



SERVIZO
GALEGO
de SAÚDE

Área Sanitaria de
Santiago de Compostela
e Barbanza

MEMORIA DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA

AÑO 2021

INDICE

INTRODUCCIÓN	2
1. ESTRUCTURA FÍSICA	3
1.1. <i>CAMBIOS EN 2021 EN ESTRUCTURA FÍSICA</i>	5
2. RECURSOS HUMANOS	5
2.1. <i>CAMBIOS EN 2021 EN RECURSOS HUMANOS</i>	6
3. RECURSOS MATERIALES	6
3.1. <i>CAMBIOS EN 2021 EN RECURSOS MATERIALES</i>	7
4. CARTERA DE SERVICIOS	7
4.1. <i>CAMBIOS EN 2021 EN CARTERA DE SERVICIOS</i>	19
5. ÁREA DE ATENCIÓN	19
6. INDICADORES ASISTENCIALES	19
6.1. <i>CAMBIOS EN INDICADORES ASISTENCIALES EN 2021</i>	34
7. ACREDITACIONES	34
8. DOCENCIA Y FORMACIÓN CONTINUADA	35
8.1. <i>FORMACIÓN CONTINUADA PERIÓDICA DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS</i>	36
8.2. <i>OTROS CURSOS RECIBIDOS</i>	37
8.3. <i>ORGANIZACIÓN DE CURSOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS</i>	37
8.4. <i>CURSOS IMPARTIDOS</i>	38
8.5. <i>TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS</i>	39
8.6. <i>TRABAJOS FIN DE GRADO/MASTER DIRIGIDOS por el S Neonatología</i>	39
9. INVESTIGACIÓN	42
9.1. <i>PUBLICACIONES EN REVISTAS CIENTÍFICAS INDEXADAS</i>	42
9.2. <i>PUBLICACIONES COMO CAPÍTULOS DE LIBROS</i>	49
9.3. <i>DOCUMENTOS CIENTÍFICO-TECNICOS</i>	49
9.4. <i>PREMIOS CIENTÍFICOS</i>	50
9.5. <i>PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN</i>	51
9.6. <i>ORGANIZACIÓN DE CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS</i>	58
9.7. <i>PONENCIAS EN CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS</i>	59
9.8. <i>COMUNICACIONES EN CONGRESOS</i>	62
10. MIEMBROS DE REDES/GRUPOS DE TRABAJO/COMISIONES	69

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 III de mayor complejidad según los estándares de la Sociedad Española de Neonatología en el que se realiza cirugía del ductus en la UCI Neonatal.

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 si fuera preciso).

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 humana donada y unidad de biberonería, sala de padres y área de almacenes. Las sesiones se celebran en el aula clínica Andrea 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, un cubículo para las exploraciones ecográficas y una sala para lactario y talleres de lactancia materna que se imparten diariamente a las madres/padres para realizar promoción y enseñar cuidados para instaurar y mantener la lactancia materna.

- ***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 de 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, quedando reflejada en la historia clínica materna de IANUS.

- ***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.

- ***Área de simulación***

En las instalaciones del Gil Casares disponemos dentro del Centro de Simulación Clínica Integral de Santiago de Compostela (CESIS) de un área de simulación perinatal con 2 simuladores clínicos de alta fidelidad (SimNewb y gran prematuro Paul), 2 fantomas neonatales para RCP, 2 cunas térmicas, un ventilador Babylog 8000 y un Neopuff.

1.1. CAMBIOS EN 2021 EN ESTRUCTURA FÍSICA:

- Nueva Área de simulación perinatal en las instalaciones de CESIS del Gil Casares.

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:
 - Alejandro Pérez Muñuzuri
 - Ana M^a Baña Soto
 - María José Fernández Seara
 - Olalla López Suárez
 - Natalia Mandiá Rodríguez
 - Carolina López Sanguos
 - Laura Sánchez Rodríguez, que realiza guardias en nuestro Servicio y su horario de mañana es a tiempo parcial compartido con Atención Primaria.
- 2 Adjuntos para Enfermedades metabólicas hereditarias. Son: Paula Sánchez Pintos y M^a José de Castro López.
- 1 Supervisora de Enfermería, 27 Enfermeras/os, 16 TCAEs, otros 3 técnicos/TCAEs para el Banco de Leche, 1 Secretaria. En el área de Consulta 1 Enfermera y 1 Dietista.
- 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 Jefe de Sección

(José A. Cocho de Juan), 5 Facultativos, 5 Facultativos (Cristóbal Colón Mejeras, M^a Dolores Bóveda Fontán, Daisy Castiñeiras Ramos, Javier Iglesias Rodriguez, María Eugenia Vázquez Mosquera), 5 Técnicos de laboratorio y 2 Auxiliares Administrativos.

Las guardias de presencia física de acuerdo a las recomendaciones de un Servicio de Neonatología de nivel III son realizadas por personal con formación específica neonatal, cubriéndolas desde nuestro Servicio íntegramente. A esta columna se suma un Pediatra que está de adjunto en Cardiología pediátrica y tiene formación neonatal y una Pediatra adjunta de Nefrología Pediátrica acreditada por la SeNeo y que estuvo en nuestro Servicio desde 2014 a 2019.

2.1. CAMBIOS EN 2021 EN RECURSOS HUMANOS

- *Laura Sánchez Rodríguez está con contrato de Atención primaria, realiza en el Servicio horario de mañana a tiempo parcial y guardias desde el 1 de junio de 2021, en sustitución de Inés García.*
- *Interinidad desde el 1 de febrero de 2021 de las Facultativas Ana M^a Baña Souto y Olalla López Suárez.*
- *María Eugenia Vázquez Mosquera se incorporó en sustitución de Emiliano González Vioque el 1 febrero de 2021.*

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, 2 incubadoras de transporte.
- Equipos analíticos para pruebas de diagnóstico en el punto de atención al paciente neonatal (Point-of-Care Testing-POCT) MSS1 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 Espectrómetros de Masas en Tandem en el Laboratorio de Metabolopatías, uno de ellos de triple cuadrupolo 4500.

3.1. CAMBIOS EN 2021 EN RECURSOS MATERIALES

- *2 respiradores de ventilación mecánica invasiva: General Electric y uno de alta frecuencia Ventilador Acutronic Fabian HFO.*
- *2 lámparas de fototerapia led*
- *Estructura incorporada en la Unidad de Cuidados Intermedios General para monitorización de pulsioximetría*

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: prematuros moderados y tardíos, 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 2020, 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. Destacar de forma especial la infección por coronavirus SARS-2.

- 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 multiquistica 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 auditivos
- 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 g 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.

Procedimientos y Cartera de servicios de la Unidad Clínica Metabólica

- 1- Estudio metabólico en sangre y/o orina.
- 2- Pterinas en orina.
- 3- Actividad de dihidropterina reductasa en sangre.
- 4- Punción lumbar para estudio de aminoácidos en líquido cefalorraquídeo (LCR),

neurotransmisores en LCR, cociente glucosa plasmática/gluorraquia o lactato en LCR.

5- Estudio nutricional.

6- Encuesta nutricional.

7- Biopsia cutánea para estudio de actividad enzimática en fibroblastos.

8- Recogida de muestra para estudio genético (plasma o en muestra de ADN salival).

9- Asesoramiento genético familiar.

10- Dieta cetogénica.

11- Prueba de esfuerzo (prueba de la marcha de 6 minutos).

12- Test de isquemia en el antebrazo.

13- Test funcional de lactato.

14- Test de ayuno.

15- Determinación de trimetilamina y trimetilamina óxido en orina basal y tras sobrecarga de pescado.

16- Instrucción en la realización domiciliaria de controles: muestra de sangre impregnada en papel para determinación de fenilalanina o aminoácidos ramificados, pH urinario, cetonemia o glucemia capilar,...

17- Eventual sedación para procedimientos dolorosos: punción lumbar, biopsia cutánea.

18- Elaboración de informes de dependencia.

19- Elaboración de informes para colegios/guarderías y comedores.

▪ ***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 del Complejo Universitario de Lugo, encargándonos de su distribución y control.

▪ ***Área de simulación***

En las instalaciones del Gil Casares disponemos dentro del Centro de Simulación Clínica Integral de Santiago de Compostela (CESIS) de un área de simulación perinatal con 2 simuladores clínicos de alta fidelidad (SimNewb y gran prematuro Paul), 2 fantomas neonatales para RCP, 2 cunas térmicas, un ventilador Babylog 8000 y un Neopuff.

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 mandatorio
 - › Ventilación con garantía de volumen
 - › Ventilación con presión de soporte
 - ✓ Ventilación de alta frecuencia oscilatoria
 - ✓ Uso del óxido nítrico inhalado
- Nutrición enteral y parenteral.
- Monitorización de la función cerebral: monitorización saturación somática/cerebral, monitorización con electroencefalografía integrada por amplitud (EEGa), monitorización índice biespectral (BIS).
- Termoneutralidad
- Hipotermia terapéutica en el paciente con encefalopatía hipóxico-isquémica.
- Cuidados centrados en el desarrollo y la familia las 24 horas del día

4.1. CAMBIOS EN 2021 EN CARTERA DE SERVICIOS

- *Se estandarizó el protocolo de enfermedad mineral ósea del gran prematuro*

5. ÁREA DE ATENCIÓN

El Servicio tiene dilatada experiencia en la atención, cuidado y manejo de patologías de elevada complejidad. Atendió en 2021 a 2008 recién nacidos y 2046 neonatos en el área en 2020 frente a 2090 neonatos en el área en 2019, 2.183 neonatos en 2018 y a 2.618 partos en el Hospital Clínico en 2016 y es referencia para el Hospital da Barbanza, Hospital HM La Rosaleda (351 partos en 2021), Gerencia Integrada de Hospitales de Pontevedra y Salnés. Atención de pacientes de alta complejidad de otras áreas en particular enfermedades metabólicas, depresión perinatal grave y quirúrgicos.

