



SERVIZO
GALEGO
de SAÚDE

Área Sanitaria de
Santiago de Compostela
e Barbanza

MEMORIA DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA

AÑO 2019

INDICE

INTRODUCCIÓN	2
1. ESTRUCTURA FÍSICA	3
1.1. <i>CAMBIOS EN 2019 EN ESTRUCTURA FÍSICA</i>	4
2. RECURSOS HUMANOS	5
2.1. <i>CAMBIOS EN 2019 EN RECURSOS HUMANOS</i>	6
3. RECURSOS MATERIALES	6
3.1. <i>CAMBIOS EN 2019 EN RECURSOS MATERIALES</i>	7
4. CARTERA DE SERVICIOS	7
4.1. <i>CAMBIOS EN 2019 EN CARTERA DE SERVICIOS</i>	17
5. ÁREA DE ATENCIÓN	17
6. INDICADORES ASISTENCIALES	18
6.1. <i>CAMBIOS EN INDICADORES ASISTENCIALES EN 2019</i>	23
7. ACREDITACIONES	24
8. DOCENCIA Y FORMACIÓN CONTINUADA	24
8.1. <i>FORMACIÓN CONTINUADA PERIÓDICA DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS</i>	25
8.2. <i>OTROS CURSOS RECIBIDOS</i>	25
8.3. <i>ORGANIZACIÓN DE CURSOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS</i>	26
8.4. <i>CURSOS IMPARTIDOS</i>	28
8.5. <i>TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS</i>	30
8.6. <i>TRABAJOS FIN DE GRADO/MASTER DIRIGIDOS por el S Neonatología</i>	30
9. INVESTIGACIÓN	33
9.1. <i>PUBLICACIONES EN REVISTAS CIENTÍFICAS INDEXADAS</i>	33
9.2. <i>PUBLICACIONES COMO CAPÍTULOS DE LIBROS</i>	41
9.3. <i>DOCUMENTOS CIENTÍFICO-TÉCNICOS</i>	41
9.4. <i>PATENTES</i>	42
9.5. <i>PREMIOS CIENTÍFICOS</i>	42
9.6. <i>PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN</i>	43
9.7. <i>PONENCIAS EN CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS</i>	53
9.8. <i>COMUNICACIONES EN CONGRESOS</i>	57
10. MIEMBROS DE REDES/GRUPOS DE TRABAJO/COMISIONES	64

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 2019 EN ESTRUCTURA FÍSICA:

- *En la 1ª Planta de Hospitalización Neonatal acondicionamiento del Área común de acceso a UCI Neonatal y a Cuidados Intermedios, con documentos a la vista de hojas de información para padres y de encuestas de satisfacción.*
- *Creación en la 2ª Planta de Maternidad de una Sala para Lactario y Talleres de Lactancia Materna*

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
 - Olalla López Suárez
 - Alejandro Pérez Muñuzuri
 - Adela Urisarri Ruiz de Cortazar
 - Natalia Mandiá Rodríguez, con contrato de guardias
 - 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.
- 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 (José Cocho), 5 facultativos (Cristobal Colón, M^a Dolores Bóveda, Daisy Castiñeiras, Javier Iglesias, Emiliano G. Vioque), 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 integralmente. A esta columna se sumó un Pediatra que está de adjunto en Cardiología pediátrica y tiene formación neonatal.

2.1. CAMBIOS EN 2019 EN RECURSOS HUMANOS

- *La baja maternal de Marta Lojo Rodríguez fue cubierta por Natalia Mandiá Rodríguez, estando así con contrato ordinario y guardias.*
- *Carolina López Sanguos finaliza el 31 de diciembre su Beca Río Hortega y va a pasar a inicio de 2020 a contrato de guardias o bien a una intensificación.*
- *Emiliano G. Vioque se incorporó en enero con contrato al 50%.*

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 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 2019 EN RECURSOS MATERIALES

- *Se aumentaron los recursos con 1 incubadora de transporte, permitiendo que la incubadora actual de transporte pase a paritorio y poder tener así transporte con ventilación mecánica invasiva incorporada si fuera necesario.*
- *2 lámparas de fototerapia led con luz fría que fueron reemplazadas por 2 antiguas*
- *Renovación de impresoras*
- *1 Espectrómetro de Masas en Tandem de triple cuadrupolo 4500 para el Laboratorio de Metabolopatías*

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 cardíacas: tanto cardiopatías congénitas, como arritmias cardíacas. 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 y en breve del Complejo Universitario de Lugo, 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,torácica
- 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 mandatario
- › 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 2019 EN CARTERA DE SERVICIOS

- *Se amplió a Lugo el Banco de leche humana donada, pendiente de inicio del envío de leche humana donada.*
- *Sesión matinal diaria con enfermería, ello ha permitido que se realicen los Cuidados centrados en el Desarrollo y la Familia también en las horas de pase de visita*
- *Intervención quirúrgica en casos muy especiales también por parte del Servicio de Cirugía Pediátrica en grandes prematuros en la propia UCI Neonatal*

5. ÁREA DE ATENCIÓN

El Servicio tiene dilatada experiencia en la atención, cuidado y manejo de patologías de elevada complejidad. Atendió directamente 2090 neonatos en el área en 2019, frente a 2.183 neonatos en 2018 y a 2.618 partos en el Hospital Clínico en 2016 y es referencia para el Hospital da Barbanza (262 en 2019, 330 en 2018; 378 partos en 2016), Hospital HM La Rosaleda (282 en 2019, 324 en 2018; 400 partos en 2016), Gerencia Integrada de Hospitales de Pontevedra y Salnés (1813 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 2019 7 pacientes de otras Comunidades y Países.

6. INDICADORES ASISTENCIALES

- **TOTAL DE NACIMIENTOS: en 2019: 2095 en 2018: 2185.**
- **PREMATUROS (<37 semanas): 132**
 - 24- <27+6 sem: 2
 - 28 – 31+6 sem: 15
 - 32 – 33+6 sem: 20
 - 34 – 36+6 sem: 95
- **BAJO PESO (<2500 g): 166 y 27 de <1500g**
 - <500 g: 1
 - 501 – 750 g: 2
 - 751 – 1000 g: 3
 - 1001 – 1250 g: 8
 - 1251 – 1500 g: 13
- **MALFORMACIONES CONGÉNITAS: 73**
- **INFECCIONES CONGÉNITAS: 1**
- **TRASLADOS DE OTRA ÁREA: 29**
- **TRASLADOS A OTRO CENTRO: 2**, un ventrículo izquierdo de doble salida a Cardiología de Coruña y uno para intervención por Cirugía Pediátrica a La Paz tras haber sido intervenido en nuestro Centro de una atresia esofágica muy compleja.
- **INGRESOS: UCIN 285 (-2.7% respecto a 2018), hospitalización 653 (-1.7% respecto a 2018).**

- **ESTANCIA MEDIA:** UCIN 13.14 (+9.5% respecto a 2018), hospitalización 10.89 (-19.1% respecto a 2017).
- **ÍNDICE DE OCUPACIÓN:** UCIN 79.21% (-7.4% respecto a 2017), hospitalización 35% (-3.4% respecto a 2018).

- **TASA DE MORTALIDAD**

1.5‰ de los nacimientos en el Centro. En España es de 1.87‰ y en Galicia del 1.69‰

- **MORTALIDAD EN GRANDES PREMATUROS.**

SUPERVIVENCIA

EG semanas	Año 2019	Año 2018	Año 2016
23-27	50	50%	48%
28-31	92.3%	91.3%	92%

- **TASA DE SEPSIS VERTICAL COMPROBADA:** Pertenece al grupo Castrillo en donde están 44 grandes hospitales de España.

Tasa de sepsis vertical comprobada: 1,03‰ en el grupo Castrillo. Nuestro Centro 0,9‰

- **TASA DE INFECCIÓN EN PRETÉRMINOS <1500g:** media: 27.4% en grupo Castrillo, en nuestro Centro 10%. Hemos descendido un del 28% en 2013 al 18% en nuestro Centro en 2018 y 10 % en 2019 (28,57% en 2013).

- **TASA DE ENTEROCOLITIS NECROSANTE:**

De los 26 pacientes <1500g nacidos en nuestro Centro durante el año 2019, solo 1 (3.8%) presentaron NEC.

Esto implica una reducción en la incidencia de NEC desde el 15% previo a la instauración del Banco en mayo de 2016 hasta el 4,1% en 2018 y el 3.8% en 2019.

Un muy buen dato, con un 5% o menos se considera muy óptimo en Europa.

- **TASA DE RETINOPATÍA DE LA PREMATURIDAD:**

No hubo ningún caso con grado 3 o superior; solo 1 tratada con láser por ROP 2 periférica (3.8%). Tenemos una de las mejores tasas de Europa.

- **TASA DE ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA:** solo 1 caso requirió hipotermia terapéutica con buena evolución posterior

- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EN GRANDES PREMATUROS EN**

HOSPITALIZACIÓN: 100%

- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EXCLUSIVA AL ALTA HOSPITALARIA EN GRANDES PREMATUROS:** 41% frente al 10% en 2016
- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EN LA MATERNIDAD:** 77% (/5,3% en 2018)
- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EXCLUSIVA EN MATERNIDAD:** 63,9% (57,1% en 2018). Objetivo es 75%

- **BANCO DE LECHE:**

Durante el 2019 el Banco de Leche Materna atendió a 79 nuevas donantes, recibiendo un total de 325 L de leche donada durante dicho año (un 26,8% más que en 2018) y pasteurizando 438 L. Esto permitió proporcionar LMD a 110 receptores de los Hospitales de Santiago, Coruña y Ferrol.

- **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 2019 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 28.3 semanas de edad gestacional y un peso medio al nacer de 1.02 kg (560g a 1440g):. El CD medio fue de 90.9% con un rango de 76 a 117%). Inferior a 85 en 3 casos:

- CD: 84, de 28s y peso al nacer 620g
- CD:83, de 33s y 1480g
- CD: 76, de 25s y 790g

En 2019 se comenzó por vez primera a pasar la escala M-CHAT a estos grandes prematuros (indicativo de alterado si al menos 2 items críticos no correctos). Un paciente con CD de 85 que en el área de lenguaje presenta 67% presentó 5 items alterados en M-CHAT y de ellos 2 son considerados críticos.

