega de Enfermedad de Gaucher
ÁMBITO: Autonómico
Santiago, 21 septiembre 2018
Con 5h de formación continuada SAGa. N° expediente: 11-0007-13/0454-A
4. VI Reunión para el estudio de la tirosinemia y las enfermedades del ciclo de la urea. SOBI
ÁMBITO: Nacional
Madrid, 5 octubre 2018
5. VI Reunión Gallega y III Reunión hispano lusa sobre nuevos retos en los Errores Innatos del Metabolismo
ÁMBITO: Internacional
Santiago de Compostela, 30 noviembre 2018
Con 0,8 créditos FC. N° expediente: 11-0007-13/0473-A

6. Taller de actualización en lactancia materna
ÁMBITO: Autonómico
Santiago de Compostela, 4-5 abril 2018.
1.8 créditos (9horas) de F C CAFCGa. N° 11-0007-13/0409-A
7. Taller de actualización en lactancia materna
ÁMBITO: Autonómico
Santiago de Compostela, 13,14,20,21 noviembre 2018
3.7 créditos (20horas) de F C CAFCGa.N° 11-0007-13/0461-A
8. Curso de urgencias metabólicas. Online. www.urgenciasmetabolicas.com
ÁMBITO: Nacional
Inicio 29 octubre 2018
Acreditación `por la Comisión de Fc de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid-SNS
9. Dirección del Máster online de Neonatología de la Universidad Católica de Valencia- Sociedad Española de Neonatología con 65 créditos ECTS, que se imparte desde enero de 2015. ML Couce
10. Taller científico nuevos cribados. Lipofuscinosis CLN2.
26 de septiembre de 2018. Laboratorio de Metabolopatías.. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.
Coordinación del Taller: Cristóbal Colón Mejeras. Con la docencia de Pablo Crujeiras Barral y Daniel Rodrigues Caiola.

8.4. CURSOS IMPARTIDOS

11. **II Curso Gallego en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica**
Tema: Avances en el diagnóstico de la fibrosis quística
Docente: M^a Luz Couce
Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela, 10 octubre 2018
12. **Curso de urgencias metabólicas**
Temas:- Autopsia metabólica. Procedimientos que se deben realizar
- Neonato con sospecha o diagnóstico de aciduria orgánica y/o de

enfermedad de Jarabe de Arce.(40 horas lectivas)

Docentes: M^a Luz Couce, Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro.

Curso online acreditado por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud Madrid, 24 septiembre 2018

13. Docencia en el Máster en Neurología pediátrica y Neurodesarrollo en la Universidad CEU CARDENAL HERRERA

Temas: Aminoacidopatías. Trastornos del metabolismo de hidratos de carbono. Acidurias Orgánicas.

Docentes: M^a Luz Couce, Paula Sánchez Pintos

Docencia en el Curso 2017-2018: 43 horas lectivas

14. Docencia en el Master en enfermedades lisosomales. Universidad Alcalá de Henares. 60 créditos ECTS. Master propio

Temas: Introducción a las enfermedades raras: epidemiología, formas de manifestación, criterios de sospecha/screening

Docente: M^a Luz Couce

Docencia: curso 2017-2018: 10 horas lectivas.

8.5. TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

1. Sistemas lipídicos nanoestructurados: contenido elosulfasa alfa para el tratamiento de la enfermedad de Morquio A.

Doctorando: Alvarez González, José Victor

Directora: Couce Pico ML.

Fecha de lectura: 29-11-2018.

Calificación: Sobresaliente “Cum Laude”. Facultad de Farmacia. Universidad de Santiago de Compostela.

8.6. TRABAJOS FIN DE GRADO/MASTER DIRIGIDOS por el Servicio de Neonatología

1. Enfermedad Inflamatoria Intestinal en la edad pediátrica y papel inmunológico de la Vitamina D.

Aneiros Campos, Yaiza

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,7)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

2. *Hemorragia cerebral en el prematuro*

Bastón Castiñeiras, Minia

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (10)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

3. *Uso de medicamentos off-label en Cuidados Intensivos Neonatais: estudio observacional prospectivo*

Combarro Eiriz, Marina

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,6)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

4. *Estudio de los niños con diagnóstico de PEG en el área de Ferrol*

Díaz Hermida, Nuria

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,8)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

5. *Banco de leche Humana donada. Actividad y repercusión del Banco de Leche Humana donada en el Hospital Clínico de Santiago de Compostela.*

García Vilá, Helena

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (10)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

6. *Hipotermia en EHI neonatal. Análise descriptivo de una serie de casos en un centro de tercer nivel*

Lorenzo Domínguez, María

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Notable (8,8)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

7. *Encuesta sobre la duración de la lactancia en niños pertenecientes a una cuota pediátrica del centro de salud de Bertamiráns*

Maraña González, Jesús Enrique

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

8. *Metabolismo de los hidratos de carbono en los pacientes con fenilcetonuria de*

Galicia

Martín López-Pardo, Beatriz María

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,9)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

9. *Características clínicas e calidade de vida dos pacientes con corazón univentricular e cirurxía de Fontan en Galicia*

Míguez González, Andrea

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,8)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

10. *Displasia broncopulmonar*

Rodríguez Jiménez, Belén

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,1)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

11. *Evolución Histórica de las Técnicas Quirúrgicas en la Enfermedad de Hirschsprung*

Rodríguez Lorenzana, Pedro

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,7)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

12. *Otomastoiditis aguda en el Servicio de Pediatría de A Coruña*

Salgado Novoa, Jorge

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Notable (8,5)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

13. *Prevalencia do déficit de densidade mineral ósea en pacientes con fenilcetonuria en Galicia*

Suárez Rodríguez, Ana Isabel

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (9,9)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

14. *Estudo de niveis de Calprotectina Fecal nunha poboación pediátrica da área de Lugo*

Trelles Díaz, Laura

Curso académico: 2017-2018. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

15. *Antropometría, densitometría y biomarcadores nutricionales en los errores congénitos del metabolismo*

Cristina Rey Noriega

Curso 2017-2018 Calificación: Sobresaliente (10)

Universidad de Santiago de Compostela

16. *Análisis nutricional de las muestras de un banco de leche materna donada*

María Teresa Rodríguez Miguelez

Curso 2017-2018 Calificación: Sobresaliente (10)

Universidad de Santiago de Compostela

17. *Dieta cetogénica en pacientes con epilepsia refractaria y enfermedad metabólica*

Saul Sánchez Aríns

Curso 2017-2018 Calificación: Sobresaliente (10)

Universidad de Santiago de Compostela

18. *Perfil clínico y genético de la intolerancia hereditaria a la fructosa*

Laura Sánchez Rodríguez

Curso 2017-2018 Calificación: Sobresaliente (10)

Universidad de Santiago de Compostela

19. *Diagnóstico y seguimiento de pacientes con Neurofibromatosis tipo 1 en la población pediátrica y adulta de la provincia de Orense*

Cristina Solé Mesalles

Curso 2017-2018 Calificación: Sobresaliente (10)

Universidad de Santiago de Compostela

9. INVESTIGACIÓN

9.1. PUBLICACIONES EN REVISTAS CIENTÍFICAS INDEXADAS

1. Fernández-Marmiesse A, Gouveia S, Couce ML.

NGS TECHNOLOGIES AS A TURNING POINT IN RARE DISEASE

RESEARCH, DIAGNOSIS, AND TREATMENT.