6. INDICADORES ASISTENCIALES

- **TOTAL DE NACIMIENTOS:** en 2021:2008; 2020: 2046; en 2019: 2095; en 2018:2185.
- **PREMATUROS (<37 semanas):** 129 en 2021; 135 en 2020, en 2019: 132
 - 24- <27+6 sem: 8. En 2020: 7
 - 28 – 31+6 sem: 5. En 2020: 25
 - 32 – 33+6 sem: 38. En 2020: 30
 - 34 – 36+6 sem: 78. En 2020: 73
- **BAJO PESO (<2500 g):** 151 y 16 de <1500g (20 < 32 y/o 1500g)
 - <500 g: 1
 - 501 – 750 g: 4
 - 751 – 1000 g: 2
 - 1001 – 1250 g: 0
 - 1251 – 1500 g: 9
- **MALFORMACIONES CONGÉNITAS:** 40 frente a 49 en 2020

- **INFECCIONES CONGÉNITAS:** 7 (2 sífilis, 1 CMV, 3 Toxoplasmosis, 1 listeria) frente 4 en 2020. Se atendió un herpes congénito procedente del Hospital de Pontevedra.
- **TRASLADOS DE OTRA ÁREA:** 34, en 2020: 30
- **TRASLADOS A OTRO CENTRO:** 1 (para tratamiento con ECMO), ninguno en 2020.
- **INGRESOS:**

UCIN	2021	2020	2019
Nº Ingresos	339	316	287
% ocupación	73,09%	86,61	79,82
Estancia media	12,47	19,47	13,14
Peso medio	2,6776	2,5771	2,0357

Cuidados Intermedios	2021	2020	2019
Nº Ingresos	575 (278 traslados internos)	575 (267 traslados internos)	655 (232 traslados internos)
% ocupación	20,72	27,83	34,39
Estancia media	9,17	12	10,89
Peso medio	0,9158	1,4138	0,9972

- **TASA DE MORTALIDAD**

11 fallecimientos, 4 procedentes de otros Centros. 3 por limitación del esfuerzo terapéutico

- **MORTALIDAD EN GRANDES PREMATUROS.**

SUPERVIVENCIA

EG semanas	Año 2021	Año 2020	Año 2019	Año 2018
------------	----------	----------	----------	----------

23-27	4/8-50%	6/7- 85,7%	50	50%
28-31	5/5-100%	24/25- 96%	92.3%	91.3%

- **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. 0,91% de tasa de sepsis vertical comprobada en nuestro centro

- **TASA DE INFECCIÓN EN PRETÉRMINOS <1500g:** media: 27.4% en grupo Castrillo Hemos descendido al 14,8% en 2020 pero tuvimos un repunte en 2021 con 5 casos

- **TASA DE ENTEROCOLITIS NECROSANTE**

En España hay una incidencia media del 10%, con un 5% o menos se considera muy óptimo en Europa. En nuestro Centro previo al Banco de Leche tuvimos una incidencia del 15%. De los 16 pacientes <1500g nacidos en nuestro Centro durante el año 2021, 2 presentaron enterocolitis, lo que supone una incidencia del 12,5%, aunque ninguna precisó intervención quirúrgica

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

No hubo ningún caso con grado 3 o superior; solo 2 casos de retinopatía no proliferativas, periféricas y de resolución espontánea. Tenemos una de las mejores tasas de Europa.

TASA DE ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA: 1 caso, que recibió hipotermia.

- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EN GRANDES PREMATUROS EN HOSPITALIZACIÓN:** 100%, similar a años previos.

- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EXCLUSIVA AL ALTA HOSPITALARIA EN GRANDES PREMATUROS:** 39% en 2021; 46% en 2020 y 10% en 2016

- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EN LA MATERNIDAD:** 78% en 2021, 75% en 2020.

- **TASA DE LACTANCIA MATERNA EXCLUSIVA EN MATERNIDAD:** 65% en 2021; 63,94% en 2020; 63,9% en 2019 y 57,1% en 2018. Objetivo es 75%

▪ **BANCO DE LECHE:**

Durante el 2021 el Banco de Leche Materna atendió a 77 nuevas donantes (73 en 2020), recibiendo un total de 546,74L de leche donada durante dicho año (un 2,2% más que en 2020, el cual suponía un 39,2% más que en 2019) y pasteurizando 376,72L. Esto permitió proporcionar LMD a 118 receptores de los Hospitales de Santiago, Coruña, Ferrol y Lugo.

▪ **CUIDADOS CENTRADOS EN EL DESARROLLO Y LA FAMILIA:** 100%, similar a años previos.

▪ **COCIENTE DE DESARROLLO A LOS 2 AÑOS:** Se evalúa desde la Consulta de seguimiento Neonatal.

En 2020 se realizó cociente de desarrollo (Brunet Lezine) a los 2 años de edad corregida a 22 muy grandes prematuros con una edad gestacional media de 31.6 semanas de edad gestacional y un peso medio al nacer de 1.38 kg (505g a 1490g):. El CD medio fue de 99,45 % con un rango de 61 a 115% (en 2020: 98,1 % con un rango de 84 a 106% en 2019: 90.9% con un rango de 76 a 117%). Inferior a 85 en un caso:

- CD: 61, de 24+2s y peso al nacer 505g

Se pasa la escala M-CHAT a estos grandes prematuros (indicativo de alterado si al menos 2 items críticos no correctos). Un caso tuvo 4 items alterados que se envió a atención temprana.

▪ **ENCUESTAS DE SATISFACCIÓN:** Los resultados obtenidos superan notablemente el índice de satisfacción esperado ($\geq 70\%$) en la totalidad de los ítems valorados en la encuesta, si bien el nº de encuestas valoradas fue bajo.

▪ **RECLAMACIONES:** En 2021 se han recibido dos reclamaciones respecto a la atención a pacientes ingresados en el Servicio, en ambos casos relativas a discrepancias con datos registrados en la H^a Clínica de los pacientes.

Las reclamaciones fueron adecuadamente analizadas y respondidas por los facultativos del Servicio de Neonatología, y contestadas al Servicio de Atención al Paciente en el plazo establecido y según el procedimiento en vigor.

▪ **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:

Consulta de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas

La consulta pediátrica de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC) aglutina el diagnóstico y el seguimiento pediátrico de los pacientes hasta 18 años afectados de un trastorno metabólico congénito de nuestra Comunidad Autónoma y de aquellos pacientes del resto del territorio nacional que así lo soliciten al ser Unidad de Referencia (C.S.U.R) designada por el Ministerio de Sanidad.

Durante el presente año fueron atendidos/diagnosticados en la Unidad 36 pacientes pediátricos nuevos afectados de enfermedades metabólicas congénitas (EMC) e igualmente se diagnosticaron en la Unidad Pediátrica 8 pacientes adultos por estudio familiar de los casos.

Consta de tres agendas presenciales: la NEOX06 para primeras visitas, la PEDX12 para seguimiento y la NEOX07 para el seguimiento de pacientes con sospecha o diagnóstico de enfermedad lisosomal, así como una agenda (NEOX02) de e-consulta.

Distribución de las agendas:

- Agenda NEOX06 (lunes) en la cual se unifican las primeras consultas de pacientes remitidos desde otros servicios, de otros centros hospitalarios y desde Atención Primaria por sospecha de enfermedad metabólica congénita.

Durante el año 2021 se realizaron 30 primeras consultas en dicha agenda. Demora media: 1,43 días.

- Agenda PEDX12 (diaria, los miércoles se complementa con agenda de citas telefónicas para resultados).

La agenda PEDX12 se destina al seguimiento de los pacientes con enfermedades metabólicas congénitas, si bien, las primeras visitas procedentes del programa de cribado neonatal, a fin de evitar demora en la confirmación diagnóstica y en el

establecimiento del eventual tratamiento, se citan también en la agenda PEDX12 en 24-48h tras la positividad de cribado, en función de la gravedad.

De forma habitual, los resultados de los pruebas bioquímicas en sangre y/u orina de seguimiento de los pacientes con enfermedades Metabólicas Congénitas se informan telefónicamente, indicándose en dicha consulta las modificaciones dietéticas o farmacológicas pertinentes en caso necesario, a fin de evitar desplazamientos innecesarios al hospital.

Como novedad durante el año 2021 incorporamos la opción de consulta por videoconferencia a la agenda PEDX12, como ayuda ocasional para el seguimiento de los pacientes de fuera de la comunidad vía C.S.U.R.

En la agenda PEDX12 se incluyen también las visitas de screening y seguimiento de aquellos ensayos clínicos que incluyen pacientes con enfermedades congénitas del metabolismo excluyendo las enfermedades lisosomales. Durante el año 2021 hemos participado en los siguientes ensayos clínicos:

- *A prospective, multicenter, non-interventional study to investigate the disease characteristics of adult patients with long-chain fatty acid oxidation disorders (FAOD)* con la participación de dos pacientes de 18 años, aún seguidos en la Unidad Pediátrica.

- *A multicenter, multinational, randomized, double-blind, placebo-controlled study to assess the efficacy, pharmacodynamics, pharmacokinetics, safety, and tolerability of venglustat in late-onset GM2 gangliosidosis (Tay-Sachs Disease and Sandhoff disease) together with a separate basket for juvenile/adolescent late-onset GM2 gangliosidosis and similar glucosylceramide-based sphingolipid pathway (AMETHIST)* con la participación de dos pacientes con enfermedad de Tay-Sachs seguidos en la Unidad y un paciente afecto de gangliosidosis GM-3 de Portugal como población secundaria.