- **ENCUESTA DE SATISFACCIÓN:** Aumento de la participación (110 encuestas cubiertas) con muy buena valoración global, con una media de 81.5 sobre 100.
- **RECLAMACIONES:** hemos tenido en el año en total 2 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 CLÍNICA METABÓLICA:

- **Nº NUEVOS CASOS EN 2019:** 50 (condición exigida para CSUR: 35)
- **MORTALIDAD** en 2019: 0
 - **INGRESOS EN 2019 POR DESCOMPENSACIONES:** solo 4 pacientes. Otros 12 ingresaron pero por causas no en relación con descompensaciones. 2 pacientes ingresaron para estudio (un paciente con hipoglucemias cetósicas que ingresa para test de ayuno y una paciente con enfermedad neuromuscular a estudio que ingresa para biopsia muscular)
- **MEDIANA DE LOS NIVELES DE Phe en 2019** en 68 pacientes PKU. Se han realizado 670 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 2019** Se han realizado una media de 33 análisis por paciente (9 pacientes) con nivel promedio de leucina de 142 µM (óptimo <200µM)
- El 100% de los pacientes con **MCAD (16)** y **GALACTOSEMIA (22)** tuvieron los marcadores de acilcarnitinas y galactosa 1 P en el nivel óptimo.

INDICADORES EN EL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS. Durante 2019 se recibieron muestras de 20534 pacientes (habitualmente sangre y orina).

De ellos, 15994 se corresponden con los recién nacidos del año 2019 a los que se realizó el Cribado Neonatal.

En la siguiente tabla aparece recogida de forma general la cartera de servicios del Laboratorio y los tiempos de respuesta para dichas determinaciones

SOLICITUDES AL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS

Determinación	Muestra	Tiempo de respuesta (*)	
Cuantificación de aminoácidos	Sangre	5-14 días	
	LCR	5-14 días	
	Orina	5-14 días	
Beta-hidroxibutirato	Sangre	15-20 días	
Actividad Biotinidasa	Sangre	3 días	
Aminoácidos de cadena ramificada		24 horas	
Carnitina libre		3 días	
Enzimas lisosomales		15-20 días	
Fenilalanina		3 días	
Galactosa-1-fosfato		3 días	
Perfil de acilcarnitinas y aminoácidos		3 días	
Solicitud simultánea de cuantificación de aminoácidos plasmáticos y perfil de acilcarnitinas		Sangre	5-14 días
Perfil de ácidos orgánicos (incluye ácido orótico y succinilacetona)		Orina	5-14 días

Ácido guanidinoacético y creatina		5-14 días
Galactosa		3 días
Ácido metilmalónico	Orina	15-20 días
Glicosaminoglicanos		7-14 días

(*) En situaciones urgentes, cuando fuese técnicamente posible, antes de las 24 horas.

El laboratorio de Metabolopatías está acreditado por ENAC para la norma EN-ISO 15189 desde 2017. Incluye determinación de aminoácidos y acilcarnitinas, TSH, IRT y Biotinidasa en sangre desecada en papel y aminoácidos y creatinina en orina en papel. En 2018 se amplió con la inclusión del análisis de aminoácidos, en plasma, orina y LCR, y del cribado de Galactosemia mediante la determinación de Galactosa-1-fosfato. En 2019 se amplió con la determinación de creatinina en orina.

6.1. CAMBIOS EN 2019 EN INDICADORES ASISTENCIALES

Hemos tenido una mejor tasa de mortalidad y que considero fue atribuido en gran parte a que haya la columna exclusiva de guardias de Neonatología con personal especializado formado específicamente.

Actividades y programa puesto en marcha/desarrollado en 2019 para mejorar indicadores de calidad del Servicio:

- Desarrollo del programa Bacteriemia Zero en la Unidad Neonatal

Participación activa en el sistema de vigilancia epidemiológica Neokisses y puesta en marcha de la intervención Inberbac-Neo en nuestro Servicio.

Responsable del programa: Dra. Ana M^a Baña Souto.

- Desarrollo del Comité Perinatal con Obstetricia, cumpliendo los objetivos de 6 sesiones/año del que se han tomado actas.

Coordinadora. Natalia Mandiá

- Desarrollo de la subcomisión de mortalidad en el propio Servicio, con acta de los 4 casos de mortalidad del Servicio, 3 de nuestro Centro y 1 de traslado de otro Centro Hospitalario.

Coordinador. Alejandro Pérez Muñuzuri

En el Área Metabólica todos los indicadores muy óptimos

7. ACREDITACIONES

- Acreditación del sistema de gestión de calidad mediante la Norma ISO 9001:2015 (diciembre de 2019) a la atención sanitaria a los pacientes ingresados (UCI neonatal, cuidados intermedios y hospitalización general). Hay 2 Servicios de Neonatología en España con esta acreditación
- Acreditación a la Gestión del banco de leche humana donada de calidad mediante la Norma ISO 9001:2015 (diciembre de 2019). Hay 2 Bancos de leche en España con esta acreditación.
- 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. Auditoria con informe favorable en 2019
- Solicitud de evaluación de la fase II de la IHAN de nuestro Centro con entrega de Documentación.

8. DOCENCIA Y FORMACIÓN CONTINUADA

- Sesiones diarias específicas matinales de Neonatología con exposición de casos y participación de Enfermería.
- 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. En el curso

2019-2020 el segundo curso establecido con acreditación.

8.1. FORMACIÓN CONTINUADA PERIÓDICA DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS

1. Adela Urisarri. Hospital VALL D'HEBRÓN. Del 25 de febrero al 5 de Abril de 2019. Estancia formativa en el Servicio de Pediatría y Áreas Específicas, Nefrología Pediátrica.
2. Curso de ECMO pediátrica y neonatal en el Hospital Gregorio Marañón de 2 enfermeras de Neonatología.
3. Curso de formación de Neonatología. Días 26 y 27 de noviembre para enfermería de nuestro Centro.
4. Nuevas técnicas en la docencia y evaluación de las competencias clínicas. Curso organizado por el Departamento de Cirugía y especialidades Médico-Quirúrgicas de la Universidad de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, 23 de septiembre de 2019. Paula Sánchez Pintos
5. Taller de actualización en lactancia materna.
Días 8, 9, 15, 16 octubre. Edición para facultativos y enfermería
Días 5, 6, 12,13, noviembre. Edición TCAE, DUE
6. Título propio de Experto Universitario en Nefrología Pediátrica. Universidad de Oviedo. 32 créditos ECTS (800 horas lectivas). Septiembre de 2018 a Julio de 2019. Adela Urisarri.

8.2. OTROS CURSOS RECIBIDOS

7. X Congreso Español de Lactancia Materna. Abril 2019
1 Crédito FC. SA301A 2018/67-1
8,5 créditos IBCLC CERPs
8. 34 Congreso SENPE. Mayo 2019
4,1 créditos. Nº expediente: 11-0008-19/0001^a
9. IV Reunión Infecciones Perinatales. Pontevedra, 23-24 mayo, 2019.
Carolina López Sanguos, M^a José Fernández Seara

10. Seminaris Vall D'Hebrón. Avances en Enfermedades Lisosomales. Campus Vall D'Hebrón. Mayo 3, Barcelona.
MJ de Castro
11. Programa de Formación e Innovación Docente (PFDI) de la USC titulada. "PFDI. 18far-19-VI Taller de Introducción á ACOE. Módulo de Loxística". Realizada en el curso académico 2018/19 con una duración de 12 horas.
Adela Urisarri, Paula Sánchez Pintos
12. Jornada de "Avances en Cribado Neonatal". Hospital La Paz, Madrid, 20 de junio de 2019. AECOM / SEQCML. Coordinadora de la Jornada.
13. European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (EHOD) Annual Members Meeting. Rotterdam, 2 de septiembre de 2019.
Paula Sánchez Pintos, ML Couce
14. XX Curso Internacional de Formación Continuada en Nefrología Pediátrica. Barcelona, 23 y 24 de Octubre de 2019. Adela Urisarri
15. XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 3-6 octubre 2019. M^a Luz Couce, Olalla López Suárez, Natalia Mandiá, carolina López, Alejandro Pérez Muñuzuri, Carmen Fdez Tuñas, Luis Couselo.
16. Symposium SSIEM. Rotterdam 3-6 septiembre 2019. M^a Luz Couce, Cristóbal Colón, Paula Sánchez-Pintos.
17. XV Reunión Mead Jhonson. Avances en el estudio de EMH. Barcelona, 22 de Febrero de 2019. MD Bóveda
18. Reunión Anual de Centros de Cribado Neonatal. Santander, 16 de octubre de 2019. Coordinadora de la reunión.
19. Reunión del Grupo de Trabajo de Cribado Neonatal de la AECOM. Santander, 16 de octubre de 2019. Coordinadora de la reunión.

8.3. ORGANIZACIÓN DE CURSOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS

1. II Jornada de Actualización farmacoterapéutica en Enfermedades raras
ÁMBITO: Nacional
Santiago, 4 julio 2019

2. Taller de actualización en lactancia materna
ÁMBITO: Autonómico
Santiago de Compostela, 8-16 octubre 2019.
1.8 créditos (9horas) de F C CAFCGa. Nº 11-0007-13/0409-A
3. Taller de actualización en lactancia materna
ÁMBITO: Autonómico
Santiago de Compostela, 5-13 noviembre 2019
3.7 créditos (20horas) de F C CAFCGa. Nº 11-0007-13/0461-A
4. Curso de formación en Neonatología para Enfermería
Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, 26-27 noviembre
Solicitados créditos de Formación Continuada
5. Curso online de la SENEo y Nutricia Advanced Medial Nutrition. Grupo de nutrición. Qué debemos saber sobre la nutrición de nuestros niños prematuros.
ÁMBITO: Nacional
Inicio 29 marzo 2019
5.3 créditos de FC
6. Curso Puesta al día en la patología neonatal y su manejo específico. Curso Continuum. Online. *Disponible en <http://continuum.aeped.es>*
ÁMBITO: Nacional
7 noviembre 2019 a 9 enero 2020
7. Course of Recordati Rare Diseases Fondation. Inborn Errors of Metabolism in Neonatology: clues for successful diagnosis and treatment.
ÁMBITO: Internacional
Santiago de Compostela, 13-15 June 2019
Actividad acreditada por the European Accreditation Council for Continuing Medical Education (EACCME®) con 14 European CME credits (ECMEC®s).
8. Curso: Puesta al día en patología neonatal e o seu manejo específico.
Actividad acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad Autónoma de Galicia con 3,8 créditos de formación continuada (19h presenciales). Nº expediente: 11-0007-13/0410-A.