Curr Med Chem. 2018;25:404-432

2. Rodicio MM, Domenech de Miguel V, Guinda Jiménez M, Cigarrán Guldrís S, López Franco MM, Estany Gestal A, **Couce ML**, Leis Trabazo R.
EARLY CARDIAC ABNORMALITIES IN OBESE CHILDREN AND ITS RELATIONSHIP WITH ADIPOSITY.
Nutrition. 2018;46:83-89.
3. Fernández-Marmiesse A, Kusumoto H, Rekarte S, Roca I, Zhang J, Myers SJ, Traynelis SF, **Couce ML**, Gutierrez-Solana L, Yuan H
A NOVEL MISSENSE MUTATION IN GRIN2A CAUSES A NONEPILEPTIC NEURODEVELOPMENTAL DISORDER
Mov Disord 2018 Apr 11. doi: 10.1002/mds.27315
4. Rodríguez-Blanco S, Oulego-Erroz I, Gautreaux-Minaya S, **Pérez-Muñuzuri A**, **Couce-Pico ML**.
EARLY NT-PROBNP LEVELS AS A SCREENING TOOL FOR THE DETECTION OF HEMODYNAMICALLY SIGNIFICANT PATENT DUCTUS ARTERIOSUS DURING THE FIRST WEEK OF LIFE IN VERY LOW BIRTH WEIGHT INFANTS
J Perinatol 2018 May 22. doi: 10.1038/s41372-018-0123-x.
5. **Mandiá N**, **Pérez-Muñuzuri A**, **López-Suárez O**, **López-Sanguos C**, Bautista Casanovas A, **Couce ML**.
CONGENITAL INTESTINAL ATRESIAS WITH MULTIPLE EPISODES OF SEPSIS. A CASE REPORT AND REVIEW OF LITERATURE.
Medicine (Baltimore) 2018; 97: e10939
6. Roca I, Fernández-Marmiesse A, **Gouveia S**, Segovia M, **Couce ML**
PRIORITIZATION OF VARIANTS DETECTED BY NEXT GENERATION SEQUENCING ACCORDING TO THE MUTATION TOLERANCE AND MUTATIONAL ARCHITECTURE OF THE CORRESPONDING GENES
Int J Mol Sci 2018; 19: 1584.
7. Aldamiz-Echevarría L, **Couce ML**; Villate O; Fernández-Marmiesse A; Piñán MA

NEW CTSA MUTATION IN EARLY INFANTILE GALACTOSIALIDOSIS

Pediatr Int 2018 Jul 10. doi: 10.1111/ped.13604

8. González-Gutiérrez-Solana L, Guillén-Navarro E, Del Toro M, Dalmau J, González-Meneses A, **Couce ML**
DIAGNOSIS AND FOLLOW-UP OF PATIENTS WITH HUNTER SYNDROME IN SPAIN: A DELPHI CONSENSUS
Medicine (Baltimore). 2018; 97: e11246
9. Keller R, Chrastina P, Pavlíková M, Gouveia S, Ribes A, Kölker S, Blom HJ, Baumgartner MR, Bártil J, Dionisi Vici C, Gleich F, Morris AA, Kožich V, Huemer M; and individual contributors of the European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD) (**Couce ML**).
NEWBORN SCREENING FOR HOMOCYSTINURIAS: RECENT RECOMMENDATIONS VERSUS CURRENT PRACTICE.
J Inherit Metab Dis. 2018 Jun 15. doi: 10.1007/s10545-018-0213-0
10. Fernández-Lorenzo AE, Moreno-Álvarez A, **Colon-Mejeras C**, Barros-Angueira F, Solar-Boga A, Sirvent-Gómez J, **Couce ML**, Leis R.
V232D MUTATION IN PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS: NOT SO RARE, NOT SO MILD
Medicine (Baltimore). 2018; 97(28):e11397
11. **Couce ML**, **Sánchez-Pintos P**, Vitoria I, **De Castro MJ**, Aldámiz-Echevarría L, Correcher P, Fernández-Marmiesse A, Roca I, Hermida A, Martínez-Olmos M, Leis R.
CARBOHYDRATE STATUS IN PATIENTS WITH PHENYLKETONURIA
Orphanet J Rare Dis. 2018;13(1):103.
12. Brasil S, Leal F, Vega A, Navarrete R, Ecay MJ, Desviat LR, Riera C, Padilla N, de la Cruz X, **Couce ML**, Martín-Hernández E, Morais A, Pedrón C, Peña-Quintana L, Rigoldi M, Specola N, de Almeida IT, Vives I, Yahyaoui R, Rodríguez-Pombo P, Ugarte M, Pérez-Cerda C, Merinero B, Pérez B.
IMPROVING THE DIAGNOSIS OF COBALAMIN AND RELATED DEFECTS BY GENOMIC ANALYSIS, PLUS FUNCTIONAL AND STRUCTURAL ASSESSMENT OF NOVEL VARIANTS.
Orphanet J Rare Dis. 2018;13(1):125.