- *Study Nutrients in adult PKU* con la inclusión del un paciente de 18 años con fenilcetonuria.

En la agenda PEDX12 se realizaron durante el presente año 66 primeras consultas (primeras consultas: 30, primeras consultas especiales: 22, primeras consultas de cribado: 14), 1178 consultas de seguimiento incluyendo revisiones post-alta de hospitalización, 1004 consultas de resultados y 56 consultas de seguimiento telefónico

(total: 2304 consultas – 1244 presenciales y 1060 telefónicas).

Demora de consulta en PEDX12: 0,78 días para la primera consulta y 1,76 días para seguimiento.

Además, dentro del manejo multidisciplinar de los pacientes complejos, colaboramos con los servicios de Neuropediatría de los distintos centros hospitalarios gallegos para la instauración y seguimiento de la dieta cetogénica en pacientes con epilepsia refractaria.

- Agenda NEOX08: Terapia nutricional

El seguimiento de los pacientes con enfermedades del metabolismo intermediario incluye su manejo nutricional específico, siendo necesario un control dietético estricto continuado. Para ello el seguimiento clínico se complementa con la atención por la Dietista especializada de la Unidad Metabólica Pediátrica, que instruye a los padres y pacientes en el manejo del organizador dietético online desarrollado por la Unidad (Odimet®) como ayuda para el control dietético y la planificación de menú, en el programa dietético de apoyo para la dieta cetogénica, igualmente diseñado por la Unidad, se revisan las encuestas nutricionales de 3 días para cálculo nutricional y se revisan y adaptan los menús de comedores escolares.

En dicha agenda se realizaron en 202: 46 primeras consultas y 561 consultas de seguimiento.

- Agenda NEOX07 (diaria de 9:00 a 12:00h): destinada a primeras visitas y seguimiento de pacientes con sospecha o diagnóstico de enfermedades lisosomales. La cita en esta agenda se hace coincidir con una cita para administración del tratamiento enzimático hospitalario con la fecha de administración del mismo a fin de minimizar los desplazamientos a nuestro Centro. Además, aquellos pacientes pediátricos afectados de mucopolisacaridosis en los que se realiza un screening y/o son reclutados en uno de los ensayos clínicos fase I/II en los cuales actualmente participa la UDYTECM, las citas correspondientes al mismo también se incluyen en esta última agenda.

En el año 2021 se efectuaron 17 primeras consultas especiales y 136 consultas de seguimiento en esta agenda.

Actualmente 8 pacientes con enfermedades lisosomales reciben reemplazo enzimático semanal (mucopolisacaridosis) o quincenal (enfermedad de Gaucher,

enfermedad de Fabry y enfermedad de Wolmann) en el hospital de día de consultas externas de Pediatría. Durante el presente año se diagnosticó a una lactante de enfermedad de Wolman, que inició tratamiento enzimático durante su hospitalización al diagnóstico con administración posterior ambulatoria desde noviembre y dos pacientes adultos con enfermedad de Morquio, que recibían tratamiento enzimático en el hospital de Día de Pediatría, fueron transferidos al Hospital de día de Medicina Interna en el hospital de Conxo para continuación del mismo. Durante el 2021 se realizaron un total de 287 infusiones enzimáticas en hospital de día de Pediatría de pacientes con enfermedades metabólicas (205 de pacientes afectados de mucopolisacaridosis, 48 de pacientes con enfermedad de Gaucher, 25 de pacientes con enfermedad de Fabry, 9 de pacientes con enfermedad de Wolman).

Durante el presente año se realizó infusión experimental de terapia génica en régimen de hospitalización inicial en UCI-Pediátrica y posteriormente en planta de hospitalización a 3 pacientes afectados de mucopolisacaridosis tipo IV-A, procedentes de Alemania (2 pacientes) y Eslovenia (1 paciente), dentro de los ensayos clínicos: *ABT001: Phase I/II gene Transfer Clinical Trial of scAAV9.U1a.hSGSH* y *ABT003: Gene transfer study of ABO-102 in patients with middle and advanced Phases of MPSIIIA disease.*

Agenda NEOX02 de e-consulta:

La e-consulta es una herramienta de comunicación online no presencial entre el pediatra de atención primaria y el pediatra especialista en errores congénitos del metabolismo y que complementa la asistencia a los pacientes en primaria del Área de Santiago de Compostela. Permite a los pediatras de atención primaria la consulta online de cualquier paciente con error congénito del metabolismo que le plantee dudas de actitud con respecto a los pasos a seguir. Dado que se trata de patologías poco conocidas y crónicas, que incluyen riesgo de descompensación, la e-consulta aspira a incrementar los niveles de seguridad de acceso a la información y generar herramientas de apoyo a la decisión clínica, tanto a la hora de establecer una sospecha diagnóstica como en el seguimiento de dichos pacientes.

La respuesta a las consultas se realizará en un plazo máximo de 72 horas y en el caso de que exista la necesidad de ver al paciente, se le proporcionará desde el hospital una cita presencial.

Otras actividades:

- Así mismo, durante el año 2021 se creó la página web institucional de la Unidad (www.udytemc.org) como herramienta para dar a conocer la labor asistencial, docente e investigadora de la misma. En dicha web se incluye un apartado dirigido a pacientes y familias con información sobre actuación de emergencia en caso de descompensación, libros de cocina metabólica elaborados desde la Unidad y talleres de cocina metabólica y acceso a las fichas de información para colegios.

HOSPITALIZACIÓN

Durante el año 2021 se produjeron 16 ingresos hospitalarios de pacientes metabólicos fuera de contexto de ensayos clínico:

- Un ingreso se correspondió con el debut clínico de una enfermedad de Wolman en una lactante de un mes de vida.

Tres ingresos se produjeron por descompensaciones metabólicas de su enfermedad de base: un paciente con enfermedad de Jarabe de arce ingresó por vómitos con leve descompensación metabólica secundaria, una paciente con deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 2 (deficiencia de CPT II) ingresó por hipoglucemia en contexto de vómitos y una paciente con LCHAD ingresó por rabdomiolisis en contexto de estrés por los exámenes.

- Cuatro ingresos fueron programados para procedimientos (una paciente con deficiencia de ornitín transcarbamilasa y un paciente con enfermedad de jarabe de arce ingresaron para realización de vídeo-EEG), para intervenciones quirúrgicas (un paciente afecto de síndrome de Morquio para colocación de reservóreo para administración de terapia enzimática) y para administración hospitalaria de primera dosis de sars-CoV-2 en paciente afectada de aciduria piroglutámica en previsión de hemólisis en relación con la misma.

El resto de los ingresos no guardaron relación con la patología metabólica basal, correspondiéndose respectivamente con un ingreso para modificación del tratamiento antimicrobial en una paciente afectada de deficiencia de OTC y epilepsia de difícil control,

un ingreso por una crisis comicial en una paciente con deficiencia de transportador de glucosa cerebral GLUT-1 y epilepsia, dos pacientes con enfermedad de jarabe de arce que ingresaron para observación por vómitos, un paciente con depleción del ADN mitocondrial y síndrome de Fanconi que ingresó en dos ocasiones, la primera por hiponatremia e hipopotasemia en contexto de vómitos y la segunda para cirugía ortopédica, una paciente afecta de aciduria glutárica para himenectomía y resección de tabique vaginal por hematocolpos y un paciente con enfermedad de jarabe de arce que ingresó por HTIC de posible causa inmunológica en relación con vacunación antigripal siendo éxitus por HTIC refractaria con enclavamiento.

- **Nº NUEVOS CASOS EN 2021 (pediátricos y adultos):** 53 (condición exigida para CSUR: 35)
- **MORTALIDAD** en 2021: 4 (un paciente de 18 años con deficiencia de OTC que falleció por descompensación hiperamoniémica en contexto de infección por coco gram positivo; un neonato afecto de enfermedad de Niemann Pick tipo C que falleció por enfermedad colestásica progresiva, un paciente con mucopolisacaridosis tipo II en estadio avanzado que falleció por insuficiencia respiratoria y un paciente de 19 años con enfermedad de jarabe de arce que falleció por hipertensión endocraneal de probable etiología inmunológica refractaria.

INDICADORES EN EL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS.

La cartera de servicios del laboratorio incluye tanto pruebas encaminadas al cribado neonatal como al diagnóstico bioquímico y genético y al seguimiento analítico de los pacientes de la UDyTECM.

Durante 2021 se recibieron muestras de 19530 pacientes (habitualmente sangre y orina).

De ellos, 15018 se corresponden con los recién nacidos del año 2021 a los que se realizó el Cribado Neonatal que incluye perfil de aminoácidos y acilcarnitinas por Espectrometría de Masas en Tandem (TMS), TSH, IRT, Biotinidasa, Galactosa 1 fosfato por TMS y ensayos a la gota en orina.

Se realizó pruebas de segundo nivel de TMS ORINA a 3262 muestras (número

aproximado).

El total de casos con IRT positiva y que pasaron a genética de CFTR fueron 102. En ellos se detectaron 7 casos de FQ clásica. Aún están pendientes de resultado genético 8 muestras.

El 8 de febrero del 2021 se inicia el Cribado Neonatal del Hemoglobinopatías, detectándose un paciente de anemia falciforme, un portador de alfa-talasemia y 38 portadores de hemoglobinas S, C, D y E a todos se les ofreció estudio familiar

- Seguimiento Bioquímico

Análisis Cuantitativo de Aminoácidos

Se han recibido además 1338 muestras (plasma/suero, orina, LCR) en las que se ha realizado estudio completo del perfil de aminoácidos. Análisis de control de Enfermedad de Jarabe de Arce: 353.