Santiago de Compostela, del 10 de abril de 2018 al 26 de marzo de 2019.

Docentes. M^a José Fernandez Seara, Alejandro Pérez Muñuzuri, Adela Urisarri, Ana M^a Baña, Natalia Mandiá, Olalla López Suarez, Carolina López Sanguos, M^a Luz Couce

9. Actualización en Nefrología Pediátrica. Directora de la actividad: Adela Urisarri Ruiz de Cortázar. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.
31 de enero, 6 de junio y 2 de octubre de 2019. Horas totales de actividad: 6 horas.
AMBITO: Autonómico
Acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad Autónoma de Galicia. N^o de expediente: 11-0007-13/0477-A.
10. 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.
11. Coordinación académica del II Máster Propio de Enfermedades Metabólicas Hereditarias de la USC.. con 60 créditos ECTS
Año 2019.

8.4. CURSOS IMPARTIDOS

12. **Cursos de formación. Continuum 2019. Atención integral del neonato.**
Disponible en <http://continuum.aeped.es>
Tema: Exploración física normal. Parámetros fisiológicos de normalidad.
Regulación de la temperatura
Docente: Carolina López Sanguos, M^a Luz Couce
Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela, 7 noviembre 2019
13. **Course of Recordati Rare Diseases Foundation. Inborn Errors of Metabolism in Neonatology: clues for successful diagnosis and treatment.** Santiago de Compostela, 13-15 June 2019
Docentes. Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro

14. **Puesta al día en Neonatología**
Canalización umbilical. Olalla López Suárez. 30 octubre 2019
15. **Taller Unidad de Nutrición Personalizada en un Hospital de nivel III,**
Celebrado en el XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid,
2-4 Octubre de 2019.
Docente: Olalla López Suarez
16. **Curso de formación en Neonatología para Enfermería**
Hospital Clínico Universitario de Santiago de3 Compostela, 26-27 noviembre
2019
Docentes. Ana M^a Baña Souto, Adela Urisarri
17. **Curso on-line de formación continuada: "Que debemos saber sobre la
nutrición de nuestros niños prematuros".** Nutrición y alimentación en
situaciones especiales gastrointestinales y hepáticas. Módulo 4. Acreditada por la
Comisión de Formación Continuada de la Comunidad de Madrid-SNS para las
profesiones médicas con 6.6 créditos, equivalentes a 80 horas lectvas. N^o de
expediente: 07-AFOC-00876.7/2018.
Docentes. Adela Urisarri, M^a Luz Couce
18. **Curso Diagnóstico Precoz, terapia e investigación en los Trastornos
Metabólicos Congénitos** desarrollado en el marco del programa de Máster propio
de la Universidad de Santiago de Compostela (USC) "Enfermedades Metabólicas
Hereditarias". Horas de docencia: 10 horas (un crédito). Santiago de Compostela,
13-14 de diciembre de 2019.
Docente: Paula Sánchez Pintos
19. **Curso online de Urgencias Metabólicas** avalado por la Sociedad Española de
Errores Innatos del Metabolismo (SEEIM) y Asociación Española para el estudio
de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM). Duración: 25/12/18 al
28/12/19.
Temas: II Unidad Didáctica: Neonato con sospecha o diagnóstico de aciduria
orgánica y/o de enfermedad de jarabe de arce.
Docente: Paula Sánchez Pintos
20. **Laboratory training course CLN2 and MPS diagnostic assays del 18 al 22 de
febrero de 2019.** Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de
Compostela. Coordinador del curso-taller: Cristóbal Colón Mejeras. Con la

docencia de Pablo Crujeiras Barral y Daniel Rodrigues Caiola.

21. **Laboratory training course MPS diagnostic assays del 26 al 29 de mayo de 2019.** Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Coordinador del curso-taller: Cristóbal Colón Mejeras. Con la docencia de Pablo Crujeiras Barral y Daniel Rodrigues Caiola.

22. **Practical laboratory training on diagnostics of CLN2, MPS IVA and MPS VI del 26 al 29 de noviembre de 2019.** Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Coordinador del curso-taller: Cristóbal Colón Mejeras. Con la docencia de Pablo Crujeiras Barral y Daniel Rodrigues Caiola.

8.5. TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

1. **Valoración del estado de micronutrientes y riesgo cardiovascular en pacientes con fenilcetonuria**
Doctorando. Crujeiras Martínez, Vanesa
Directores. **Couce ML, Leis R**
Fecha de lectura: 10-5-2019
Calificación: Sobresaliente “Cum Laude”. Facultad de Medicina y Odontología.
Santiago de Compostela

2. **Aporte enteral de proteínas en el recién nacido pretérmino. influencia en el perfil de aminoácidos y crecimiento**
Doctorando. Suarez Albo María
Directores. **Couce ML, Fernández Lorenzo JR**
Fecha de lectura: 15-11-2019
Calificación: Sobresaliente “Cum Laude”. Facultad de Medicina y Odontología.
Santiago de Compostela

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

1. Banco de leite e contaminantes no leite materno
Aboal Alonso, Julia
Curso académico: 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (9,6)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

2. Revisión sobre o diagnóstico e cribado neonatal da cistinuria
Casanova Alvarez, Daniel
Curso académico: 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (9)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

3. Utilidad de la citrulina como marcador de daño hipóxico
Delgado Melchor, Patricia
Curso académico: 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (9,9)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

4. Encefalopatía hipóxico isquémica neonatal e hipotermia terapéutica: posible valor pronóstico dos marcadores bioquímicos
Pazos Rodríguez, Victoria
Curso académico: 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

5. Tirosinemia tipo 1 en España: vantaxes do tratamento precoz
Pouso Lojo, Rocío
Curso académico: 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (9,2)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

6. A importancia da detección precoz da infección conxénita por citomegalovirus
Serrano Carreño, Irene
Curso académico: 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (9,8)
Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

7. Efectos del tratamiento con nitisinona en la Tirosinemia tipo 1
Rosaura Picáns Leis

Curso 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)
Universidad Santiago de Compostela

8. Hábitos alimentarios e comportamento ante a comida de futuros profesionais sanitarios

Alicia Muñoz Alvarez

Curso 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)
Universidad Santiago de Compostela

9. Contaminantes orgánicos persistentes en nais lactantes da nosa área

Loreto González Fernández

Curso 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)
Universidad Santiago de Compostela

10. Es un factor desencadenante de la obesidad, pocas horas de sueño en la edad pediátrica. Revisión bibliográfica

Betancourt Cañas, Astrid Johanna

Curso 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)
Universidad Santiago de Compostela

11. Beneficios de los bancos de leche materna donada en los neonatos prematuros

María Celia Basanta Díaz

Curso 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)
Universidad Santiago de Compostela

12. Genética de la persistencia de la lactasa

Shaila Muñiz Pérez

Curso 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)
Universidad Santiago de Compostela

13. Papel da Modulación da Microbiota Intestinal na Mala Absorción da Lactosa

Ornella Santorufo

Curso 2018-2019. Calificación: Sobresaliente (10)

Universidad Santiago de Compostela

9. INVESTIGACIÓN

9.1. PUBLICACIONES EN REVISTAS CIENTÍFICAS INDEXADAS

1. Navarrete R, Lel F, Vega A, Morais A, García-Silva MT, Martín-Hernández E, Quijada P, Bergua A, Vives I, García-Jiménez I, Yahyaoui R, Pedrón-Giner C, Belanger-Quintana A, Stanescu S, Cañedo E, García-Campos O, Bueno M, Delgado C, Vitoria I, Rausell MD, Balmaseda E, **Couce ML**, Desviat L, Merinero B, Rodríguez-Pombo P, Ugarte M, Pérez-Cerdá C, Pérez B.
VALUE OF GENETIC ANALYSIS FOR CONFIRMING INBORN ERRORS OF METABOLISM DETECTED THROUGH THE SPANISH NEONATAL SCREENING PROGRAM
Eur J Hum Genet 2019; 27:556-562.
2. Medrano C, Vega A, Navarrete R, Ecañ MJ, Calvo R, Pascual SI, Ruiz-Pons M, Toledo L, García Jiménez I, Arroyo I, Campo A, **Couce ML**, Domingo-Jiménez R, García Silva MT, G-Solana LG, Hierro L, Martín-Hernández E, Martínez-Pardo M, Roldán S, Tomás M, Cabrera JC, MartínezBugallo F, Martín Viota L, Vitoria I, Lefeber D, Girós ML, Serrano M, Ugarte M, Perez B, Perez-Cerdá C.
CLINICAL AND MOLECULAR DIAGNOSIS OF NON-PMM2 N-LINKED CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION IN SPAIN.
Clin Genet. 2019; 95(5):615-626.
3. De Lamas C, **De Castro MJ**, Gil-Campos M, Gil A, **Couce ML**, Leis R
EFFECTS OF DAIRY PRODUCT CONSUMPTION ON HEIGHT AND BONE MINERAL CONTENT IN CHILDREN: A SYSTEMATIC REVIEW OF CONTROLLED TRIALS
Adv Nutr 2019;10:S88–S96
4. Zozaya C, Avila-Alvarez A, Arruza L, García-Muñoz F, Fernández Pérez C,

Castro A, Cuesta MT, Vacas B. **Couce ML**, Vento Torres M, Sáenz de Pipaón M.
THE EFFECT OF MORBIDITY AND SEX ON POSTNATAL GROWTH OF
VERY PRETERM INFANTS: A MULTICENTRIC COHORT STUDY.