13. Posset R, Garbade SF, Boy N, Burlina AB, Dionisi-Vici C, Dobbelaere, D, Garcia-Cazorla A, de Lonlay P, Teles EL, Vara R, Ah Mew N, Batshaw ML, Baumgartner MR, McCandless S, Seminara J, Summar M, Hoffmann GF, Kölker S, Burgard P; Additional individual contributors of the UCDC and the E-IMD consortium (**Couce ML**)
TRANSATLANTIC COMBINED AND COMPARATIVE DATA ANALYSIS OF 1095 PATIENTS WITH UREA CYCLE DISORDERS-A SUCCESSFUL STRATEGY FOR CLINICAL RESEARCH OF RARE DISEASES
J Inherit Metab Dis. 2018 Jul 4. doi: 10.1007/s10545-018-0222-z.
14. **Urisarri A** , Gil M, **Mandiá N**, Aldamiz-Echevarría L, Iria R, González-Lamuño D, **Couce ML**.
RETROSPECTIVE STUDY TO IDENTIFY RISK FACTORS FOR CHRONIC KIDNEY DISEASE IN CHILDREN WITH CONGENITAL SOLITARY FUNCTIONING KIDNEY DETECTED BY NEONATAL RENAL ULTRASOUND SCREENING.
Medicine(Baltimore). 2018 97(32):e11819
15. Huemer M, Diodato D, Martinelli D, Olivieri G, Blom H, Gleich F, Kölker S, Kožich V, Morris AA, Seifert B, Froese DS, Baumgartner MR, Dionisi-Vici C; EHOD consortium, (**Couce ML**) .
PHENOTYPE, TREATMENT PRACTICE AND OUTCOME IN THE COBALAMIN-DEPENDENT REMETHYLATION DISORDERS AND MTHFR DEFICIENCY: DATA FROM THE E-HOD REGISTRY"
J Inherit Metab Dis. 2018 Sep 3. doi: 10.1007/s10545-018-0238-4.
16. Lado Abeal J, Martinez Sanchez N, Cocho JA, Martin Pastor M, Castro Piedras I, **Couce Pico ML**, Saha AK, López M
LIPOPOLYSACCHARIDE (LPS)-INDUCED SEPTIC SHOCK CAUSES PROFOUND CHANGES IN MYOCARDIAL ENERGY METABOLITES IN PIGS
Metabolomics 2018;14:131
17. Itzep D, Martínez-Monseny AF, Bolasell M, Cuadras D, Ramón Velázquez-Fragua R, Luis G. Gutierrez-Solana LG, Macaya A Belén Pérez-Dueñas B, Mercedes SerranoM, CDG Spanish-Consortium (**Couce ML**).

CLINICAL ASSESSMENT OF DYSARTHRIA IN CHILDREN WITH CEREBELLAR SYNDROME ASSOCIATED WITH PMM2-CDG

Neuropediatrics 2018; Oct 10. doi: 10.1055/s-0038-1673332

18. Castells L, Cassanello P, Muñiz F, **de Castro MJ, Couce ML**
NEONATAL LETHAL HYPOPHOSPHATASIA: A CASE REPORT AND REVIEW OF LITERATURE
Medicine (Baltimore) 2018 ;97(48):e13269
19. Martos-Moreno GA, Calzada J, **Couce ML**, Argente J.
HIPOFOSFATASIA: MANIFESTACIONES CLÍNICAS;
RECOMENDACIONES DIAGNÓSTICAS Y TERAPÉUTICAS
An Pediatr (Barc.) 2018; 88:356.e1-356.e11.
20. **Couce ML**, Del Toro M, García-Jiménez MC, Gutierrez-Solana L, Hermida-Ameijeiras Á, López-Rodríguez M, Pérez-López J, Torralba MÁ.
TRANSICIÓN DESDE LA ASISTENCIA PEDIÁTRICA A LA ADULTA EN PACIENTES CON MUCOPOLISACARIDOSIS
Rev Clin Esp 2018;218:17-21
21. Pintos-Morell G, Blasco-Alonso J, **Couce ML**, Gutierrez-Solana L, Guillen Navarro E, O Callaghan M, Del Toro M
ELOSULFASE ALFA FOR MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IVA: REAL WORLD EXPERIENCE IN SEVEN PATIENTS FROM THE SPANISH MORQUIO A EARLY ACCESS PROGRAM
MGM Reports 2018;15:116-20
22. Ley-Martos M, Guerrero JM, Lucas-Javato M, Remón-García C, García-Lozano R, **Colón C, Crujeiras P, Rodrigues D**, Paúl-Sánchez P, Macher HC.
FAMILY STUDY OF A NOVEL MUTATION OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE VI WITH A SEVERE PHENOTYPE AND GOOD RESPONSE TO ENZYMATIC REPLACEMENT THERAPY.
Medicine (2018) 97:42.
23. **Fernández-Tuñas MC, Barrio-Tobío L, Couselo-García L, Pérez-Muñuzuri A.**
VARIABILIDAD EN LA RATIO ENFERMERA-PACIENTE EN LAS UNIDADES DE UCI NEONATAL Y CUIDADOS INTERMEDIOS.

Fernández-Tuñas MC, Barrio-Tobío L, Couselo-García L, Pérez-Muñuzuri A. Enfermería Intensiva 2018. <https://doi.org/10.1016/j.enfi.2018.06.001>

24. Sánchez Luna M, **Pérez Muñuzuri A**. En representación del Comité de Estándares de la Sociedad Española de Neonatología. CRIBADO DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS CRÍTICAS EN EL PERÍODO NEONATAL. RECOMENDACIÓN DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEONATOLOGÍA. EN RESPUESTA AL EDITOR. An Pediatr 2018; 88: 235-6.
25. Madrid-Aguilar M, López-Herrera MC, Pérez-López J, Escudero-Argaluz J, Santesteban-Otazu E, Piening B, Villate-Navarro JI, Pijoán-Zubizarreta JI, grupo NeoKissEs (**Pérez Muñuzuri A**). IMPLEMENTACIÓN DE NEOKISSES EN ESPAÑA: UN SISTEMA VALIDADO DE VIGILANCIA DE LA SEPSIS NOSOCOMIAL EN RECIÉN NACIDOS DE MUY BAJO PESO. An Pediatr 2018. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.06.020>
26. Regueiro C, Rodriguez-Rodriguez L, Triguero-Martinez A, Nuño L, Castaño-Nuñez AL, Villalva A, Perez-Pampin E, Lopez-Golan Y, Abasolo L, Ortiz AM, Herranz E, Pascual-Salcedo D, Martínez-Feito A, **Boveda MD**, Gomez-Reino JJ, Martín J, Gonzalez-Escribano MF, Fernandez-Gutierrez B, Balsa A, Gonzalez-Alvaro I, Gonzalez A. SPECIFIC ASSOCIATION OF HLA-DRB1*03 WITH ANTI-CARBAMYLATED PROTEIN ANTIBODIES IN PATIENTS WITH RA. Arthritis Rheumatol. 2018 Oct 1. doi: 10.1002/art.40738.
27. Regueiro C, Ortiz AM, **Boveda MD**, Castañeda S, Gonzalez-Alvaro I, Gonzalez A. ASSOCIATION OF HIGH TITERS OF ANTI-CARBAMYLATED PROTEIN ANTIBODIES WITH DECREASED BONE MINERAL DENSITY IN EARLY ARTHRITIS PATIENTS. PLoS One. 2018 Aug 17;13(8):e0202583. doi: 10.1371/journal.pone.0202583.