Nº total de análisis (Biochrom 30): 1691

Ácidos Orgánicos y otros metabolitos en orina

Nº de análisis informados de Ácidos Orgánicos en orina: 564

Nº de análisis informados de Acilcarnitinas en orina: 21

Nº de análisis de cuantificación de Ácido Metilmalónico: 40

Nº de análisis de cuantificación de Ácido Etilmalónico: 46

Durante 2021 se detectaron en periodo neonatal:

11 Hipotiroideos Conxenitos

7 Fibrosis Quística

1 Déficit Acil-CoA-deshidroxenasa cadena media (MCADD)

1 Galactosemia

3 Déficit de Acil-CoA-Deshidrogenasa cadena corta (SCADD)

6 Hiperfenilalaninemias (non Fenilcetonuria)

1 Déficit de Acil-CoA-Deshidrogenasa cadena muy larga (VLCADD)

9 Cistinuria Infantil

1 Acidemia Metilmalónica

1 Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria

1 A. 3Hidroxi3MetilGlutarica (HMG)

1 Etilmalonic Aciduria

2 Tirotropinemias transitorias

2 Anémia Falciforme (Hb FS)

1 Deficit de Ornitina Transcarbamilasa (OTC)

1 Deficit de Carnitina Palmitoil Transferasa I (CPT 1)

1 Déficit Primario de Carnitina (CUD)

1 Déficit Múltiple de Acil-CoA-Deshidrogenasa (MADD)

En total 51 nuevos diagnósticos ya confirmados hasta el 31 de diciembre. Están además en estudio otros 9 posibles casos.

Programas de Cribado Selectivo

Respecto a los datos de Cribados basados en síntomas:

Proyecto IDENTIFY: 14 muestras recibidas.

Proyecto FIND: 240 muestras recibidas. Se diagnosticaron MPS-I: 3 casos, MPS-II: 1 caso, MPS-III A: 1 caso, MPS-III B: 1 caso MPS-IV A: 2 casos.

Proyecto LINCE: 11 muestras recibidas.

Proyecto MANOSIDOSIS: 2.500 muestras analizadas. Se diagnosticó un caso de alfa-manosidosis.

Proyecto RAINBOW: 5 muestras recibidas.

Actividad en Lisosomales año 2021. Número de casos estudiados

Enzima	2021
alfa-galactosidasa	1.084
alfa-glucosidasa	605
alfa-iduronidasa	66
alfa-iduronidasa en leucocitos	1
beta-galactosidasa	1.765
beta-glucosidasa	205
Creatinina	52
esfingomielinasa	196
GAG	52
galactocerebrosidasa	32
liso-GB1	105
Liso-GB1 Plasma	18
liso-GB3	626
Liso-GB3 Plasma	103
Quitotriosidasa	226
Total general	5.136

Diagnóstico Genético

En lo relativo a estudios genéticos, en el año 2021 se han recibido y analizado un total de 115 muestras provenientes de hospitales de España y Portugal.

Enfermedades Metabólicas	2
Ataxias	1
Moléculas Complejas y Leucodistrofias	2

AADCD	10
Exoma Clínico	19
Exoma Completo Trio	14
Exoma Completo	7
Estudios familiares y confirmaciones	22

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-hidroxiacetato	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. En 2020 no se solicitó ampliación y en 2021 se ha ampliado a Alcance Flexible el Análisis Cuantitativo de Aminoácidos y el de Carnitinas y Aminoácidos por Espectrometría de Masas en Tandem.

6.1. CAMBIOS EN 2021 EN INDICADORES ASISTENCIALES

Continuamos con una tasa muy baja de retinopatía de la prematuridad y en los casos de enterocolitis necrosante, ninguno ha sido quirúrgico.

Actividades y programa puestos en marcha/desarrollado en 2020 para mejorar los indicadores de calidad del Servicio:

- Continuación con el Desarrollo del programa Bacteriemia Zero en la Unidad Neonatal

Participación activa en el sistema de vigilancia epidemiológica Neokisses, desarrollo del programa de intervención Inberbac-Neo con cursos realizados por un porcentaje muy elevado de nuestro profesional sanitario.

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

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

Coordinadora. Natalia Mandiá

- Continuación de la subcomisión de mortalidad en el propio Servicio, con reunión conjunta y acta de los casos de mortalidad del Servicio.
- Potenciación de la Consulta prenatal con registro de la actividad realizada

Coordinador. Alejandro Pérez Muñuzuri

En el Área Metabólica todos los indicadores muy óptimos

- Aunque viene por la base investigadora, tiene y también un componente asistencial y es que nuestro Servicio forma parte de la Red SAMID como miembro de base con un presupuesto aprobado por el ISCIII para el periodo 2021-2024. RD21/0012/0021

7. ACREDITACIONES

- Mantenemos la Acreditación de la fase II de la IHAN de la OMS de nuestro Centro.
- Reacreditación del sistema de gestión de calidad mediante la Norma ISO 9001:2015 (primera vez en 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

- Reacreditación a la Gestión del banco de leche humana donada de calidad mediante la Norma ISO 9001:2015 (primera vez en diciembre de 2019). Hay 3 Bancos de leche en España con esta acreditación.
- Reacreditación 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. En 2019 se amplió con la determinación de creatinina en orina. En 2020 no se solicitó ampliación y en 2021 se ha ampliado a Alcance Flexible el Análisis Cuantitativo de Aminoácidos y el de Carnitinas y Aminoácidos por Espectrometría de Masas en Tandem.

8. DOCENCIA Y FORMACIÓN CONTINUADA

- Sesiones diarias específicas matinales de Neonatología con exposición de casos y participación de Enfermería, que interrumpimos temporalmente por la COVID-19.
- Sesiones periódicas de enfermedades metabólicas congénitas, interrumpidas temporalmente y que se pasaron a celebrar online.
- Sesiones conjuntas periódicas con Cirugía Infantil, Obstetricia que interrumpimos temporalmente por la COVID-19.
- Sesiones/talleres docentes para residentes y alumnos de Medicina, también en menor número por la COVID-19.
- Talleres de Lactancia Materna que se celebraron los días 24 y 25 de Noviembre y 1 y 2 de diciembre para Enfermería y TCAE. Coordinadora: Olalla López Suárez.
- Taller *Importancia de la elaboración para mejorar la adherencia a la dieta cetogénica, cada vez con más indicaciones*. Taller teórico-práctico impartido en el XXVII Congreso de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Santiago de Compostela, 23-25 de septiembre de 2021.
- Duración: una hora y media. Fecha de participación: 23 de septiembre de 2021. Paula

Sánchez Pintos y María José Camba Garea

8.1. FORMACIÓN CONTINUADA PERIÓDICA DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS

1. Máster propio en enfermedades lisosomales. 65 créditos ESCT. Universidad de Alcalá de Henares. Takeda. María José de Castro
2. Enfermedades Neurológicas Pediátricas Hereditarias: Genética, diagnóstico molecular y medicina de precisión. Curso online organizado por el Institut de Recerca San Joan de Déu y por el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) y con el aval científico de la Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología, del Centro de Investigación Biomédica en red (CIBERER), de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica y del Comité de Evaluación de Actividades Docentes y Científicas (CEADC) de la Asociación Española de Pediatría. Paula Sánchez Pintos
3. 17th Annual Lysosomal World Symposium 2021. Congreso online. Acreditado con 11 créditos de AMA PRA Category 1. 8-12 de Febrero de 2021. Paula Sánchez Pintos
4. Recordati Rare Diseases Course: Neurometabolic diseases: “It’s all in the brain”. Curso online acreditado por la European Accreditation Council for Continuing Medical Education (EACCME®) con 6 European CME credits (ECMEC®s). 27-28 de mayo de 2021. Paula Sánchez Pintos
5. Curso Genética Clínica para pediatras: la genética del siglo XXI de un modo sencillo. Curso online organizado por la Sociedad de Pediatría de Galicia. Duración del 15 de febrero de 2021 al 4 de mayo de 2021. Paula Sánchez Pintos.
6. SEA-IEM 3rd South European Academy Nutrition Education of IEM. Online course acreditado con 4 European CME credits (ECMEC®s). 30 de septiembre de 2021. Paula Sánchez Pintos.

8.2. OTROS CURSOS/REUNIONES DE ASISTENCIA

7. Orphan Medicinal Products Old myths and new realities. Webinar organizado por Recordati Rare Disease Foundation. 23 de junio de 2021. . Paula Sánchez Pintos.
8. 1st Near – Network of Experts on Alpha Mannosidosis and Rare Diseases.
Virtual meeting. 7 de julio de 2021. Paula Sánchez Pintos.
9. Fabry MasterClass XII. Striving for organ protection: 20 years of treatment for Fabry disease Jornada online. Paula Sánchez Pintos.
10. 7Th Global symposium on medical Ketogenic Dietary Therapies. Congreso modalidad online. 19-22 de octubre de 2021. Paula Sánchez Pintos
11. Jornadas "Martínez Pardo sobre Enfermedades Metabólicas" organizado por el Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid.19 de noviembre de 2021. Duración: 4h. Paula Sánchez Pintos
12. Enfermedad de Gaucher en terapia oral: No me olvides (adherencia terapéutica). Webinar organizado por la Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM). 1 de diciembre de 2021. Paula Sánchez Pintos

8.3. ORGANIZACIÓN DE CURSOS/ MASTERES

1. III Master online de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. 60 créditos ECTS. USC. Del 1 enero de
2. Curso: III Posta ao día en patoloxía neonatal e o seu manexo específico. Actividad acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad Autónoma de Galicia 20h presenciales. Nº expediente: 11-0007-13/06661-A. Santiago de Compostela, del 2 de octubre de 2020 al 18 de junio de 2021.
3. Curso de diplomados en RCP neonatal organizado por el S. Neonatología CHUS. Dirección: Alejandro Pérez Muñuzuri. 25 marzo 2021. Curso de diplomados en RCP Neonatal 25 marzo 2021. 11-0007-13/SA850A/2020/0196. Participaron activamente: Alejandro Pérez Muñuzuri, Natalia Mandiá, Ana Baña, Olalla

López-Suarez, María Luz Couce

4. 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.