Neonatology 2019;115:348-354

5. Keller R, Chrastina P, Pavlíková M, Gouveia S, Ribes A, Kölker S, Blom HJ, Baumgartner MR, Bártl 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.2019;42(1):128-139

6. Aldámiz-Echebarria L, De las Heras J, **Couce ML**, Alcalde C, Vitoria I, Bueno M, Blasco J, García MC, Suarez R, Andrade F, Villate O

NON-ALCOHOLIC FATTY LIVER IN HEREDITARY FRUCTOSE
INTOLERANCE

Clin Nutr 2019, Feb 15. pii: S0261-5614(19)30073-1. doi:
10.1016/j.clnu.2019.02.019.

7. Valayannopoulos V, Schiff M, Guffon N, Nadjar Y, García-Cazorla A, Martínez-Pardo Casanova M, Cano A, **Couce ML**, Dalmau J, Peña-Quintana L; Rigalleau V; Touati G; Aldamiz-Echevarria L; Cathebras P; Eyer D, Brunet D, Damaj L, Dobbelaere D, Claire Gay C; Hiéronimus S, Levrat V; Maillot F

BETAINE ANHYDROUS IN HOMOCYSTINURIA: RESULTS FROM THE
ROCH REGISTRY

Orphanet J Rare Dis 2019;14:66

8. Roca I, González-Castro L, Fernández H, **Couce ML**, Fernández-Marmiesse A
FREE-ACCESS COPY-NUMBER VARIANT DETECTION TOOLS FOR
TARGETED NEXT-GENERATION SEQUENCING DATA

Mutat Res. 2019; 779:114-125

9. Andrade F, Villate O, **Couce ML**, Bueno M, Alcalde C, de las Heras J, Ceberio L, Núñez-Marcos S, Nambo PS, Aldámiz –Echevarría L. ASYMMETRIC DIMETHYL ARGININE AS A POTENTIAL BIOMARKER FOR MANAGEMENT AND FOLLOW-UP OF PHENYLKETONURIA
Eur J Pediatr 2019; 178(6):903-911

10. Rubio-Gozalbo ME, Haskovic M, Bosch AM, Burnyte B, Coelho AI, Cassiman D, **Couce ML**, Dawson C, Demirbas D, Derks T, Eyskens F, Forga MT, Grunewald S, Häberle J, Hochuli M, Hubert A, Huidekoper HH, Janeiro P, Kotzka J, Knerr I, Labrune P, Landau YE, Langendonk JG, Möslinger D, Müller-Wieland D, Murphy E, Öunap K, Ramadza D, Rivera IA, Scholl-Buergi S, Stepien KM, Thijs A, Tran C, Vara R, Visser G, Vos R, de Vries M, Waisbren SE, Welsink-Karssies MM, Wortmann SB, Gautschi M, Treacy EP, Berry GT.
NATURAL HISTORY OF DIETARY TREATED CLASSIC GALACTOSEMIA: LESSONS FROM THE GALNET REGISTRY
Orphanet J Rare Dis. 2019;14:86.

11. López-Suárez O, Concheiro-Guisán A, Sánchez-Pintos P, Cocho JA, Fernández Lorenzo JR, **Couce ML**.
ACYLCARNITINE PROFILE IN NEONATAL HYPOXIC-ISCHEMIC ENCEPHALOPATHY: THE VALUE OF BUTYRYLCARNITINE AS A PROGNOSTIC MARKER
Medicine (Baltimore). 2019; 98(15):e15221

12. Martínez-Monseny AF, Bolasell M, Callejón-Póo L, Cuadras D, Freniche V, Itzep DC, Gassiot S, Arango P, Casas-Alba D, de la Morena E, Corral J, Montero R, Pérez-Cerdá C, Pérez B, Artuch R, Jaeken J, Serrano M and the CDG Spanish Consortium (**Couce ML**)
AZATAx: ACETAZOLAMIDE SAFETY AND EFFICACY IN CEREBELLAR SYNDROME IN PMM2 CONGENITAL DISORDER OF GLYCOSYLATION (PMM2-CDG)
Ann Neurol. 2019 Mar 14. doi: 10.1002/ana.25457

13. Zozaya C, Avila-Alvarez A, **Couce ML**, García-Muñoz Rodrigo F, Arruza L, Fernandez-Perez C, Castro A, Cuesta MT, Vacas B, Vento M, Saenz de Pipaón M.
COHORT STUDY SHOWED THAT GROWTH RATE INCREMENT HAS NOT BEEN ENOUGH TO PREVENT GROWTH RETARDATION OF PRETERM INFANTS AND RAISED CONCERNS ABOUT UNBALANCED GROWTH
Acta Paediatr. 2019; 108(10):1793-1800

14. Prieto-González D, Castilla-Rodríguez I, González E, **Couce ML**.
TOWARDS THE AUTOMATED ECONOMIC ASSESSMENT OF NEWBORN SCREENING FOR RARE DISEASES
J Biomed Inform. 2019; 95:103216.

15. Heard JM, Bellettato C, van Lingen C, Scarpa M; MetabERN collaboration group (**Couce ML**).
RESEARCH ACTIVITY AND CAPABILITY IN THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK METABERN
Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):119

16. Fernández-Marmiesse, Pérez-Poyato MS, Fontalba A, Marco de Lucas E, Martínez MT, M. J. Cabero Pérez MJ, **Couce ML**
SEPTO-OPTIC DYSPLASIA CAUSED BY A NOVEL FLNA SPLICE SITE MUTATION: A CASE REPORT
BMC Med Genet 2019;20:112

17. Castells A, Gualdi D, Balada R, Tristán-Noguero1 A, Cortés-Saladelafont E, Ramos1 F, Meavilla S, De Los Santos M, Garcia-Volpe C, Colomé R, **Couce ML**, Cristina Sierra C, Ormazábal1 A, Batllori1 M, Artuch R, Armstrong J, Alcántara S, Garcia-Cazorla A. DISCOVERY OF BIOMARKER PANELS FOR NEURAL DYSFUNCTION IN INBORN ERRORS OF AMINO ACID METABOLISM
Sci Reps 2019; 9(1):9128

18. Maiwald CA, Annink KV, Rüdiger M, Benders MJNL, van Bel F, Allegaert K, Naulaers G, Bassler D, Klebermaß-Schrehof K, Vento M, Guimarães H, Stiris T, Cattarossi L, Metsäranta M, Vanhatalo S, Mazela J, Metsvaht T, Jacobs Y, Franz AR; **ALBINO Study Group (Couce ML)**. EFFECT OF ALLOPURINOL IN ADDITION TO HYPOTHERMIA TREATMENT IN NEONATES FOR HYPOXIC-ISCHEMIC BRAIN INJURY ON NEUROCOGNITIVE OUTCOME (ALBINO): STUDY PROTOCOL OF A BLINDED RANDOMIZED PLACEBO-CONTROLLED PARALLEL GROUP MULTICENTER TRIAL FOR SUPERIORITY (PHASE III). *BMC Pediatr.* 2019;19(1):210.
19. **Couce ML, de Castro MJ**, de Lamas C, Leis R. EFFECTS OF LC-PUFA SUPPLEMENTATION IN PATIENTS WITH PHENYLKETONURIA: A SYSTEMATIC REVIEW OF CONTROLLED TRIALS. *Nutrients* 2019; 11: 1537.
20. Goyanes A, Madla CM, Umerji A, Piñeiro GD, Montero JMG, Diaz MJL, Barcia MG, Taherali F, **Sánchez-Pintos P, Couce ML**, Gaisford S, Basit AW. AUTOMATED THERAPY PREPARATION OF ISOLEUCINE FORMULATIONS USING 3D PRINTING FOR THE TREATMENT OF MSUD: FIRST SINGLE-CENTRE, PROSPECTIVE, CROSSOVER STUDY IN PATIENTS. *Int J Pharm.* 2019; 567:118497
21. Roca I, González-Castro L, Maynou J, Palacios L, Fernández H, **Couce ML**, Fernández-Marmiesse A. PATTREC: AN EASY-TO-USE COPY NUMBER VARIATION DETECTION TOOL OPTIMIZED FOR TARGETED NEXT GENERATION SEQUENCING ASSAYS WITH DIAGNOSTIC PURPOSES. *Genomics.* 2019 Jul 23. pii: S0888-7543(19)30049-7.

22. **Barbosa-Gouveia S, González-Vioque E, Borges F, Gutiérrez-Solana L, Wintjes L, Kappen A, van den Heuvel L, Leis R, Rodenburg R, Couce ML**
IDENTIFICATION AND CHARACTERIZATION OF NEW VARIANTS IN FOXRED1 GENE EXPANDS THE CLINICAL SPECTRUM ASSOCIATED WITH MITOCHONDRIAL COMPLEX I DEFICIENCY
J Clin Med 2019; 8: 1262
23. **Couce ML**
SLEEP DISORDERS IN PHENYLKETONURIA
Eur J Pediatr Neurol 2019;23:670-71
24. Arnaez J, Herranz-Rubia N, Garcia-Alix A; ESP-EHI Group (**Couce ML**).
PERINATAL HYPOXIC-ISCHAEMIC ENCEPHALOPATHY: A NATIONAL SURVEY OF END-OF-LIFE DECISIONS AND PALLIATIVE CARE.
BMJ Support Palliat Care. 2019 Sep 16. pii: bmjspcare-2019-001881.
25. **Couce ML, Sánchez-Pintos P, Aldámiz-Echevarría L, Vitoria I, Navas V, Martín-Hernández E, García-Volpe C, Pintos G, Peña-Quintana L, Hernández T, MDi, Gil D, Sánchez-Valverde F, Bueno M, Roca I, López-Ruzafa E, Díaz-Fernández C**
EVOLUTION OF TYROSINEMIA TYPE 1 DISEASE IN PATIENTS TREATED WITH NITISINONE IN SPAIN
Medicine (Baltimore) 2019; 98:39
26. **Álvarez VJ, Bravo SB, García-Vence M, De Castro MJ, Luzardo A, Colón C, Tomatsu S, Otero-Espinar FJ, Couce ML.**
PROTEOMIC ANALYSIS IN MORQUIO A CELLS TREATED WITH IMMOBILIZED ENZYMATIC REPLACEMENT THERAPY ON NANOSTRUCTURED LIPID SYSTEMS
Int J Mol Sci 2019; 20: 4610
27. Fernández-Marmiesse A, Roca I, Díaz-Flores F, Cantarín V, Pérez-Poyato MS ,

Fontalba A, Laranjeira F, Quintans S, Moldovan O, Felgueroso B, Rodríguez-Pedreira M, Simón R, Camacho A, Quijada P, Ibanez-Mico S, Domingno MR, Benito C, Calvo R, Pérez-Cejas A, Carrasco ML, Ramos F, **Couce ML**, Ruiz-Falcó ML, Gutierrez-Solana, Martínez-Atienza M.