9.2. PUBLICACIONES COMO CAPÍTULOS DE LIBROS

1. **Couce Pico ML**, García-Villoria J, Martín Hernández E, Peña-Quintana L, Rausell Félix L, Ribes A, Vitoria Miñana I. Protocolo de diagnóstico y

- tratamiento de las deficiencias de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos. En: Gil Ortega D (editor). Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo. 2ª Ed. Madrid: Ergón; 2018. p:43-66. ISBN 978-84-16732-98-2
2. Del Toro M, **Couce ML**, Aldámiz-Echevarría L, Arranz JA, Pérez-Cerdá C, Sánchez-Valverde F. Protocolo para el diagnóstico y tratamiento de tirosinemia tipo I. En: Gil Ortega D (editor). Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo. 2ª Ed. Madrid: Ergón; 2018. p. 125-134. ISBN 978-84-16732-98-2
 3. Aldámiz-Echevarría L, Llarena Fernández M, Andrade Lodeiro F, De las Heras Montero J, Alcalde Martín C, **Couce Pico ML**, González-Lamuño Leguina D. Dislipemias genéticas. En: Gil Ortega D (editor). Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo. 2ª Ed. Madrid: Ergón; 2018. p: 135-154. ISBN 978-84-16732-98-2
 4. **Couce ML**, Balcells S, Sánchez-Pintos P, Aldámiz Echevarría L, del Toro M, Grinberg D. Protocolo de homocistinuria. En: Gil Ortega D (editor). Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo. 2ª Ed. Madrid: Ergón; 2018. p: 167-180. ISBN 978-84-16732-98-2
 5. Ribes A, Pérez-Dueñas B, Arranz JA, García-Villoria J, **Couce ML**. Protocolo de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la aciduria glutárica tipo I. En: Gil Ortega D (editor). Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo. 2ª Ed. Madrid: Ergón; 2018; p: 205-218. ISBN 978-84-16732-98-2.
 6. Saborido R, **Couce Pico ML**, Leis R. Síndrome del intestino corto: importancia de un adecuado soporte nutricional. En: Advanced Medical Nutrition. Infatrini. Experiencias en Pediatría. Madrid: Ergón; 2018. p: 89-93. ISBN 978-84-17194-08-6.

9.3. PREMIOS CIENTÍFICOS

1. Premio de investigación de la Academia Medico-Quirurgia de Santiago. Año 2018

Tema: Conociendo la retinopatía de la prematuridad. Del cribado universal a la atención individualizada

Pérez-Muñuzuri A, Blanco Teijeiro MJ, Couce Pico ML

2. Título AEGA-CAT a la Excelencia Gallega 2018 en la categoría de Ciencias y Medicina

ML Couce

3. Segundo Premio a la mejor Comunicación oral en el LXIX Congreso de la Sociedade de Pediatría de Galicia. Año2018

Tema: Evolución de la tirosinemia tipo 1 en pacientes tratados con Nitisinona de toda España.

Picáns Leis R, Sánchez-Pintos P, De Castro MJ, Iglesias A, Bóveda Fontán M, Couce ML

9.4. PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

1. Effect of allopurinol in addition to hypothermia for hypoxic-ischemic brain injury on neurocognitive outcome- a blinded randomized placebo-controlled multicenter trial.

Project ID: 667224

Entidad Financiadora: Unión Europea Horizonte 2020

Duración: desde 1/1/2016 hasta 31/12/2020

Financiación total de 6 307 599,50 €

IP del Centro: M^a Luz Couce Pico . Coordinador: Alejandro Pérez Muñuzuri

Investigadores participantes del Servicio: Olalla López Suarez, Ana M^a Baña Souto, Adela Urisarri, Natalia Mandiá, Carolina López Sanguos, M^a José Fernández Seara

2. High-throughput assay to assess the Functional impact of genetic variants in a population with a high variability in *CFTR* gene mutations

Project: CG-2018-107435

Entidad Financiadora: Vertex Grant Committee

Fecha de inicio: 1/10/2018

Cuantiía de la subvención: 29.700 €

IP: Cristóbal Colón, M^a Luz Couce, Francisco Barros

3. Proyecto NICU_GENOMICS: Evaluación de un protocolo de cribado selectivo neonatal mediante análisis genómico en 72 horas para pacientes de unidades de cuidados intensivos neonatales con sospecha de enfermedad genética

PI17/01294

Entidad Financiadora: FIS/ISCIII

Duración: desde 1/1/2018 hasta 31/12/2020

Cuantía de la subvención. 50.820 €

IP: María Luz Couce Pico

Investigadores participantes del Servicio: Alejandro Pérez Muñuzuri, Olalla López Suárez

4. Identificación y caracterización clínica y bioquímica de pacientes con síndrome de GLUT1 (GLUT1DS): Monitorización del tratamiento

Entidad Financiadora: CIBERER 2017. Proyectos de investigación traslacional

Duración: desde 1/1/2018 hasta 31/12/2019

Cuantía de la subvención. 57.500€

IP del Centro: María Luz Couce Pico

Investigadores participantes en el Centro: Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro

5. Axudas para Grupos de Potencial Crecemento 2018

Código: IN607B 2018/007

Entidad Financiadora: Axencia galega de Innovación

Período: 2018-2020

IP: M^a Luz Couce

Cuantía de la subvención. 75.000€

6. Estudio epidemiológico para valorar las consecuencias de infecciones víricas respiratorias a corto-largo plazo (CONIVIR)

Código: APM-PAL-2017-01

Promotor: Alejandro Pérez Muñuzuri

IP del Centro: M^a Luz Couce Pico

Período: 2017-2026

Investigadores en nuestro Servicio: Natalia Mandiá

7. Estudio de fase 1/2, abierto, de seguridad y determinación de dosis de la transferencia del gen de la ornitina transcarbamilasa (OTC) humana mediada por el virus adenoasociado (AAV) de serotipo 8 (AAV8) en adultos con deficiencia de OTC de comienzo tardío.”

Referencia del proyecto: 301OTC01

Entidad financiadora: Dimension Therapeutics, Inc

Inicio: 22/02/2017.Continúa activo

IP: M^a Luz Couce

Investigadores en nuestro Servicio: M^a José de Castro, M^a Dolores Bóveda, Paula Sánchez Pintos, Daisy Castiñeiras

8. 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.Continúa activo

IP: M^a Luz Couce

Investigadores en nuestro Centro: M^a José de Castro, Paula Sánchez Pintos, Dolores Bóveda Fontán

9. Phase I-II gene transfer clinical trial of scAAV9.U1a.hSGSH for Mucopolysaccharidosis (MPS) IIIA

Referencia del Proyecto:ABT-001

Entidad Financiadora: Abeona Therapeutics

Inicio: Inicio: 17/07/2017

IP: M^a Luz Couce

Investigadores en nuestro Servicio: M^a José de Castro, Paula Sánchez Pintos, Do,lores Bóveda Fontán, Daisy Castiñeiras Ramos.