8.4. CURSOS IMPARTIDOS

1. Máster en Enfermedades Lisosomales. Universidad de Alcalá. Enero-junio 2021. Profesor: Cristóbal Colón Mejeras. Temas: “Diagnóstico de Laboratorio de la Enfermedad de Fabry”. “Mecanismos patogénicos del lisosoma. Enfermedades de depósito lisosomal-clasificación”. “Mucopolisacaridosis, diagnóstico de laboratorio. Programas de búsqueda de pacientes”.

2. III Puesta al día en la patología neonatal y su manejo específico

Temas impartidos:

- Ana Baña Souto: *Cuidados centrados en el desarrollo y la familia.*
Taller de RCP neonatal
- Olalla López Suarez: *Indicaciones de lactancia materna donada*
Canalización umbilical
- Alejandro Pérez Muñuzuri. *Imágenes radiológicas en el RN*
Conceptos básicos en la ecografía neonatal
- M^a José de Castro. *Cociente de desarrollo: Test de Bayley*
- Paula Sánchez Pintos. *Sospecha de descompensación metabólica en el neonato*
- Natalia Mandia. *Monitorización neurológica. Hipotermia terapéutica*
Recomendaciones al alta del gran prematuro
- Carolina López Sanguos. *Taller de ventilación no invasiva*
- María José Fernández Seara: *Seguimiento del gran prematuro*
- María Luz Couce: *Transporte neonatal*
Sedoanalgesia neonatal

3. **Talleres de Lactancia Materna** que se celebraron los días 24 y 25 de Noviembre y 1 y 2 de diciembre de 2021. Ponentes. Olalla López Suárez, Natalia Mandiá.

Laura Sánchez y de personal de Enfermería María Castiñeiras y Lorena Torres.

4. Curso de Formación en Neonatología para enfermería 2021. Días: 8,9,10,15,16 junio 2021. Ponentes: Olalla López Suárez, Ana María Baña y el personal de Enfermería: Raquel Prego, Carmen Fernández Tuñas, Luís Couselo, María Sande, Natalia Carro, Triana Duro y Rebeca Piñeiro.

8.5. TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

1. **Cribado neonatal y estudio genético: condicionantes clínico-epidemiológicos y del pronóstico en la fibrosis quística. Área sanitaria A Coruña-Cee.**

Doctorando: Fernández Lorenzo, Ana Estefanía

Directores: Leis MR Couce ML, Moreno A.

Fecha de lectura: 25-02-2021.

Facultad de Medicina y Odontología. Universidad de Santiago de Compostela.

2. **NeoSeq: una herramienta de diagnóstico genético rápido para recién nacidos críticamente enfermos con sospecha de enfermedad genética**

Doctorando. M^a José de Castro López

Directores. Couce ML, Leis R

Fecha de lectura: 25/06/2021

Facultad de Medicina y Odontología. Universidad de Santiago de Compostela.

3. **Concentración de los minerales, oligoelementos esenciales y oligoelementos tóxicos en la leche materna y las fórmulas infantiles.**

Doctorando. Natalia Mandiá Rodríguez

Directores. Couce ML, Fraga JM

Fecha de lectura. 6/10/2021

Facultad de Medicina y Odontología. Universidad de Santiago de Compostela.

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

1. Importancia de la suplementación con ácido docosahexaenoico en la

fenilcetonuria y aciduria glutárica I

Manuel Alanís Bernal

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

2. Puesta al día de la Enterocolitis Necrosante: Factores Desencadenantes y de Protección

Víctor Atance Morales

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,7)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

3. Repercusión del cribado neonatal auditivo y de cardiopatías congénitas

Ana Caamaño Caamaño

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,8)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

4. Tirosinemias hereditarias. Revisión de la literatura y puesta al día.

Alba Carrera Doval

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,7)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

5. Alimentación con leche materna o de fórmula en el período neonatal/ lactante. Repercusión en etapas posteriores.

Verónica Echeverría Briones

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

6. Estudios genéticos en Neonatología

Filipa Alexandra Figueiredo Fernandes

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,4)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

7. Diagnóstico de la sepsis neonatal

Ana Frederica Malheiro de Passos da Cruz Parente

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,4)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

8. Inducción de tolerancia oral específica en pacientes pediátricos

María Manso Gómez

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,9)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

9. Emulsiones lipídicas intravenosas en recién nacidos prematuros y sus efectos sobre la salud

Irene Mirás Vázquez

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

10. Epidemiología y repercusión de la prematuridad

Vanessa Mosquera Cameselle

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,8)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

11. Actualización de las indicaciones de la sedación paliativa a propósito de un caso clínico.

Carlota Ramos López

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

12. Repercusión y puesta a punto de la prevención de infecciones en pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias: una revisión sistemática.

Lara Rarís Frois

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,9)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

13. El cribado neonatal de enfermedades metabólicas

Filipa André Rodrigues Soares

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

14. Seguimiento del gran prematuro. Aspectos de mejora en el control evolutivo

Andrea Rodríguez Antón

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,6)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

15. Los cuidados centrados en el desarrollo y la familia. Evolución desde su implementación.

Irene Rodríguez Salcedo

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (9,5)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

16. Cribado y tratamiento de la retinopatía del prematuro

Alba Salvado González

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

17. Afectación ocular en las enfermedades metabólicas hereditarias

Martín Vázquez Sánchez

Curso académico: 2020-2021. Calificación: Sobresaliente (10)

Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela

9. INVESTIGACIÓN

9.1. PUBLICACIONES EN REVISTAS CIENTÍFICAS INDEXADAS

1. Kožich V, Sokolová J, Morris AAM, Pavlíková M, Gleich F, Kölker S, Krijt J, Dionisi-Vici C, Baumgartner MR, Blom HJ, Huemer M; E-HOD consortium (**Couce ML**).
CYSTATHIONINE B-SYNTHASE DEFICIENCY IN THE E-HOD REGISTRY-PART I: PYRIDOXINE RESPONSIVENESS AS A DETERMINANT OF BIOCHEMICAL AND CLINICAL PHENOTYPE AT DIAGNOSIS
J Inherit Metab Dis. 2021; 44(3):677-692.
2. Rubio-Gozalbo ME, Derks B, Das AM, Meyer U, Möslinger D, **Couce ML**, Empain A, Ficicioglu C, Palacios NJ, De Los Santos De Pelegrin MM, Rivera IA, Scholl-Bürgi S, Bosch AM, Cassiman D, Demirbas D, Gautschi M, Knerr I, Labrune P, Skouma A, Verloo P, Wortmann SB, Treacy EP, Timson DJ, Berry GT.
GALACTOKINASE DEFICIENCY: LESSONS FROM THE GALNET REGISTRY
Genet Med 2021; 23:202-210
3. Saborido-Fiaño R, Martínón-Torres N, Crujeiras-Martinez V, **Couce ML**, Leis R.
LETTER TO THE EDITOR CONCERNING THE ARTICLE 'SAFETY OF VACCINES ADMINISTRATION IN HEREDITARY FRUCTOSE INTOLERANCE'
Hum Vaccin Immunother. 2021; 17(8):2593-2594
4. Mihatsch W, Dorronsoro Martín I, Barrios-Sabador V, **Couce ML**, Martos-Moreno GA, Argente J, Quero J, Saenz de Pipaon M.
BONE MINERAL DENSITY, BODY COMPOSITION, AND METABOLIC HEALTH OF VERY LOW BIRTH WEIGHT INFANTS FED IN HOSPITAL FOLLOWING CURRENT MACRONUTRIENT RECOMMENDATIONS DURING THE FIRST 3 YEARS OF LIFENUTRIENTS
Nutrients 2021; 13:1005

5. Spiekerkoetter U, **Couce ML**, Das AM, de Laet C, Dionisi-Vici C, Lund AM, Schiff M, Spada M, Sparve E, Szamosi J, Vara R, Rudebeck M.
NITISINONE PROVIDES LONG-TERM EFFECTIVE, SAFE AND TOLERABLE TREATMENT OF HEREDITARY TYROSINEMIA TYPE 1: A 15-YEAR NON-INTERVENTIONAL STUDY IN STANDARD CLINICAL CARE
Lancet Diabetes Endocrinol 2021; 9:427-435

6. Moreda-Piñeiro J, **Cocho JA**, **Couce ML**, Moreda-Piñeiro A, Bermejo-Barrera P.
TRACE ELEMENTS IN DRIED BLOOD SPOTS AS POTENTIAL DISCRIMINATING FEATURES FOR METABOLIC DISORDERS DIAGNOSIS IN NEW-BORNS
Metallomics 2021; 13(5): mfab020

7. Rossi A, Hoogeveen IJ, Lubout CMA, de Boer F, Fokkert-Wilts MJ, Rodenburg IL, van Dam E, Grünert SC, Martinelli D, Scarpa M; CONNECT MetabERN collaboration group (**Couce ML**), Dekker H, Te Boekhorst ST, van Spronsen FJ, Derks TGJ.
A GENERIC EMERGENCY PROTOCOL FOR PATIENTS WITH INBORN ERRORS OF METABOLISM CAUSING FASTING INTOLERANCE: A RETROSPECTIVE, SINGLE-CENTER STUDY AND THE GENERATION OF WWW.EMERGENCYPROTOCOL.NET
J Inherit Metab Dis. 2021; 44(5):1124-1135.