RARE VARIANTS IN 48 GENES ACCOUNT FOR 42% OF CASES OF EPILEPSY WITH OR WITHOUT NEURODEVELOPMENTAL DELAY IN 246 PAEDIATRIC PATIENTS

Front Neurosci. 2019;13:1135.

28. **Álvarez JV**, Herrero Filgueira C, González AF, **Colón Mejeras C**, Beiras Iglesias A, Tomatsu S, Blanco Méndez J, Luzardo Álvarez A, **Couce ML**, Otero Espinar FJ.

ENZYME-LOADED GEL CORE NANOSTRUCTURED LIPID CARRIERS TO IMPROVE TREATMENT OF LYSOSOMAL STORAGE DISEASES: FORMULATION AND *IN VITRO* CELLULAR STUDIES OF ELOSULFASE ALFA- LOADED SYSTEMS

Pharmaceutics 2019;11(10).

29. Bravo-Alonso I, Navarrete R, Vega AI, Pedro Ruíz-Sala P, García Silva MT, Martín-Hernández E, Quijada-Fraile P, Belanger-Quintana A, Stanescu S, Bueno M, Vitoria I, Toledo L, **Couce ML**, García-Jiménez I, Ramos-Ruiz R, Martín MA, Desviat LR, Ugarte M, Pérez-Cerdá C, Merinero B, Pérez B, Rodríguez-Pombo P

GENES AND VARIANTS UNDERLYING CONGENITAL LACTIC ACIDOSIS: FROM GENETICS TO PERSONALIZED TREATMENTS

J Clin Med **2019**; 8: 1811

30. Zozaya C, Avila-Alvarez A, García-Muñoz Rodrigo F, **Couce ML**, Arruza L, Fernandez-Perez C, Castro A, Cuesta MT, Vacas B, Vento M, Saenz de Pipaón M.

THE IMPACT OF POSTNATAL SYSTEMIC STEROIDS ON THE GROWTH OF PRETERM INFANTS: A MULTICENTER COHORT STUDY.

Nutrients. 2019 Nov 11;11.

31. **Couce ML**
CINCUENTA AÑOS DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN ESPAÑA
An Pediatr (Barc). 2019;90:205-206
32. **Castiñeiras DE, Couce ML, Marin JL, González-Lamuno D, Rocha H**
SITUACIÓN ACTUAL DEL CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES METABÓLICAS EN ESPAÑA
An Pediatr (Barc). 2019; . pii: S1695-4033(19)30198-5.
33. **López-Sanguos C, Rivero Calle I, Rodríguez Tenreiro C, Raguidin PF, Martínón-Torres F.** “Safety and immunogenicity of pneumococcal conjugated vaccines in preterm infants”. Expert Opin Drug Saf. 2019; 18(4): 253-259
34. **Sánchez Luna M, Pérez Muñuzuri A, Leante Castellanos JL, Ruiz Campillo CW, Sanz López E, Benavente Fernández I, Sánchez Redondo MD, Rite Gracia S;** Recomendaciones de la Sociedad Española de Neonatología para la utilización de palivizumab como profilaxis de las infecciones graves por el virus respiratorio sincitial en lactantes de alto riesgo, actualización en representación de la Comisión de Estándares de la Sociedad Española de Neonatología. An Pediatr (Barc). 2019; 91:348-350.
35. **Leante Castellanos JL, Pérez Muñuzuri A, Ruiz Campillo CW, Sanz López E, Benavente Fernández I, Sánchez Redondo MD, Rite Gracia S, Sánchez Luna M.** Recomendaciones para el cuidado del cordón umbilical en el recién nacido. An Pediatr (Barc). 2019; 90(6):401.e1-401.e5.
36. **Regueiro C, Rodríguez-Rodríguez L, Triguero-Martínez A, Nuño L, Castaño-Núñez AL, Villalva A, Pérez-Pampin E, López-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 Rheumatoid Arthritis.

Arthritis Rheumatol. 2019 ;71(3):331-339.

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. Couce Pico ML, Sánchez-Pintos P, De Castro López MJ. Enfermedades metabólicas hereditarias. En: Manual de Cuidados Intensivos Pediátricos, 5ª Ed. Madrid: Cofas S.A. 2019, p: 368-373. ISBN: 978-84-09-10203-7.
3. Víctor M. García Nieto, Patricia Tejera Carreño, Adela Urisarri Ruíz de Cortázar, Marta De la Cruz Marín, María Isabel Luis Yanes. Historia de la Acidosis Tubular Renal. El citrato. Evolución a largo plazo. En: Actualización en Acidosis Tubular Renal Distal. Comunicación y Ediciones Sanitarias, S.L. 2019. ISBN: 978-84-944977-8-0.
4. A. Urisarri, I. Rivero, F. Martínón. Síndrome Hemolítico Urémico. En: Guía Terapéutica Antimicrobina en Pediatría. Editorial Antares. Ediciones Escofet Zamora, S.L. 3ª Edición: 2019. ISBN: 978-84-88825-25-4.

9.3. DOCUMENTOS CIENTÍFICO-TECNICOS

- **Paula Sánchez Pintos, Maria José de Castro López, Maria Luz Couce Pico.** Lactancia materna y enfermedades Metabólicas. Boletín ASFEGA 2018; Págs: 34-35. ISSN: 2340-2571.

- **Maria José de Castro López, Paula Sánchez Pintos, Maria Luz Couce Pico.** Un paseo por la terapia génica. Boletín ASFEGA 2018; Págs: 4-5. ISSN: 2340-2571.

- **Maria Luz Couce Pico, Paula Sánchez Pintos, Maria José de Castro López.**

El cribado metabólico desde el punto de vista de un clínico. Boletín ASFEGA 2018; Págs: 18-19. ISSN: 2340-2571.

9.4. PATENTES

Título propiedad industrial registrada: Método para la separación de la fracción unida a glucosaminoglicanos y sus aplicaciones

Inventores/autores/obtentores: Cristóbal Colón Mejeras; José Víctor Álvarez González

Entidad titular de derechos: Servizo Galego de Saúde; Universidad de Santiago;

Fundación de Investigación Sanitaria de Santiago

Nº de solicitud: P201531297

País de inscripción: España, Galicia

Fecha de registro: 09/2015

Inicio aplicación industrial: 2019. Producción por parte de la Empresa Nasas Biotech un kit diagnóstico marca EXOGAG.

9.5. PREMIOS CIENTÍFICOS

1. Primer Premio a la Mejor Comunicación oral Nestlé en el XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Año 2019
Tema: Incidencia, tratamiento y mortalidad de enterocolitis necrosante en prematuros en España. Madrid, 3-6 octubre 2019
García I, Zozaya C, Avila A, García-Muñoz F, Saenz de Pipaón M, Couce ML
2. Premio a la mejor comunicación oral en el XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Año 2019
Tema: Los estudios de transcriptómica mejoran el rendimiento diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias
Leal F, Soriano-Sexto A, Navarrete R, Vega A, Martín Hernández E, Quijada P, Correcher-Medina P, Vitoria I, Couce ML, Desviat LR, Merinero B, Pérez-Cerdá C, Ugarte M, Rodríguez-Pombo P, Pérez B
3. Accesit al primer Premio del Póster en el XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Año 2019

Tema. Evaluación de un protocolo de cribado genético en unidades de cuidados intensivos neonatales

Gouveia S, Sánchez-Pintos P, Borges F, López-Suarez O, Pérez-Muñuzuri A, Fernández-Colomer B, Rite S, Salguero E, González-Vioque E, Couce ML

4. Accesit a la mejor Comunicación oral en el XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Año 2019

Tema. Evolución de la Tirosinemia tipo 1 en España tras el tratamiento con nitisinona

Sánchez-Pintos P, Aldámiz-Echevarría L, Victoria I, Navas V, Martín-Hernández E, García-Volpe C, Pintos G, Peña-Quintana L, Henández T, Gil D, Sánchez-Valverde F, Bueno M, López Ruzafa E, Díaz Fernández C, Couce ML.

5. Primer premio de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria en la categoría de Calidad de los Servicios de Farmacia y Seguridad en el Uso de los Medicamentos. V Premios SEFH-VIFOR PHARMA sobre calidad de los Servicios de Farmacia y seguridad en el uso de los medicamentos. Año 2019

Tema: Impresión 3D en la personalización de fórmulas pediátricas

Giráldez JM, Zarra I, Durán G, **Couce ML, Sánchez P**, Goyanes A

6. Primer Premio a la Mejor comunicación en el LXX Congreso de la Sociedad de Pediatría de Galicia

Tema: Gominola de isoleucina: nuevo modelo de formulación a través de tecnología de impresión 3D para pacientes con enfermedad de Jarabe de Arce

Doval Ordóñez C, Sánchez-Pintos P, Picáns Leis R, Goyanes A, Madla C, Umerji A, Durán Piñeiro G, Giraldez Montero J, Lamas Díaz MJ, González Barcia M, Taherali F, **Couce M**, Gaisford S, Basit A

9.6. PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

COMPETITIVOS

1. Development of a new lysosomal drug delivery system of elosulfase A for enzyme replacement therapy of Morquio A.

Entidad Financiadora: National MPS Society for the 2019 Research Grant Initiative in EEUU

Fecha inicio: 1/10/2019

IP: María Luz Couce

Cuantía de la subvención: 50000€

Investigadores en nuestro Centro: Cristóbal Colón, Victor Alvarez

2. Uso de la plataforma nCounter de Nanostring para detectar mutaciones que afectan la expresión génica en pacientes con enfermedades raras no diagnosticadas.