10. IDIS- Fundación: Estudio aleatorizado, en doble ciego, controlado, con grupos papeleos y multinacional, para investigar el efecto sobre la composición de la microbiota intestinal de una leche infantil parcialmente hidrolizada, suplementada con simbióticos, y su efectividad clínica en lactantes con gran riesgo de

desarrollar alergia

Referencia proyecto: EBB15BL89847/231425

Entidad Financiadora: Nutricia Research

Inicio: 12/09/2017, sigue activo

IP: M^a Luz Couce

Nº Investigadores en nuestro Centro: Natalia Mandiá

- 11.** IDIS- Fundación: Estudio aleatorizado, en doble ciego, controlado, con grupos paralelos y multinacional, para investigar el efecto de una leche infantil parcialmente hidrolizada, suplementada con simbióticos, sobre el desarrollo de manifestaciones alérgicas en lactantes con gran riesgo de desarrollar alergia.

Referencia proyecto: EBB15BL89859/231426

Entidad Financiadora: Nutricia Research

Inicio: 10/11/2017, sigue activo

IP: M^a Luz Couce

Nº Investigadores en nuestro Centro: 9

- 12.** IDIS- Fundación Estudio de extensión multicentrico, internacional, para evaluar la seguridad y la eficacia a largo plazo de BMN 250 intracerebroventricular en pacientes con mucopolisacaridosis III B (MPSIIIB, síndrome de Sanfilippo tipo B)

Referencia proyecto: 250-202

Entidad Financiadora: Biomarin Pharmaceutical Inc

Inicio: 06/2/2018, sigue activo

IP: M^a Luz Couce

Investigadores en nuestro Centro: M^a José de Castro, Paula Sánchez Pintos, Dolores Bóveda Fontán

- 13.** IDIS- Fundación Estudio abierto, aleatorizado, controlado con grupos paralelos y multinacional para evaluar la seguridad, la farmacocinética y el control de amonio de RAVICTII® (Glicerol, fenilbutirato [GBP] oral líquido y de fenilbutirato de sodio (NaPBA) en pacientes que padecen trastornos del ciclo de la urea (TCU) y que no han recibido previamente tratamiento con fenilbutirato

Referencia proyecto: HPN-100-021

Entidad Financiadora: Horizon Therapeutics LLC

Inicio: 06/2/2018, sigue activo

IP: M^a Luz Couce

Investigadores en nuestro Centro: Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro, M^a Dolores Bóveda.

- 14.** IDIS- Fundación El efecto de la fórmula de inicio hipoproteica y altamente hidrolizada en la prevención de la alergia en lactantes en riesgo hasta 1 año de edad: un estudio de intervención, controlado, aleatorizado y doble ciego y el efecto a largo plazo en la prevención de la alergia de la nutrición temprana administrada durante los primeros 120 días de vida en lactantes en riesgo con seguimiento hasta los 6 años de edad.

Referencia del Proyecto: 508917/E-161

Entidad Financiadora: HiPP GmbH& Co ertrieb KG Investigación y Desarrollo

Inicio: 14-05-2018, sigue activo

IP: M^a Luz Couce

Investigadores en nuestro Servicio: Natalia Mandiá

- 15.** IDIS- Fundación Ensayo clínico de terapia génica fase I/II con rAAV9.CMV.NAGLU para la Mucopolisacaridosis tipo IIIB

Referencia Ensayo clínico: ABT-002

Entidad Financiadora: Abeona Therapeutics Inc

Inicio: 1/10/2018, sigue activo

IP: M^a Luz Couce

Investigadores en el Servicio: M^a José de Castro, Paula Sánchez Pintos, Daisy Castiñeiras

- 16.** IDIS- Fundación Long Term Follow Up to Evaluate DTX301 in Adults With Late-Onset OTC Deficiency (CAPtivate)

Referencia de proyecto: DTX-301 OTC 02

Inicio: Abril 2018. Continúa en el momento actual.

Investigador principal: M^a Luz Couce

Investigadores en nuestro Centro: María José de Castro, Paula Sánchez-Pintos, Sofía Gouveia, Daisy Castiñeiras

- 17.** IDIS- Fundación. A Phase I/II, Open-Label Safety and Dose-Finding Study of Adeno-Associated Virus (AAV) Serotype 8 (AAV8)-Mediated Gene Transfer of

Glucose-6-phosphatase (G6Pase) in Adults with Glycogen Storage Disease Type Ia (GSDIa)”

Referencia de proyecto: 401GSDIA01

Entidad financiadora: Ultragenyx Pharmaceutical Inc.

Inicio: Diciembre 2018. Continúa en el momento actual.

Investigador principal: M^a Luz Couce

Número de investigadores: María José de Castro, Paula Sánchez-Pintos, Álvaro Hermida, Sofía Gouveia, Daisy Castiñeiras

- 18.** IDIS-Fundación. A Prospective, Observational Study of Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB).

Referencia proyecto: BMN 250-901

Entidad financiadora. Biomarín Pharmaceutical Inc.

Inicio: Diciembre 2015. Finalizado en noviembre de 2018.

Investigador principal: M^a Luz Couce

Investigadores del Servicio: M^a Dolores Bóveda, M^a José de Castro, Paula Sánchez Pintos.

- 19.** IDIS- Fundación Ensayo Clínico randomizado fase 2b, doble ciego, controlado con placebo, para evaluar eficacia y seguridad de MEDI8897, un anticuerpo monoclonal con vida media prolongada contra el virus respiratorio sincitial, en recién nacidos prematuros sanos.

Referencia: D5290C00003

Entidad financiadora: MedImmune

Investigador principal en el centro: Federico Martínón

Investigadores en el Servicio: Carolina López Sanguos; M^a Luz Couce

- 20.** IDIS- Fundación Estudio de dosis ascendente únicas, aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo para evaluar la seguridad, la tolerabilidad y la farmacocinética de MK-1654 en neonatos prematuros y a término. Fase Clínica: I-B

Referencia: MK-1654-002-01

Entidad financiadora: Merck Sharp & Dohme Corp., filial de Merck & Co., Inc.

Investigador principal del centro: Federico Martínón

Investigadores en el Servicio: Carolina López Sanguos, M^a Luz Couce

21. Estudio Respiratory Syncytial virus Consortium in Europe (RESCEU):
Definiendo la carga de la enfermedad del virus respiratorio sincitial en Europa.