8. **Mandiá N**, Bermejo-Barrera P, Herbello P, **López-Suárez O**, **Fraga JM**, Fernández-Pérez C, **Couce ML**.
CONCENTRATIONS OF MINERALS, ESSENTIAL AND TOXIC TRACE ELEMENTS IN HUMAN MILK
Nutrients 2021; 13(6):1885.

9. González-Lamuño D, **Sánchez-Pintos P**, Andrade F, **Couce ML**, Aldámiz-Echevarría L.
TREATMENT ADHERENCE IN TYROSINEMIA TYPE 1 PATIENTS

- Orphanet J Rare Dis 2021;16: 256
10. **Álvarez JV**, Bravo SB, Chantada-Vázquez MP, **Barbosa-Gouveia S**, **Colón C**, **López-Suarez O**, Tomatsu S, Otero-Espinar FJ, **Couce ML**.
PLASMA PROTEOMIC ANALYSIS IN MORQUIO A DISEASE
Int J Mol Sci 2021; 22: 6165
11. **de Castro MJ**, **Sánchez-Pintos P**, Abdelaziz-Salem N, Leis R, **Couce ML**.
EVALUATION OF BODY COMPOSITION, PHYSICAL ACTIVITY, AND
FOOD INTAKE IN PATIENTS WITH INBORN ERRORS OF
INTERMEDIARY METABOLISM
Nutrients 2021, 13, 2111.
12. Cano A, Alcalde C, Belanger-Quintana A, Cañedo-Villarroya E, Ceberio L,
Chumillas-Calzada S, Correcher P, **Couce ML**, García-Arenas D, Gómez I,
Hernández T, Izquierdo-García E, Martínez Chicano D, Morales M, Pedrón-
Giner C, Petrina Jáuregui E, Peña-Quintana L, **Sánchez-Pintos P**, Serrano-Nieto
J, Unceta Suarez M, Vitoria Miñana I, de Las Heras J.
TRANSFERRIN ISOFORMS, OLD BUT NEW BIOMARKERS IN
HEREDITARY FRUCTOSE INTOLERANCE
J Clin Med. 2021; 10(13):2932
13. Rasmussen MI, Hansen ML, Pichler G, Dempsey E, Pellicer A, EL-Khuffash A,
A S, Piris-Borregas S, Alsina M, Cetinkaya M, Chalak L, Özkan H, Baserga M,
Sirc J, Fuchs H, Ergenekon E, Arruza L, Mathur A, Stocker M, Otero Vaccarello
O, Szczapa T, Sarafidis K, Królak-Olejniak B, Memisoglu A, Reigstad H,
Rafińska-Ważny E, Hatzidaki E, Peng Z, Gkentzi D, Viellevoye R, De Buyst J,
Mastretta E, Wang P, Hahn GH, Bender L, Cornette L, Tkaczyk J, del Rio R,
Fumagalli M, Papatoma E, Wilinska M, Naulaers G, Sadowska-Krawczenko I,
Lecart C, **Couce ML**, Fredly S, Heuchan AM, Karen T and Greisen G
EXTREMELY PRETERM INFANT ADMISSIONS WITHIN THE
SAFEBOOSC-III CONSORTIUM DURING THE COVID-19 LOCKDOWN

- Front Pediatr 2021; 9:647880.
14. Carneiro F, Duarte J, Laranjeira F, **Barbosa-Gouveia S, Couce ML**, Fonseca MJ CASE REPORT: DIFFUSE POLYMICROGYRIA ASSOCIATED WITH A NOVEL ADGRG1 VARIANT
Front Pediatr. 2021; 9:728077
15. Urisarri A, González-García I, Estévez-Salguero A, Pata MP, Milbank E, López N, **Mandiá N**, Grijota-Martinez C, Salgado CA, Nogueiras R, Diéguez C, Villarroya F, Fernández-Real JM, **Couce ML**, López M
BMP8B SETS UP BROWN FAT THERMOGENESIS IN NEWBORNS
Nat Commun 2021; 12(1):5274.
16. **Barbosa-Gouveia S, Vázquez-Mosquera ME**, González-Vioque E, **Álvarez JV**, Chans R, Laranjeira F, Martins E, Ferreira AC, Avila-Alvarez A, **Couce ML**
Utility of Gene Panels for the Diagnosis of Inborn Errors of Metabolism in a Metabolic Reference Center
Genes 2021; 12:1262
17. **de Castro MJ**, del Toro M, Giugliani R, **Couce ML**.
GENE THERAPY FOR NEURONOPATHIC MUCOPOLYSACCHARIDOSES: STATE OF THE ART
Int J Mol Sci 2021;22:9200
18. Bellusci M, Paredes-Fuentes AJ, Ruiz-Pesini E, Gómez B, Mitospain Working group (**Couce ML**), Martín MA; Montoya J, Artuch R
THE GENETIC LANDSCAPE OF MITOCHONDRIAL DISEASES IN SPAIN: A NATIONWIDE CALL
Genes 2021; 12: 1590
19. Quijada-Fraile P, Arranz Canales E, Martín-Hernández E, Ballesta-Martínez MJ, Guillén-Navarro E, Pintos-Morell G, Moltó-Abad M, Moreno-Martínez D,

- García Morillo S, Blasco-Alonso J, **Couce ML**, Gil Sánchez R, Cortès-Saladelafont E, López Rodríguez MA, García-Silva MT, Morales Conejo M.
CLINICAL FEATURES AND HEALTH-RELATED QUALITY OF LIFE IN
ADULT PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS IVA: THE
SPANISH EXPERIENCE
Orphanet J Rare Dis 2021;16:464
20. Derks TG, Rodriguez-Burítica DF, Ahmad A, de Boer F1, **Couce ML**, Grünert SC, Labrune P, López Maldonado N, Fischinger Moura de Souza C, Riba-Wolman R, Rossi A, Saavedra H, Naik Gupta R, Valayannopoulos V, Mitchell J.
GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE IA: CURRENT MANAGEMENT
OPTIONS, BURDEN AND UNMET NEEDS
Nutrients 2021; 13: 3828.
21. **Couce ML**, Saenz de Pipaon M
BONE MINERALIZATION AND CALCIUM PHOSPHORUS
METABOLISM
Nutrients 2021; 13: 3692
22. De Lamas C, **Sánchez-Pintos P**, de Castro MJ, Sáenz de Pipaon M, **Couce ML**
SCREEN TIME AND BONE STATUS IN CHILDREN AND
ADOLESCENTS: A SYSTEMATIC REVIEW
Front Pediatr. 2021; 9:675214
23. **Barbosa-Gouveia S**, **Vázquez-Mosquera ME**, Gonzalez-Vioque E, Hermida-Ameijeiras Á, Valverde LL, Armstrong-Moron J, Fons-Estupiña MDC, Wintjes LT, Kappen A, Rodenburg RJ, **Couce ML**.
CHARACTERIZATION OF A NOVEL SPLICING VARIANT IN AGK
ASSOCIATED WITH FATAL SENGERS SYNDROME
Int J Mol Sci 2021;22(24):13484.

24. van Wegberg AMJ, Trefz F, Gizewska M, Ahmed S, Chabraoui L, Zaki MS, Maillot F, van Spronsen FJ; Study Group on Missed PKU and Missed to Follow-Up (**Couce ML**).
UNDIAGNOSED PHENYLKETONURIA CAN EXIST EVERYWHERE: RESULTS FROM AN INTERNATIONAL SURVEY
J Pediatr 2021;239:231-234.e2.
25. Valcárcel Nazco C, García Pérez L, Linertová R, Castilla I, Vallejo Torres L, Ramos Goñi JM, Labrador Cañadas V, **Couce ML**, Espada Sáenz-Torres M, Dulín Íñiguez E, Posada M, Imaz Iglesia I, Serrano Aguilar P.
COST-EFFECTIVENESS METHODS OF NEWBORN SCREENING ASSESSMENT
Rev Esp Salud Publica 2021; 95:e202101009
26. Espinosa Fernández MG, González-Pacheco N, Sánchez-Redondo MD, Cernada M, Martín A, **Pérez-Muñuzuri A**, Boix H, **Couce ML**; representing the Comité de Estándares. Sociedad Española de Neonatología.
SEDOANALGESIA IN NEONATAL UNITS
An Pediatr (Engl Ed) 2021; 95(2):126.e1-126.e11
27. Sánchez Luna M, **Pérez Muñuzuri A**, **Couce Pico M**; en representación de la Junta Directiva, Comité Asesor y Comité de Estándares de la Sociedad Española de Neonatología
PULSE OXIMETRY SCREENING OF CRITICAL CONGENITAL HEART DEFECTS IN THE NEONATAL PERIOD. UPDATE OF THE SPANISH NATIONAL NEONATAL SOCIETY RECOMMENDATION
An Pediatr (Engl Ed). 2021:S1695-4033(21)00004-7
28. Sánchez-Luna M, Fernández Colomer B, de Alba Romero C, Alarcón Allen A, **Baña Souto A**, Camba Longueira F, Cernada Badía M, Galve Pradell Z, González López M, López Herrera MC, Ribes Bautista C, Sánchez García L, Zamora Flores E; SENE COVID-19 Registry Study Group.
NEONATES BORN TO MOTHERS WITH COVID-19: DATA FROM THE SPANISH SOCIETY OF NEONATOLOGY REGISTRY

Pediatrics 2021; 147(2):e2020015065.