Entidad Financiadora: Fundación FEDER. IV Convocatoria de Ayudas a la Investigación

Duración: desde 1-1-2019 a 31-12.2020

Cuantía de la subvención: 20.000€

IP: M^a Luz Couce Pico

Investigadores participantes: Emiliano González Vioque, Sofía Gouveia

3. Terapia innovadora en enfermedad de Morquio A. ISOSLER

Código: S-0579.

Entidad Financiadora: Programa de Desarrollo Precomercial de Resultados de Investigación del Sistema Público de Salud Gallego (PRIS3)

Fecha de inicio: Octubre 2019.

Cuantía subvención. 6033 €

IP: ML Couce

4. Estudio de la influencia del daño oxidativo en la carcinogénesis hepática y en la miocardiopatía de la Tirosinemia tipo 1.

Entidad financiadora: Medical Grant SOBI

Cuantía subvención. 13500 €

Fecha inicio: Agosto 2019

IP: ML Couce, P Sánchez-Pintos

5. Título del proyecto: Encapsulation of Elosulfase in nanoparticles lipids.

Entidad Financiadora: Fundación HELP Morquio

IP: José Victor Alvarez González

Tiempo de realización: 24 meses (31-7-2019 al 1-9-2021)

Financiación. 60.000€

Investigadores del Servicio: M^a Luz Couce, M^a José de Castro, Cristóbal Colón

6. 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

7. 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

8. 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

Cuantiía de la subvención. 50.820 €

IP: María Luz Couce Pico

Investigadores participantes del Servicio: Alejandro Pérez Muñuzuri, Olalla

López Suárez, Natalia Mandiá

9. 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€

10. Estudio REspiratory Syncytial virus Consortium in EUrope (RESCEU):
Definiendo la carga de la enfermedad del virus respiratorio sincitial en Europa.
Identificación: RESCEU4
Proyecto coordinado por University Medical Centre Utrecht (UMCU)
IP del centro (SERGAS): Federico Martínón
Investigador colaborador: Carolina López Sanguos

CONTRATOS DE INVESTIGACIÓN

11. 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

12. Estudio clínico de Carbaglu en el tratamiento de Hiperamonemia durante episodios de descompensación de Acidurias Orgánicas
Entidad Financiadora: Orphan Europe SARL
IP: M^a Luz Couce
Referencia del Proyecto: OE-CGA001-OA2009
Tiempo de realización: 12 meses (01/07/2009 al 01/07/2010)
Investigadores en nuestro Servicio: Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro

13. Estudio de fase III, multicéntrico, randomizado y con evaluador ciego, para evaluar la eficacia y la seguridad de alxn1840 administrado durante 48 semanas frente al tratamiento de referencia en pacientes con enfermedad de Wilson de 12 años en adelante con un período de extensión de hasta 60 meses
Referencia del proyecto: WTX101-301-
IP: M^o Luz Couce
Inicio. Diciembre 2019

14. A Phase I/II Open Label, Single-dose, Gene Transfer Study of scAAV9.U1a.hSGSH (ABO-102) in Patients with Middle and Advanced Phases of MPS IIIA Disease .ABT-003
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

15. Protocol CDX6114-003: A Phase 1, Multi-Center, Randomized, Double-Blind, Placebo- Controlled Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacodynamics and Pharmacokinetics of CDX 6114 After Multiple Ascending Oral Dose Administration to Patients with Phenylketonuria (PKU).
Protocol CDX6114-003
IP: M^a Luz Couce
Inicio: Diciembre 2019

16. 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, Daniel Rodrigues

17. A Prospective, Observational Study of Mucopolisaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB).

Entidad Financiadora: Biomarín Pharmaceutical Inc.

Referencia del proyecto: 250-901.

Fecha de inicio: 21/09/2015 continúa en la actualidad.

Investigador principal: ML Couce.

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

18. 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, Dolores Bóveda Fontán, Daisy Castiñeiras Ramos, Daniel Rodrigues

19. Estudio aleatorizado, en doble ciego, controlado, con grupos paralelos 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

20. 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
21. 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
22. 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.

23. 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

24. 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. Daniel Rodrigues

25. 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

26. 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

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

27. Estudio transversal para valorar el perfil clínico de pacientes con PKU con una dieta relajada.

Entidad financiadora: Nutricia S.R.L.

Referencia del proyecto: REACT

Inicio: 8/07/2019.

Investigador principal: ML Couce.

Investigadores en nuestro Servicio Paula Sánchez Pintos, M^a José Camba Garea.

28. Gene Transfer Study of ABO-102 in Patients With Middle and Advanced Phases of MPS IIIA Disease”

Inicio: Septiembre 2019.

Referencia Ensayo clínico: ABT-003

Investigador principal: M^a Luz Couce

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

29. Estudio de inmunogenicidad y seguridad de una vacuna conjugada antimeningocócica tetravalente en investigación administrada concomitantemente con vacunas pediátricas sistemáticas en lactantes y bebés sanos en Europa.
Investigador principal (SERGAS): Federico Martínón.
Investigador colaborador: Carolina López Sanguos.

30. Estudio fase 2b, multicéntrico, aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo para evaluar la seguridad, la tolerabilidad, la eficacia y la inmunogenicidad de una pauta de 2 y 3 dosis de v160 (vacuna contra el citomegalovirus) en mujeres sanas

seronegativas de 16 a 35 años de edad. Investigador principal (SERGAS): Federico Martínón.

Investigador colaborador: Carolina López Sanguos.

31. Estudio fase II, doble ciego y controlado con placebo para evaluar la actividad antiviral, los resultados clínicos, la seguridad, la tolerabilidad y las relaciones entre farmacocinética y farmacodinámica de dosis diferentes de JNJ-53718678 en niños >28 días y <3 años de edad con infección respiratoria aguda debido a la infección por el virus respiratorio sincitial.

Investigador principal (SERGAS): Federico Martínón.

Investigador colaborador: Carolina López Sanguos.

32. Estudio de fase 3, multicéntrico, aleatorizado, doble ciego y controlado con un fármaco de comparación activo para evaluar la seguridad, la tolerabilidad y la inmunogenicidad de V114 en lactantes sanos (PNEU-PED-EU-1). Ensayo clínico.

Investigador principal (SERGAS): Federico Martínón.

Investigador colaborador: Carolina López Sanguos.

33. Estudio De dosis ascendentes 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 termino" MK-1654-002

IP . Federico Martinon.

Inicio: 11/05/2018

Investigador colaborador: Mª José Fernández Seara

34. Estudio en fase III aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo para evaluar la seguridad y la eficacia de MEDI8897, un anticuerpo monoclonal con una semivida prolongada frente al virus respiratorio sincitial, en bebés sanos nacidos prematuros, tardíos y a a término. (MELODY)

D5290C00004,

IP Federico Martinon.

Promotor Medimmune

Inicio: 4/11/2019

Investigador colaborador: M^a José Fernández Seara

35. Estudio en fase II/III aleatorizado, doble ciego, controlado con palivizumab para evaluar la seguridad de MEDI8897, un anticuerpo monoclonal con una semivida prolongada frente al virus respiratorio sincitial, en niños de alto riesgo (MEDLEY).

D520C00005,

IP Federico Martinon. Promotor . MedImmune LLC

Inicio. 11/11/2019.

Investigador colaborador: M^a José Fernández Seara

36. A Phase IV Open-Label, Single-Cohort Study of the Long-Term Neurocognitive Outcomes in 4 to 5 Year-Old Children with Phenylketonuria Treated with Sapropterin Dihydrochloride (Kuvan®) for 7 Years” (**KOGNITO**)

Protocol Number: **EMR700773-002 / BMN 162-502**

Entidad financiadora: Biomarin Pharmaceutical Inc.

Duración: desde 4-3-2014 hasta 4-3-2021

Investigador principal: M^a Luz Couce

Investigadores: M^a Dolores Bóveda, Ana M^a Baña, María José Camba

9.7. PONENCIAS EN CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS

INTERNACIONALES

1. Sánchez Pintos P. Maternal PKU. Management of PKU during life of life PKU Thematic Meeting within the scope of the XV Symposium of the Portuguese Society for Metabolic Diseases. Coimbra, 16 de marzo de 2019.
2. Couce ML. Neurodegenerative and metabolic disorders in pediatrics: the CSUR unit as a model of excellence. Jornada Internacional de Enfermedades raras: ciliopatías comunes y ultrarraras. Santiago-Orense, -29 Marzo 2019
3. Colón C. Vertex Innovation Forum. 31 marzo al 1 de abril 2019. Oxford. Reino Unido.

4. Colón C. Read the Code...Change a Life! The Find Project. 2nd MPS Masterclass. 26 al 27 de abril de 2019. Dubai. Emiratos Árabes Unidos.
5. Couce ML, Prokisch H. Approach to lactic acidosis in the neonatal period. Recordati rare Diseases Foundation Santiago de Compostela, 14 May 2019
6. Couce ML. Garrod Award Lecture. VI Post SSIEM Santander, 16 octubre 2019

NACIONALES

7. Couce ML. Manejo de los pacientes antes y después del cribado neonatal ampliado. Reunión de 50 años de Cribado neonatal en España ¿Cómo afrontamos el futuro? Fundación Ramón Areces. Madrid, 15 enero 2019
8. Couce ML. Nuevas perspectivas terapéuticas para la Fenilcetonuria: Pegvaliasa. XV Reunión Mead Johnson Nutrition. Barcelona, 22 febrero 2019
9. Couce ML. Mesa de Debate: Qué me está pasando. Conectando Puntos. Jornada en el Día Mundial das Enfermidades Raras. Servizo Galego de Saúde. Xunta de Galicia. Santiago, 28 febrero 2019
10. Couce ML. Nuevas pruebas diagnósticas . Pruebas bioquímicas. II Congreso de Familias y profesionales GLUT1DS. Madrid, 8 marzo 2019
11. Sánchez Pintos P. Lactancia y enfermedades metabólicas. En la Mesa: Lactancia y enfermedades infantiles. X Congreso Español de Lactancia Materna.
Actividad acreditada por la Secretaría Técnica de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de Galicia con 0.2 créditos. Santiago de Compostela, 4-6 de abril de 2019.
12. Couce ML. Lactancia y enfermedades infantiles. X Congreso Español de lactancia materna. Santiago de Compostela, 4-6 abril 2019
13. Colón C. Jornada Avances en Enfermedades Lisosomales. 3 de mayo de 2019. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.
14. Couce ML. Homogenización del cribado neonatal. 34 Congreso Nacional SENPE. Santiago de Compostela, 30 Mayo-1 Junio 2019
15. Urisarri Ruiz de Cortázar A. Evaluación de la función renal en el período neonatal. Actualización en Nefrología Pediátrica. Santiago de Compostela, 6 de junio de

2019.