Referencia: Identificación: RESCEU4

Proyecto coordinado por University Medical Centre Utrecht (UMCU)

Investigador principal del centro: Federico Martín

Investigadores en el Servicio: Carolina López Sanguos.

9.5. PATENTE

Nanostructure Solid System. Solicitud de patente a nivel europeo nº 18382512.4.

Inventores del Servicio:: José Víctor Álvarez González, María Luz Couce Pico,
Cristóbal Colón Mejeras.

9.6. PONENCIAS EN CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS

INTERNACIONALES

1. Couce ML. Quo Vadis Neonatology. III International Congress Pediatrics 2.0. Santiago de Compostela 7-9 junio 2018.
2. Colón C. Pilot study for MPS' Newborn Screening using GAG determination. Presentación en el grupo de Expertos para determinación de GAG en orina. Atenas, 3 de septiembre de 2018.
3. MJ de Castro. BioMarin LatAm Lysosomal Storage Disease (LSD) Week. Sao Paulo, Brasil. 3-4 octubre 2018.
4. Couce ML, De Castro MJ. . Triheptanoin versus trioctanoin for long –chain fatty acid oxidation disorders. Lysosomal storage disorders .V POST- SSIEM Madrid, 26 Octubre 2018
5. Sánchez-Pintos P. Alterações hematológicas e metabólicas no Recem Nascido (RN). .XLVII Jornadas Nacionais de Neonatologia. Braga, 15-16 de noviembre de 2018.

NACIONALES

6. Couce ML. Sistema de administración especializado para la liberación lisosomal de enzimas empleadas en el tratamiento de reemplazo enzimático de enfermedades de depósito lisosomal. *XI Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Murcia, 16 noviembre 2018*
7. Couce ML. Hipofosfatasa. *Salud ósea del niño. Santiago de Compostela, 18 enero 2018.*
8. Colón C. Niveles de normalidad y metabolitos de la fosfatasa alcalina. Estudio Caliper. Simposio Salud ósea del Niño. Santiago de Compostela 18 enero 2018.
9. Couce ML. Trastornos del metabolismo de los hidratos de carbono. *XIV Reunión RB Mead Johnson sobre nuevos retos en las enfermedades metabólicas hereditarias. Valencia, 23 febrero 2018.*
10. Colón C. Mucopolisacaridosis en adultos. *VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias. Sociedad Española de Medicina Interna. Madrid. 22-23 febrero 2018*
11. Colón C. Signos clínicos precoces en Mucopolisacaridosis. *3ª Jornada Avances en Displasias Óseas y Anomalías Esqueléticas en la Infancia. Valencia. 24 febrero 2018*
12. Pérez Muñuzuri A. Controversias en intubación neonatal. *Hot Topics. Madrid, febrero 2018.*
13. Pérez Muñuzuri A, Displasia broncopulmonar e hipertensión pulmonar, *Hot Topics. Madrid, febrero 2018.*
14. Pérez Muñuzuri A. Síndrome de abstinencia neonatal. *Hot Topics. Madrid, febrero 2018.*
15. Couce ML. Investigación en las enfermedades metabólicas hereditarias. *Instituto de Enfermedades Minoritarias. Santiago de Compostela, 2-3 marzo 2018.*
16. Sánchez-Pintos P. Caso Clínico de Aciduria Orgánica. *IV Jornadas: Puesta al día en las enfermedades raras hereditarias. Santiago de Compostela, 2-3 marzo de 2018.*
17. Couce ML. Seguimiento y tratamiento de la PKU suave y PKU respondedora a BH4. *II Aula PKU. Madrid, 9 marzo 2018*

18. Couce ML, MJ de Castro. MPS con predominio de displasia ósea. *2ª Jornada de Errores Innatos del Metabolismo. Las mucopolisacaridoses: enfermedades no tan raras. Valencia, 10 Mayo 2018*
19. Couce ML. Tratamiento futuro de las MPS. Ensayos clínicos en marcha. *Sumando 2018. IV edición. Madrid, 18 mayo 2018*
20. Couce ML. Ensayos clínicos: punto de vista del pediatra. *En: Jornada de Actualización en Enfermedades Raras. Facultad de Farmacia USC. Santiago de Compostela, 25 mayo 2018*
21. Colón C. Proyecto FIND. Resultados de cribado selectivo de Mucopolisacaridoses basado en síntomas clínicos. *XII Congreso Anual de la Sociedad Española de Ortopedia Pediátrica. Santander. 7-9 junio 2018.*
22. Couce ML. Aspectos neurológicos de las mucopolisacaridoses. *Presentación y moderación. XLI Reunión Anual de la SENEP. Girona, 14-16 junio 2018*
23. Colón C. Proyecto FIND. Resultados de cribado selectivo de Mucopolisacaridoses basado en síntomas clínicos. *XLI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. Girona. 14-16 junio 2018.*
24. Colón C. Cribado neonatal de los Errores Congénitos del Metabolismo. Instituto de Enfermedades Minoritarias. Shire. 5 de julio de 2018. Madrid.
25. Couce ML. Aspectos pediátricos de la enfermedad de Gaucher. *Jornada gallega de enfermedad de Gaucher. Santiago, 21 septiembre 2018*
26. Couce ML. Las enfermedades metabólicas hereditarias. Una realidad no sólo sanitaria sino también social. *XXVII Convivencia de Enfermedades Metabólicas Galicia. Panxón, 29 septiembre 2018*
27. Sánchez Pintos P. Situación de la tirosinemia tipo 1 y su tratamiento en España. *XXVII Convivencia Enfermedades Metabólicas. Galicia, Panxón, 28-30 de septiembre de 2018.*
28. Sánchez Pintos P, Couce ML. Caracterización clínica y genética de la Tirosinemia tipo 1: evolución con NTBC. *VI Reunión para el estudio del Tirosinemia y las Enfermedades del Ciclo de la Urea. Madrid, 5 octubre de 2018.*
29. López Sanguos C. Infecciones congénitas. *XXIV Reunión Anual del Grupo de*

Hospitales Castrillo. Astorga, 5 y 6 de octubre de 2018.