29. Marín Soria JL, González de Aledo Castillo JM, Argudo Ramírez A, López Galera RM, Pajares García S, Ribes Rubió A, Cocho de Juan JÁ, Cristóbal Colón Mejeras C, Blanco Soto P, Cambra Conejero A, Fernández Ruano M L, Ortiz Temprado A, José M^a Egea Mellado JM, Inmaculada González Gallego I, M^a Jesús Juan Fita MJ, Mercedes Espada Saenz-Torre M, Rausell Felix D, Marcos Tomás JV, Sandra Ruiz Aja S, Delgado Pecellín C, Bóveda Fontán MD.

BEGINNINGS, EVOLUTION AND CURRENT SITUATION OF THE NEWBORN SCREENING PROGRAMS IN SPAIN.

Rev Esp Salud Publica. 2021 Feb 23;95:e202102041. PMID: 33619242

9.2. PUBLICACIONES COMO CAPÍTULOS DE LIBROS

1. Couce Pico ML. Manejo de los pacientes antes y después del cribado neonatal ampliado. En: 50 años de cribado neonatal: cómo afrontamos el futuro. Madrid. Editorial Centro de Estudios Ramón Areces S.A. 2021, p:33-42. ISBN: 978-84-9961-384-0B

9.3. DOCUMENTOS CIENTÍFICO-TECNICOS

1. **Couce ML, Hermida A.**
TERAPIA GÉNICA EN FENILCETONURIA.
Revista de la Federación española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias
2021; p: 14-15. ISSN: 2895-5547
2. **Paula Sánchez Pintos, M. José de Castro López, A. Javier Iglesias Fernández, Jose A. Cocho de Juan, M. Dolores Bóveda Fontán, Daisy E. Castiñeiras Ramos, Cristóbal Colón Mejeras, M. José Camba Garea, M. Luz Couce.**
20 AÑOS DE CRIBADO NEONATAL EN GALICIA

Boletín ASFEGA 2021.

9.4. PREMIOS CIENTÍFICOS

1. **1º Premio mejor comunicación oral en el II Congreso Digital de la Asociación Española de Pediatría (3-5 junio de 2021).** Por la comunicación: Estudio pionero de elaboración de medicinas personalizadas mediante impresión 3D para mejorar la adherencia terapéutica en enfermedades raras.

Autores: Paula Sánchez Pintos, Álvaro Goyanes, Christine M. Madla, Aysha Umerji, Goretti Durán, JM Giráldez Montero, Simon Gaisford, Abdul W. Basit, Irene Zarra, María Luz Couce.

2. **Premio ASOGANE a la mejor comunicación oral en Neonatología en LXXI Congreso SPEGA, 29 y 30 octubre 2021.** Por la comunicación: Minerales, oligoelementos esenciales y oligoelementos tóxicos en leche materna y su asociación con factores medioambientales.

Autores: Sánchez-Rodríguez L, Mandía Rodríguez N, Picáns Leis R, López Suárez O, Baña Souto A, López sanguos C, Pérez Muñuzuri C, Couce Pico M.

3. **Premio a la segunda mejor comunicación oral en Neonatología en LXXI Congreso SOPEGA, 29 y 30 octubre 2021.** Por la comunicación: Neoseq: ¿Nueva herramienta alternativa de diagnóstico genético a métodos de secuenciación tradicionales?.

Autores. Picáns Leis R, De Castro MJ, Sánchez-Rodríguez L, Pçerez Muñuzuri A, López Suárez O, López Sanguos C, Barbosa Gouveia S, Couce ML

4. **Premio a la mejor comunicación oral en el XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo, 15-17 diciembre de 2021,** a la comunicación Glicerolfenilbutirato en la práctica clínica en España.

Autores: Martín Hernández E, Bellusci M, Correcher Medina P, Meavilla Olivas S, Sánchez Pintos P, de las Heras Montero J, Blasco-Alonso J, Dougherty de Miguel L, Márquez A, Peña Quintana L, Moreno Lozano P, Quijada Fraile P, Chumillas Calzada S, Barrio Carreras D, de los Santos M, del Toro Riera M, Couce Pico ML,

Vitoria Miñana I, Morales Conejo M. Premio AECOM

5. **Accesit al Primer Premio del Poster en el en el XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo, 15-17 diciembre de 2021**, por el trabajo: Identificación y caracterización de una nueva variante AGK asociada con el Síndrome de Sengers
Autores: Barbosa-Goveia S, Vázquez-Mosquera ME, González-Vioque E, Hermida A, Chans R, Fons Esupiña M, Amstrong J, Wintjes L, Rodenburg R, Couce ML

9.5. PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

COMPETITIVOS

1. Título del proyecto: Atención a pacientes con fenilcetonuria con inadecuada adherencia terapéutica
Entidad Financiadora: Fundación Sant Joan de Deu. Proyecto Share-4 rare
Duración enero de 2022 a junio de 2023
Cuantía de la subvención: 30.000€
IP: María Luz Couce Pico, Domingo González lamuño. Investigadora: Paula Sánchez Pintos
2. Título del proyecto: Bioinformática: Actualización en el análisis de datos de NGS para el Diagnóstico
Código: GdT-BIOINFO21
Entidad Financiadora: CIBERER
Duración 1/04/2021 hasta 30/11/2022
Cuantía de la subvención. 4500€
IP: M^a Luz Couce, IP coordinador: Beatriz Morte. Investigadora: Paula Sánchez Pintos
3. Ayudas para grupos con potencial de crecimiento
Entidad Financiadora: Agencia Gallega de Innovación-GAIN

Duración: 2021-2023

Cuantía de la subvención: 79.000€

IP: M^a Luz Couce

4. Primary care interventions to prevent maternal and child chronic diseases of perinatal and developmental origin.

Código: RD 21/0012/0021

Entidad Financiadora: ISCIII

Duración: 2022-2024

Cuantía de la subvención: 79.000€

IP: María Luz Couce. Investigadores. Alejandro Pérez-Muñuzuri, Olalla López Suárez.

Continúan activos:

5. Título del proyecto: Identificación y caracterización de los mecanismos moleculares de señalización de las vesículas extracelulares (exosomas) en leche materna y su relación con la prematuridad

Entidad Financiadora: Beca de investigación INVEST-AEP 2020

Duración: 2 años

Cuantía de la subvención: 23.000€

IP: M^a Luz Couce Pico. Investigadores: María José de Castro, Olalla López Suárez

6. Título del proyecto: Impresión 3D de medicinas para enfermedades metabólicas raras.

Entidad Financiadora: Fundación Merck Salud. Ayuda Merck de investigación 2020 en el área de investigación clínica en enfermedades raras.

Duración: 2 años

Cuantía de la subvención: 30.000€

IP: M^a Luz Couce Pico. Investigadora: Paula Sánchez Pintos.

<https://www.fundacionmercksalud.com/resolucion-ayuda-investigacion-clinica-en-enfermedades-raras/>

7. Título del proyecto: Evaluación de un protocolo de diagnóstico genómico rápido complementado con estudio del transcriptoma en pacientes ingresados en unidades de cuidados intensivos neonatales
Código: PI20/01150
Entidad Financiadora FIS/ISCIII
Duración: 1-1-21 a 31-12-23
Cuantía de la subvención: 89.700€
IP: M^a Luz Couce, Emiliano González Vioque. Investigadores: Alejandro Pérez Muñuzuri, Carolina López Sanguos.

8. 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: 1/10/2019-2021
IP: María Luz Couce
Cuantía de la subvención: 50000€
Investigadores en nuestro Centro: Cristóbal Colón, Victor Alvarez

9. 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 2019-2020
IP: ML Couce, P Sánchez-Pintos

10. 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

11. 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 31/12/2021

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

12. SafeBoosC trial.

Entidad Financiadora: Rigshospitalet, Department of Neonatology 5024, Represented by Prof Grom Greisen.

IP en el Centro: Olalla López Suárez

Fecha de inicio: Enero 2020, Fecha de fin Abril 2021.

CONTRATOS DE INVESTIGACIÓN

1. A Phase 1/2, Open-Label Safety and Dose-Finding Study of Adeno-Associated Virus (AAV) Serotype 8 (AAV8)-Mediated Gene Transfer of Human Ornithine Transcarbamylase (OTC) in Adults With Late-Onset OTC Deficiency

Referencia de proyecto: DTX-301 OTC 01. **NCT02991144**

Entidad financiadora: Ultragenyx Pharmaceutical Inc.

Inicio: 22/02/2017. Continúa

Investigador Principal: M^a Luz Couce

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

2. Phase I/II Gene Transfer Clinical Trial of scAAV9.U1a.hSGSH for Mucopolysaccharidosis (MPS) IIIA

Referencia del Proyecto: ABT-001. **NCT02716246**

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

3. A Multicenter, Multinational, Extension Study to Evaluate the Long Term Safety and Efficacy of Intracerebroventricular AX 250 in Patients With Mucopolysaccharidosis Type IIIB (MPS IIIB, **Sanfilippo Syndrome** Type B)

Referencia proyecto: 250-202 **NCT03784287**

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

4. 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.

5. Phase I/II Gene Transfer Clinical Trial of rAAV9.CMV.hNAGLU for Mucopolysaccharidosis (MPS) IIIB

Referencia Ensayo clínico: ABT-002

Entidad Financiadora: Abeona Therapeutics Inc

Inicio: 1/10/2017, sigue activo

IP: M^a Luz Couce

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

6. A Long-Term Follow-up Study to Evaluate Safety and Efficacy of Adeno-Associated Virus (AAV) Serotype 8 (AAV8)-Mediated Gene Transfer of Human Ornithine Transcarbamylase (OTC) in Adults With Late-Onset OTC Deficiency

Referencia de proyecto: DTX-301 OTC 02. **NCT03636438**

Inicio: Agosto 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

7. 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

8. 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.