Horas totales de actividad: 2 horas. Acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad Autónoma de Galicia. N° de expediente: 11-0007-13/0477-A.

16. Colón C. V Aportación del proyecto FIND en el diagnóstico de las MPS. Sumando. Grupo Multidisciplinar de Atención a Pacientes con MPS y enfermedades neurodegenerativas. 14 de junio de 2019. Madrid.
17. MJ de Castro. Jornada científica sobre Avances en Cribado Neonatal. Hospital la Paz, Madrid. 20 junio 2019.
Organizado por Sociedad Española de Medicina de Laboratorio y AECOM.
18. Couce ML. Nuevas herramientas en el manejo de las enfermedades raras. II Jornada de Actualización Farmacoterapéutica en Enfermedades Raras. Santiago de Compostela, 4 julio 2019
19. Colón C. V Jornada de Actualización en Patología Neuromuscular. 15 de junio de 2019, Santiago de Compostela. Presentación del proyecto Identify Pompe.
20. Sánchez Pintos P. Diagnóstico precoz neonatal y selectivo. En la mesa: Nuevas herramientas en el manejo de las enfermedades raras. II Jornada de Actualización Farmacoterapéutica en enfermedades raras. Santiago de Compostela, 4 de julio de 2019.
21. MJ de Castro. THINK-TANK Curing Dravet Syndrome: challenges and opportunities
Fundación ONCE, Madrid. 27 septiembre 2019.
Organizado por la Fundación Síndrome de Dravet.
22. Bóveda MD. Ponencia: Cribado Neonatal de Enfermedades Metabólicas. Xornadas de Sanidade. Centros Integrados de Formación Profesional (CIEFP). A Coruña, 28 de septiembre de 2019.
23. Couce ML. Hacia la excelencia en el manejo de los errores innatos del metabolismo. Centros de referencia. XXVII Convivencia de Enfermedades Metabólicas. Panxón, 28 septiembre 2019
24. Sánchez Pintos P. Lactancia materna en los errores innatos del metabolismo. ¿Cuál es el camino a seguir?. En la mesa: Un óptimo tratamiento dietético en las

- enfermedades metabólicas hereditarias. XXVIII Convivencia de Enfermedades Metabólicas.
Panxón-Nigrán. 28 de Septiembre de 2019.
25. Couce ML. La detección precoz y seguimiento de las enfermedades metabólicas. Aspectos a tener en cuenta. XXVII Convivencia de Enfermedades Metabólicas. Panxón., 28 septiembre 2019
 26. Colón C. La importancia del diagnóstico temprano en las MPS. XV Congreso Internacional Científico Familiar MPS España 2019. 4 y 5 de octubre de 2019. Sant Boi de Llobregat, Barcelona.
 27. Couce ML. El papel de la ORL en las mucopolisacaridosis. 70 Congreso Nacional SEORL CCC. 5 octubre 2019
 28. Couce ML. Errores innatos del metabolismo en neonatología: Claves para el diagnóstico y abordaje terapéutico. XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 2 octubre 2019
 29. Couce ML, Boix H. Enfermedades raras: del diagnóstico preimplantación a la valoración postnatal. XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 2 octubre 2019
 30. Couce ML. Nuevos horizontes en la investigación de la Neonatología. XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 2 octubre 2019
 31. Couce ML. Influencia de las alteraciones del crecimiento en la homeostasis metabólica neonatal. XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 2 octubre 2019
 32. Couce ML. Centros de referencia españoles y europeos. XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019
 33. Couce ML. Relevancia del cribado selectivo genético en Neonatología. XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019
 34. López Sanguos C. Ponente en la XXV Reunión Anual Grupo de hospitales Castrillo. Astorga, 25-26 octubre 2019.
 35. Couce ML. El cribado neonatal ampliado. Experiencia de Galicia. 3ª Jornada de

Errores Innatos del Metabolismo. Valencia, 12 noviembre 2019

36. MJ de Castro. Jueves pediátricos organizado por Colegio de Médicos de Santiago de Compostela.
Colegio de Médicos, Santiago de Compostela, Galicia. 28 noviembre 2019.
Organizado por Colegio de Médicos de Santiago de Compostela.
37. Couce ML. El embarazo, un reto en las enfermedades metabólicas. Jornadas Martínez-Pardo sobre Enfermedades Metabólicas 2019. Madrid, 22 noviembre 2019
38. MJ de Castro. Reunión con el experto: caso clínico Hunter.
Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Galicia. 12-12-2019.
Organizado por Takeda.

9.8. COMUNICACIONES EN CONGRESOS

INTERNACIONALES

1. Okur I, Cleary M, **de Castro Lopez MJ**, Harmatz P, Lee J, Lin SP, **Couce ML**, Muschol N, Peters H, Solano Villarreal MS, Shaywitz AJ, Cahan H, Grover A, Melton A, Smith L, Maricich SM, Ezgu F. Natural history data for young subjects with Sanfilippo Syndrome Type B (MPS IIIB). Póster. 15th Annual WORLD Symposium on Lysosomal Disorders 2019, Febrero 4-8, Orlando, EUA.
2. Cleary M, Muschol N, **Couce ML**, Harmatz P, Lee J, Lin SP, Okur H, Ezgu F, Peters H, Villarreal MS, Shaywitz AJ, Cahan H, Grover A, Melton A, Smith L, Maricich SM, **De Castro MJ**. ICV-administered traletinidase alfa (BMN 250 NAGLU-IGF2) is well-tolerated and reduces heparan sulfate accumulation in the CNS of subjects with Sanfilippo syndrome type b (MPS IIIB)
15TH Annual Symposium on Lysosomal Disorders. Orlando, 4-8 Feb 2019
3. Flanigan KM, Simmons TR, McBrid KL, Kunkler KL, Alyward S, **Couce ML**, **Oreiro MT**, Smith NJC, Jaensch L, Fuller M, Ruiz J, Truxal KV. Phase ½ clinical trial of systemic gene transfer of scAAV9.U1a.hSGSH for MPS IIIA demonstrates

2 years of safety ,tolerability, and biopotency.

15TH Annual Symposium on Lysosomal Disorders. Orlando, 4-8 Feb 2019

4. Fuller M, Auray-Blais C, Burlina A, Burke D, Chuang C-K, **Colón C**, Crawford B, Fletcher J, Gelb M, Harmatz P, Heales S, Izzo E, Kubaski F, la Marca G, Lawrence R, Matern D, Merry C, Miller N, Pasquali M, Wood T. LC-MS/MS-Based Glycosaminoglycan Measurement: Expert Considerations on Methods and Use in Screening, Diagnosis and Management of Patients with Mucopolysaccharidoses. Lysosomal Disease Network - World Symposium 2019. Orlando Florida. USA.
5. Fuller M; Auray-Blais C; Burlina A; Burke D; Chuang CK; **Colón Mejeras C**; Crawford B; Fletcher J; Gelb M; Harmatz P; Heales S; Izzo E; Kubaski F; La Marca G; Lawrence R; Matern D; Merry C; Miller N; Pasquali M; Wood T. LC-MS/MS-based glycosaminoglycan measurement: Expert considerations on methods and use in screening, diagnosis and management of patients with mucopolysaccharidoses. Gordon Research Conference -Lysosomal Diseases. 3-8 marzo 2019. Galveston, Estados Unidos de América.
6. Geberhiwot T, Diaz G A, Harding C O, Aldamiz-Echevarria L, **Couce ML**, Khan A, Tan W H, Lee C, Crombez E. A phase 1/2 clinical trial of AAV8 gene therapy in adults with late-onset OTC deficiency: CAPtivate cohort 1 + 2 results. SSIEM Annual Symposium 2019. The Netherlands, 3-6 Sep 2019
7. **M J de Castro**, K M Flanigan, NJ C Smith, **ML Couce**, KV Truxal, K L McBride , T R Simmons , K A McNally, MT Oreiro, KL Kunkler , L Jaensch Fuller , J Ruiz. Safety, tolerability, biopotency and neurocognitive data of ABO-102 in Transpher A, an open-label, multicenter, single-dose, dose-escalation, Phase 1/2 Clinical Trial in Sanfilippo Syndrome type A (Mucopolysaccharidosis IIIA) ESGCT 27 Annual Congress. Barcelona 22-25octubre 2019
8. T Geberhiwot, L Aldamiz-Echevarria, **ML Couce**, GA Diaz, CO Harding, A Khan , W H Tan, C Lee, C Puga , E Crombez . A phase 1/2 clinical trial of AAV8

gene therapy in adults with late-onset OTC deficiency: CAPtivate cohort 1 + 2 results.