30. Mejoras en las terapias de MPS, Avances en la terapia de Morquio-A *XIV Congreso Internacional Científico Familiar Mucopolisacaridosis. Madrid. 6 Octubre 2018.*
31. Ensayo clínico I-II, MPS III-B Proyecto Find, *XIV Congreso Internacional Científico Familiar Mucopolisacaridosis. Madrid 6 Octubre 2018.*
32. MJ de Castro. *IX Congreso Internacional de Glucogenosis. Fuengirola, Málaga. 12-13 octubre 2018.*
33. Couce ML. El tratamiento nutricional de las enfermedades metabólicas del niño al adulto. La transferencia de la pediatría a unidades de adultos. *19 Congreso Foro .Adenyd. Santiago de Compostela, 18 octubre 2018.*
34. Couce ML. Presentación hepática en las Enfermedades Metabólicas Hereditarias. *VI Reunión Gallega y III Reunión Hispano Lusa sobre nuevos retos en los Errores Innatos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 30 noviembre 2018*
35. Sánchez Pintos P. El ojo en las enfermedades Metabólicas. *VI Reunión Gallega y III Reunión Hispanolusa sobre Nuevos Retos en los errores innatos del metabolismo. Santiago de Compostela, 30 de noviembre de 2018.*
36. de Castro MJ. Enfermedades Metabólicas: e-consulta. *Jueves pediátricos. Colegio de Médicos de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, Galicia. 20 diciembre 2018.*

9.7. COMUNICACIONES EN CONGRESOS

1. **Gouveia S**, Fernández-Marmiesse A, Laranjeira F, Roca I, **Couce ML**.
Carga genética da epilepsia numa coorte na Península Ibérica
XII Congresso Sociedade Portuguesa Neuropediatria
Lisboa, 1-2 Febrero 2018
2. Muschol N, Cleary M, **Couce ML**, Shaywitz, Cahan H, Grover A, Maricich SM, Melton A, Smith L, **De Castro MJ**
ICV-administered BMN 250 (NAGLU-IGF2) is well tolerated and reduces heparan sulfate accumulation in the CNS of subjects with Sanfilippo syndrome type B (MPS

IIIB)

World Symposium 2018 Lysosomal disease network.

San Diego, Feb 2018

3. **Gouveia S**, Fernández-Marmiesse A, Laranjeira F, Roca I, **Couce ML**
NGS technologies in the diagnosis of inherited metabolic disorders
14th International Symposium of the Portuguese Society for Metabolic Disorders.
Porto, 15-18 March 2018
4. **Gouveia S**, Fernández-Marmiesse A, Laranjeira F, Roca I, **Couce ML**.
Desvendar as doenças raras com os avanços da tecnologia NGS.
XII Congresso Sociedade Portuguesa Neuropediatria.
Lisboa, 1-2 Feb 2018
5. Okur I, Clearly M, De Castro MJ, Harmatz P, Lee J, Lin SP, **Couce ML**, Muschol N, Peters H, Solano M, Shaywitz A, Cahan H, Grover A, Maricich SM, Melton A, Smith L, Ezgu F. Natural History data for young subjects with Sanfilippo syndrome type B.
World Symposium 2018 Lysosomal disease network.
San Diego, Feb 2018
6. Alvarez-González JV, Lamas González O, Alonso Sampedro M, García-González MA, **Couce Pico ML**, Luzardo Alvarez A, Otero Espinar FJ, **Colón Mejeiras C**.
KITGAG platform, a novel and cost-effective technology for rapid disease detection in liquid biopsy.
11th World Meeting on Pharmaceutics, Biopharmaceutics and Pharmaceutical Technology.
Granada, 19-22 March 2018
7. Rodrigues D, Crujeiras P, Alvarez JV, **Colón C**, **Couce ML**. The Find project: a selective screening for the early detection of mucopolysaccharidoses. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Atenas, 4-7 Sep 2018
8. Hermida-Ameijeiras A, Crujeiras V, Roca I, Grau Junyent JM, Ceberio L, Morales M, Pérez-López J, López-Rodríguez M, **Couce ML**. Arterial stiffness in adults with penylketonuria. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of

Metabolism

Atenas, 4-7 Sep 2018

9. Arévalo-Herrera M; Cespedes N; Valencia A; Echeverry C; Cifuentes Y; Hurtado Villa P, **Cocho JA; Colon C; Castiñeiras DE**; Lesmes MC. Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism by Tandem Mass Spectrometry in Cali, Colombia. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, 4-9 septiembre 2018, Atenas.
10. Geberhiwot T, Aldámiz-Echevarría L, **Couce ML**, Harding CO, Khan A, Lin J, Crombez E, Diaz GA. A phase ½ clinical trial for AAV8-mediated liver-directed gene therapy in adults with late onset OTC deficiency.. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Atenas, 4-7 Sep 2018
11. Castells AA, Gueraldi D, Tristan-Noguero A, Balada R, Cortes E, Ramos F, Meavilla S, De los Santos M, García Volpe C, Colome R, Ormazabal A, Batllori M, Artuch R, Amstrong J, **Couce ML**, Alcantara S, García-Cazorla A. Biomarkers of neuronal dysfunction in urea cycle disorders and Maple Syrup Urine Disease. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Atenas, 4-7 Sep 2018
12. Harmatz P, Cleary M, **De Castro López MJ**, Lee J, Lin S, Okur I, Ezgu F, Muschol N, Peters H, Villarreal MS, Shaywitz AJ, Cahan H, Grover A, Maricich SM, Melton A, Smith L, **Couce ML**. Natural history data for young subjects with Sanfilippo Syndrome type B (MPS IIIB). Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Atenas, 4-7 Sep 2018
13. Lin S, Cleary M, **Couce ML, De Castro López MJ**, Harmatz P, LeeJ, Okur I, Ezgu F, Peters H, Villarreal MS, Shaywitz AJ, Cahan H, Grover A, Maricich SM, Melton A, Smith L, Muschol N. ICV-administered BMN 250 is well tolerated and reduces heparan sulfate accumulation in the CNS of subjects with Sanfilippo Syndrome type B.). Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Atenas, 4-7 Sep 2018
14. Martinez-Pizarro A, Rivero-García I, García-Rodríguez R, Leal F, **Couce ML**,