ESGCT 27 Annual Congress. Barcelona 22-25octubre 2019

9. **Colón C, Rodrigues D, Crujeiras P, Victor J, Cocho J, Couce ML.** The Find Project: Screening for the early detection of mucopolysaccharidosis
15TH Annual Symposium on Lysosomal Disorders. Orlando, 4-8 Feb 2019

10. Morales M, Quijada P, Arranz E, Ballesta MJ, Guillén E, Pintos G, Moltó M, García S, Blasco J, **Couce ML**, Gil R, López M, Moreno VJ.
Clinical characteristics and quality of life in adult patients with Morquio Syndrome type A (MPS IV A)
15TH Annual Symposium on Lysosomal Disorders. Orlando, 4-8 Feb 2019

11. **Rodrigues DC, Crujeiras P, Alvarez V, Couce ML, Colón C.** The Find Project: A selective screening for the early detection of mucopolysaccharidosis
15TH Annual Symposium on Lysosomal Disorders. Orlando, 4-8 Feb 2019

12. **Rodrigues D, Crujeiras P, Cocho J, Couce M, Colón C**
The identify project:looking for Pompe.
Annual Symposium EuroMedLab. Barcelona, 19-23 May 2019

13. **Sanchez Pintos P, Gouveia S,** Borges F, **Lopez Suarez O, Perez Munuzuri A,** Fernandez Colomer B, Rite S, Salguero E, **Gonzalez Vioque E, Couce ML.**
Evaluation of a Neonatal Genomic Screening Protocol in Neonatal Care Intensive Units
SSIEM Annual Symposium 2019. The Netherlands, 3-6 Sep 2019

14. **Sanchez Pintos P,** Goyanes A, Madla C M, Umerji A, Duran Pineiro G, Giraldez Montero J M, Lamas Diaz M J, Gonzalez Barcia M, Taherali F, **Couce ML,** Gaisford S, Basit A W. Strategies to improve therapeutic adherence: automated therapy preparation using 3D printing of isoleucine formulation for MSUD.
SSIEM Annual Symposium 2019. The Netherlands, 3-6 Sep 2019

15. **Crujeiras P, Rodrigues D, Colon C, Cocho J A, Couce M L** The Lince project: a new “tool” for diagnosing CLN2 disease
SSIEM Annual Symposium 2019. The Netherlands, 3-6 Sep 2019
16. **Sanchez Pintos P, De Castro M J, Iglesias A J, Camba M J, Boveda D, Eiris J, Ortigoza Escobar J D, Perez Gay L, Couce M L.** Short-chain enoyl-CoA hydratase deficiency
SSIEM Annual Symposium 2019. The Netherlands, 3-6 Sep 2019

NACIONALES

17. **José Víctor Álvarez González,** Lorena Alonso Alconada, **Mari Luz Couce Pico,** Asteria Luzardo, Francisco Otero Espinar. XIV Estudio de biodistribución tisular de sistemas lipídicos nanoestructurados conteniendo elosulfasa alfa en modelo murino, Congreso de la SEFIG. Santiago de Compostela. 23-25 Enero 2019.
18. **Alvarez-González JV, Crujeiras Barral P, Caiola Rodríguez D, Colón Mejeras C, Bravo López S, Otero Espinar F, Couce Pico ML.** Nanotecnología aplicada a enfermedades raras.
Biointegración 2019. Santiago de Compostela ,14 mayo 2019
19. **Doval Ordóñez C, Sánchez-Pintos P, Picáns Leis R,** Goyanes A, Madla C, Umerji A, Durán Piñeiro G, Giraldez Montero J, Lamas Díaz MJ, González Barcia M, Taherali F, **Couce M,** Gaisford S, Basit A
Gominola de isoleucina: nuevo modelo de formulación a través de tecnología de impresión 3D para pacientes con enfermedad de Jarabe de Arce
LXX Congreso de la Sociedad de Pediatría de Galicia. Ribadeo 4-5 octubre 2019
20. Oikonomopoulou N, Zozaya Nieto C, Avila Alvarez A, **Couce Pico ML,** Garcia-Muñoz Rodrigo F, Saenz de Pipaón M. ¿Podemos identificar a los prematuros en mayor riesgo de enterocolitis necrosante al nacimiento?
XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 3-6 octubre 2019

21. **López Sanguos C, López Suárez O**, Lendoiro Fuentes M, Graña Silva F, Marínez Carballo E, **Couce Pico ML**. Estado de salud de la población infantil en base a su exposición pre y posnatal a contaminantes orgánicos.
XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 3-6 octubre 2019
22. **Mandiá Rodríguez N**, Durán Fernández B, Fernández Trisac JL, Fernández Lorenzo JR, **Couce Pico ML, Pérez Muñuzuri A**. Estudio CONIVIR: estudio epidemiológico para valorar las consecuencias de infecciones víricas respiratorias a corto-largo plazo. XXVII Congreso de Neonatología y Medicina Perinatal. Madrid, 3-6 octubre 2019
23. **Álvarez González JV**, Otero Espinar F, **de Castro López MJ**, Luzardo Álvarez A, **Crujeiras Barral P, Colón Mejera C, Caiola Rodrigues D**, Bravo López S, **Couce Pico ML**. Avances en la terapia de reemplazo en MPS: Morquio A.
XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019
24. **Sánchez-Pintos P**, Aldámiz-Echevarría L, Victoria I, Navas V, Martín Hernández E, García-Volpe C, Pintos G, Peña-Quintana L, Hernández T, Gil D; Sánchez-Valverde F, Bueno M, López Ruzafa E, Díaz Fernández C, **Couce ML**. Evolución de la tirosinemia tipo 1 en España tras el tratamiento con nitisinona.
XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019
25. Leal F, Soriano-Sexto A, Navarrete R, Vega A, Martín-Hernández E, Quijada P, Correcher-Medina P, Vitoria I, **Couce ML**, Desviat LR, Merinero M, Pérez-Cerdá C, Ugarte M, Rodríguez-Pombo P, Pérez B. Los estudios de transcriptómica mejoran el rendimiento diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias.
XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019.
26. Morales Conejo M, Quijada Fraile P, Arranz Canales E, Ballesta MJ, Guillén Navarro E, Pintos Morell G, Moltó Abad M, García Morillo S, Blasco Alonso J,

Couce Pico ML, Gil Sánchez R, López Rodríguez M, Moreno Cuerda VJ, Martín Hernández E, Chumillas Calzada S, Bellusci M, García Silva MT. Manifestaciones clínicas y calidad de vida en pacientes adultos con Enfermedad de Morquio en España: estudio multicéntrico.

XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019

27. **Barbosa Gouveia S; González E; Gutiérrez Solana L; Wintjes L; Rodenburg R; Couce Pico ML**. Identificación y caracterización de nuevas variantes en el Gen Foxred 1 asociadas a defectos congénitos del complejo I mitocondrial.

XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019

28. **Caiola Rodrigues D, Crujeiras Barral P, Cocho de Juan JA, Couce Pico ML, Colón Mejeras C**. Proyecto “identify: Looking for Pompe”.

XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019.

29. **Crujeiras Barral P, Caiola Rodrigues D, Cocho de Juan JA, Couce Pico ML, Colón Mejeras C**. Proyecto lince: “un diagnostico veloz” de CLN2.

XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019.

30. **Cocho de Juan JA, Bóveda Fontán MD, Castiñeiras Ramos DE, Iglesias Rodríguez AJ, Sánchez Pintos P, Colón Mejeras C, Couce Pico ML**. Cribado neonatal de galactosemia a partir de las muestras de sangre y orina impregnadas en papel. Nuevo protocolo.

XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019.

31. **Castiñeiras Ramos DE; Bóveda Fontán MD; Colón Mejeras C; Iglesias AJ, Sánchez Pintos P; Couce Pico ML; Cocho de Juan JA**. Cribado neonatal de la deficiencia de biotinidasa: 32 años de experiencia

XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019

32. **Sánchez-Pintos P**, Goyanes A, Madia C, Umerji A, Durán Piñeiro G, Lamas MJ, González Barcia M, Taherali F, Gaisford S, Basit A, **Couce ML** Terapia personalizada automatizada: preparación de suplementos de isoleucina mediante impresión 3D. Estrategia para mejorar la adherencia dietética. Biointegrasaúde 2019. Santiago de Compostela, 14 mayo 2019

33. **Bóveda Fontán MD; Cocho de Juan JA; Castiñeiras Ramos DE; Iglesias Rodríguez AJ; Sánchez Pintos P; Colón Mejeras C; Couce Pico ML.** Cartera básica de servicios en cribado neonatal y la realidad del programa gallego. XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019

34. **Gouveia S, Sánchez-Pintos P, Borges F, López-Suárez O, Pérez-Muñuzuri A, Fernández-Colomer B, Rite S, Salguero E, González-Vioque E, Couce ML.** Evaluación de un protocolo de cribado genético en unidades de cuidados intensivos neonatales. XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019.

35. **Sánchez Pintos P, de Castro López MJ, Iglesias Rodríguez AJ, Eiris Puñal J, Camba Garea MJ, Castiñeiras Ramos D, Couce Pico ML.** Trastornos relacionados con TANGO-2 como causa novedosa de crisis metabólicas con rabdomiolisis e hipoactividad. XIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santander, 16-18 octubre 2019.

36. **Cristóbal Colón, Daniel Rodrigues, Pablo Crujeiras, Víctor Álvarez, José Cocho, María Luz Couce.** Cribado selectivo de mucopolisacaridosis basado en criterios clínicos. Proyecto FIND. Congreso de la Sociedad Española de Reumatología Pediátrica. Madrid. 21-23 noviembre 2019. Póster con defensa oral

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.** Member of Scientific Board 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-líder 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.
- **A. Perez Muñuzuri.** Vocal de la Junta Directiva de la Sociedad Española de Neonatología desde octubre de 2019 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)
- **MD Bóveda.** Coordinación del Grupo de Trabajo de Cribado Neonatal de la *AECOM*
- **Paula Sánchez Pintos.** Vocal de la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo (SEEIM) desde octubre de 2019.
- 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)
- N Mandiá, C López Sanguos. Nuevos miembros Numerarios de la SENEo en 2019
- Colón Mejeras Cristóbal, Couce Pico, María Luz. .Grupo Gallego FQ de Galicia, 28 de febrero 2019. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.
- Castiñeiras Ramos, Daisy E.; Colón Mejeras, Cristóbal; Grupo de Cribado Neonatal de AECOM, 16 de octubre de 2019.
- **Cristóbal Colón Mejeras.** Rare CHIP Chiesi. Programa de Innovación en Enfermedades Raras. Proyecto que trata de identificar y responder, de una manera innovadora y diferente, a los retos, barreras y necesidades que nos encontramos actualmente en el área de las enfermedades raras. Nuestro grupo fue el ganador con el proyecto “Holy Guardian” que a través de una APP, unos wereables y la participación del niño y su entorno se puede identificar y controlar los estados de ansiedad productor por padecer una enfermedad rara. Talent Garden. Madrid. 8-9 y 29-30 de noviembre de 2019.
- **D. Castiñeiras** Miembro del Grupo de Trabajo de Cribado Neonatal de la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)

- **D. Castiñeiras** Representante de la SEQCML en el Grupo de trabajo de protocolos de cribado neonatal de la Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social.