- Bueno M, Ugarte M, Pérez B, Desviat LR. Functional analysis and therapeutic approach for three new deep intronic variations identified in two PTPS-deficient patients. *J Inher Metab Dis* 2018;41: S 199. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Atenas, 4-7 Sep 2018
15. Scarpa M, Belmatoug N, **Couce ML**, Del Toro M, Dionisi-Vici C, Kozich V, Mohnike KL, Morava E, Plockinger U, Rahman S, Ziaqaki A. MetabERN(ERN for rare hereditary metabolic diseases): first year deliverables. Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Atenas, 4-7 Sep 2018
16. Muschol N, Cleary M, **Couce ML**, Harmatz P, Lee J, Lin S, Okur I, Ezgu F, Peters H, Solano Villarreal M, Grover A, Maricich SM, Melton A, Smith L, **de Castro Lopez MJ**. ICV-administered BMN 250 (NAGLU-IGF2) is well tolerated and reduces heparan sulfate accumulation in the CNS of subjects with Sanfilippo Syndrome Type B (MPS IIIB). Congreso anual de la CNS (Child Neurology Society)
Chicago, Octubre 15-18,2018
17. Okur I, Cleary M, **de Castro Lopez MJ**, Harmatz P, Lee J, Lin S, **Couce ML**, Muschol N, Peters H, Solano Villarreal M, Grover A, Maricich SM, Melton A, Smith L, Ezgu F. Natural history data for young subjects with Sanfilippo Syndrome Type B (MPS IIIB). Congreso anual de la CNS (Child Neurology Society)
Chicago, Octubre 15-18, 2018.
18. Dacosta AI, **Mandiá N**, Fuentes P, **Pérez-Muñuzuri A**, **López-Suárez OE**, **Couce ML**. Nueva pauta de ibuprofeno para el ductus arterioso persistente: ¿más eficaz y más segura?
66 Congreso AEP. Zaragoza, 7-9 junio 2018r
19. Gómez Silva G, **López-Suárez O**, Dacosta AI, Concheiro A, Fernández-lorenzo JR, **Couce ML**. Perfil de acilcarnitinas como marcador pronóstico en la encefalopatía Hipóxico-isquémica neonatal
66 Congreso AEP. Zaragoza, 7-9 junio 2018r
20. Crujeiras P, Rodrigues D, Alvarez JV, **Couce ML**, Dacruz D, **Colón C**. Proyecto

FIND. Resultados de cribado selectivo de mucopolisacaridosis basado en síntomas clínicos

XLI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. Girona, 14-16 junio 2018

21. Picáns Leis R, **Sánchez-Pintos P**, Hermida A, Vitoria I, Aldámiz L, Leis R, **Couce M**. Hiperfenilalaninemia: perfil lipídico y otros factores de riesgo cardiovascular
LXIX Congreso de la Sociedad de Pediatría de Galicia. Lugo, 9-10 noviembre 2018.
22. Picáns Leis R, **Sánchez-Pintos P**, De Castro MJ, Iglesias A, **Bóveda Fontán D**, **Couce ML**. Evolución de la Tirosinemia tipo 1 en pacientes tratados con Nítisinona de toda España. LXIX Congreso de la Sociedad de Pediatría de Galicia. Lugo, 9-10 noviembre 2018.
23. **Sánchez-Pintos P**, Iglesias JA, De Castro MJ, **Bóveda MD**, **Couce ML**
Análisis del espectro clínico y mutacional de la cistinuria
VI Xornada de Investigación Biointegrada 2018
Vigo, 29 mayo 2018
24. **Sánchez-Pintos P**, Gomez silva G, Dacosta A, **Camba MJ**, Leis R, **Couce ML**.
Espectro clínico y mutacional de la intolerancia hereditaria a la fructosa
66 Congreso AEP
Zaragoza 7-9 junio 2018
25. Crujeiras V, **Sánchez-Pintos P**, Martinón N, Saborido R, Aldámiz L, Victoria I, **Couce ML**, Leis R. Valoración del estado nutricional en pacientes con fenilketonuria. ¿Es necesario reevaluar la suplementación nutricional que reciben?
XXV Congreso Nacional de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica
Granada, 17-19 mayo 2018
26. **Sánchez-Pintos P**, Dacosta A, **Iglesias-Rodríguez JA**, De Castro MJ, **Bóveda MD**, **Couce ML**. Cistinuria. Caracterización clínica y molecular
66 Congreso AEP
Zaragoza 7-9 junio 2018
27. Picáns Leis R, Castells L, Casanello P, **De Castro MJ**, **Couce M**. Una muy rara

entidad del metabolismo óseo: hipofosfatasa neonatal. LXIX Congreso de la Sociedad de Pediatría de Galicia. Lugo, 9-10 noviembre 2018.

28. Prada Tellado M, Rodríguez Toro I, Conde Lorenzo N, Leis Trabazo R, **Couce Pico M**, López Fernández A, Crujeiras Paz M, Sevivas Fontoura C, Míguez campos M, Cabo Jiménez V, Tomero Pérez N, Fernández Cebrián S. Evaluación del neurodesarrollo en recién nacidos de riesgo del Complejo Hospitalario Universitario de Ourense. LXIX Congreso de la Sociedad de Pediatría de Galicia. Lugo, 9-10 noviembre 2018.

10. MIEMBROS DE REDES/ GRUPOS DE TRABAJO/ COMISIONES

- **ML Couce.** Miembro de la Comisión Permanente de la Facultad de Medicina de la USC desde el 1 /02/2018
- **ML Couce.** Miembro del Comité de Farmacia e Terapéutica do Complexo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela desde el 18-05-2006 hasta el momento actual
- **N Mandiá, O López Suárez, ML Couce.** Comisión de Lactancia Materna. De la Xerencia de Xestión Integrada de Santiago de Compostela desde el 22-10-2014 al momento actual
- **ML Couce.** Miembro de la Comisión de Docencia do Complexo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela desde 11/11/2013 al momento actual
- **ML Couce.** Miembro del grupo de expertos de Enfermedades Raras del Servicio Gallego de Salud desde 2018
- **ML Couce.** Coordinador de España de la Red Europea y Americana de Galactosemias. desde 2015 www.galactosemianetwork.org
- **ML Couce.** Miembro y co-representante española de la Red Europea de Homocistinurias y defectos de metilación. www.ehod.org
- **ML Couce.** Miembro y co-representante española de la europea E-IMD Network (European Registry and Network for intoxication type Metabolic

Diseases). <http://www.e-imd.org/>

- **ML Couce.** Co-lider europeo de las Guías, Vías Estandarizadas de atención y Transición (WP4) de la Metab-ERN desde Mayo de 2017
- **ML Couce.** Vicepresidenta de Especialidades en la Sociedad de Pediatría de Galicia(SOPEGA) desde 2013 al momento actual.
- **ML Couce.** Vocal de la Junta Directiva de la Sociedad Española de Neonatología desde mayo 2015 al momento actual.
- **N. Mandiá.** Miembro del grupo de transporte de la Sociedad Española de Neonatología
- **A. Pérez Muñuzuri.** Miembro de la Comisión de estándares de la Sociedad Española de Neonatología.
- **A. Pérez Muñuzuri.** Miembro del Núcleo de Seguridad de la Xerencia de Xestión Integrada de Santiago de Compostela
- **D. Castiñeiras.** Miembro de la Comisión de Diagnóstico Perinatal de la Sociedad Española de Medicina del Laboratorio (SEQCML)
- **MD Bóveda.** Miembro de la Junta Directiva de la Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)
- **D. Castiñeiras, MD Bóveda** Miembro del Grupo de Trabajo de Cribado Neonatal de la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)