9. 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

Inicio: Octubre 2019.

Referencia Ensayo clínico: ABT-003; **NCT04088734**

Investigador principal: M^a Luz Couce

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

10. 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

11. A Multicenter, Multinational, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Assess the Efficacy, Pharmacodynamics, Pharmacokinetics, Safety, and Tolerability of Venglustat in Late-onset GM2 Gangliosidosis (Tay-Sachs Disease and Sandhoff Disease) Together With a Separate Basket for Juvenile/Adolescent Late-onset GM2 Gangliosidosis and Ultra-rare Diseases Within the Same and Similar Glucosylceramide-based Sphingolipid Pathway. Phase 3.

Entidad financiera: Genzyme Corporation.

Referencia del proyecto: EFC15299 AMETHIS. NCT04221451.

Inicio: Junio 2020

Investigador principal: ML Couce.

12. A prospective, multicenter, non-interventional study to investigate the disease characteristics of adult patients with long-chain fatty acid oxidation disorders (FAOD).
Entidad financiera: Reneo Pharma Ltd.
Referencia del proyecto: REN001-903.
Inicio: diciembre de 2020.
Investigador principal: ML Couce.

13. Study Nutrients in adult PKU.
Entidad financiera: Nutricia Research.
Referencia del proyecto: NCT03858101.
Inicio: diciembre de 2020.
Investigador principal: ML Couce.

14. A Long-term Follow-up Study of Patients With MPS IIIA From Gene Therapy Clinical Trials Involving the Administration of ABO-102 (scAAV9.U1a.hSGSH) Protocol Number: *NCT04360265*
Entidad financiadora: Abeona Therapeutics Inc
Duración: desde septiembre 2020 a 2025
Investigador principal: M^a Luz Couce
Investigadores: M^a José de Castro, Paula Sánchez, Sofía Gouveia

9.6. ORGANIZACIÓN DE CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS

1. Organización del XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 diciembre de 2021

2. IV Aula PKU. 85 años investigando la fenilcetonuria. Online, 17 marzo 2021

3. IV Jornada de actualización farmacoterapéutica en enfermedades raras

Online, 1 julio 2021

9.7. PONENCIAS EN CONGRESOS/ REUNIONES CIENTÍFICAS

INTERNACIONALES

1. de Castro López, MJ. Interim results of Transpher A, a multicentre, single-dose, Phase 1/2 clinical trial of ABO-102 investigational gene therapy for Sanfilippo syndrome type A (mucopolysaccharidosis IIIA). European Society of Gene and Cell Therapy Virtual Congress 2021. 19-22/OCT/2021.
2. de Castro López, MJ. Gene therapy for lysosomal storage disorders. 17th International Symposium of the Portuguese Society of Metabolic Disorders (Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas – SPDM). Fátima, 8-10/SEP/2021.
3. de Castro López, MJ. Terapia génica en enfermedades metabólicas. Virtual Lab 2021. 4to Congreso Virtual de Bioquímica Clínica. 1-13/NOV/2021. Medicina de precisión aplicada al recién nacido y progenitores. XV Congreso Nacional del Laboratorio Clínico. 7-13/NOV/2021.
4. Cristóbal Colón. FIND Project. Results and expectations . 4th MPS Masterclass. 6 de septiembre de 2021. International Virtual Edition.
5. Cristóbal Colón Mejeras Experience from the FIND and RE-FIND Study in Spain Advisory Board Chiesi. 13 de septiembre de 2021.
6. Cristóbal Colón. Newborn Screening for Lysosomal Disorders. Online Takeda Hot Topics in Lysosomal Disorders. 30 de noviembre de 2021.
7. Couce ML. Avances en el manejo de la fenilcetonuria. 1º Congreso Iberoamericano de Errores Innatos del Metabolismo 10-11 diciembre 2021
8. Cocho de Juan JA. Panorama of Neonatal Screening in Spain as a model for programs with different degrees of development.. IFCC, 20 July 2021

NACIONALES

9. Couce ML. Abordaje integral. Desgranado las enfermedades raras y sus modelos en España. Caixaforum. INDEPF. Online, 2 marzo 2021.
10. Couce ML. Panel de expertos. ¿Qué aprendizaje nos deja el COVID?. Acto oficial día mundial de las enfermedades raras. Fundación Mutua Madrileña. Madrid 5 marzo 2021
11. Couce ML. Recorriendo el camino en la PKU. IV Aula PKU. Investigando la Fenilcetonuria. Online, 17 Marzo 2021.
12. Couce ML. Enfermedades raras metabólicas. Takeda experts talks. El Síndrome de Hunter y la afectación neurológica. Online, 15 Abril 2021
13. Couce ML. Actualización en el diagnóstico y tratamiento en los trastornos del Ciclo de la Urea. Lucane Pharma. Online, 27 abril 2021
14. Couce ML. Caso clínico: Niño incluido en terapia experimental. Sumando VI. 360° en Mucopolisacaridosis. Casa de América. 18 junio 2021. Madrid
15. Couce ML. Donde estamos y hacia dónde vamos. IV Jornada de actualización farmacoterapéutica en enfermedades raras. Online. 1 julio 2021
16. Couce ML. Nuevas terapias en fenilcetonuria. 62 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición. Sevilla, 13-15 octubre 2021
17. Couce ML. Actualización en perinatología. IX Reunion ASOGANE, 22-23 octubre 2021
18. Couce ML. Moderadora de la Mesa Redonda: Lo mejor de 2019-2021. LXXI Congreso de la SOPEGA, 29-30 octubre 2021

19. Sánchez-Pintos P. Medicinas personalizadas en enfermedades metabólicas hereditarias. Reunión Anual del Programa Medicina Mitocondrial y Metabólica Hereditaria del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBERER).29 de enero de 2021.
20. Sánchez-Pintos P Alerta ante coagulopatía de causa no filiada. Webinar Actualización en el tratamiento de los Trastornos del Ciclo de la Urea. 7 de abril de 2021.
21. Sánchez-Pintos P. Ensayos en Terapia Génica. IV Jornada de Actualización Farmacoterapéutica en Enfermedades Raras organizada por la Cátedra Institucional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias USC-Sanofi y los Servicios de Neonatología y Farmacia del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. 7 de julio de 2021.
22. Sánchez-Pintos P. Evaluación clínica y resultados del programa gallego de cribado. Ponencia integrada en la mesa: Un camino ya consolidado: 20 años del programa gallego de cribado neonatal. XXIV Convivencia de Enfermedades Metabólicas. ASFEGA. O Carballiño, 22-24 de octubre de 2021.
23. Sánchez-Pintos P. Microbiota e inmunometabolismo - nuevas fronteras para el tratamiento de EIM.Ponencia integrada en la mesa Presente y futuro de la nutrición en los Errores Innatos del Metabolismo. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021.
24. De Castro MJ. Medicina de precisión aplicada al recién nacido y progenitores. XV Congreso Nacional del Laboratorio Clínico en formato virtual. 7-13/NOV/2021.
25. De Castro MJ. Rare coffee. Éxitos y limitaciones de la terapia génica en las enfermedades de depósito lisosomal. Post World Symposium Rareview 2021 (Sanofi Genzyme). 30/JUN/2021.

26. De Castro MJ. La importancia de la telemedicina en época de pandemia. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo, 15-17/DIC/2021.
27. De Castro MJ. Evaluación de la composición corporal y la actividad física en pacientes con enfermedades metabólicas. XXIX Convivencia de Enfermedades Metabólicas. ASFEGA. Panxón-Nigrán, 22-24/OCT/2021.
28. De Castro MJ. Forma no habitual de presentación de la enfermedad lisosomal. La importancia del diagnóstico diferencial. Jornada de clausura: I Curso de Especialización y III Máster propio en Enfermedades Metabólicas. 26-27/NOV/2021.
29. Cristóbal Colón. El síndrome de Hunter: el diagnóstico precoz, el cribado neonatal y perspectivas futuras de investigación”.En: El Síndrome de Hunter y las necesidades del paciente. Takeda. Online vía zoom realizada el 4 de junio de 2021.
30. Cristóbal Colón. Diagnóstico y biomarcadores de las MPS. MPS-Sumando 2021. VII Edición. Madrid, 18 de junio de 2021.
31. Pérez Muñuzuri A. Cribado de la retinopatía de la prematuridad. XXVIII Congreso de la Sociedad Española de Neonatología. On line, Octubre 2021.

9.8. COMUNICACIONES EN CONGRESOS

INTERNACIONALES

1. Flanningan K, **de Castro MJ**, Couce ML, Smith K. Interim results of Transpher A, a multicentre, single-dose, phase ½ clinical trial of ABO-102 investigational gene therapy for Sanfilippo syndrome type A (mucopolysaccharidosis type IIIA). 18th WORLDSymposium. 7-11/Feb/2021.

2. **de Castro MJ, Couce ML**, Heron B, Smith K Flanningan K. Updated Results of Transpher B, a Multicenter, Single-Dose, Phase 1/2 Clinical Trial of ABO-101 Gene Therapy for Sanfilippo Syndrome Type B (Mucopolysaccharidosis IIIB). 18th WORLDSymposium. 7-11/Feb/2021.
3. Giugliani R, Okur I, Ezgu F, Muschol N, Harmatz P., **de Castro Lopez M, Couce ML**, Lin S, Batzios S, Cleary M, Solano M, Amartino H, Peters H, Lee J, Kovalchin J, Zanelli E, Maricich S. Natural history of Sanfilippo syndrome type B in young patients: Ongoing results from two large, prospective studies. 18th WORLDSymposium. 7-11/Feb/2021.
4. Flanningan K, Smith K, **de Castro MJ, Couce ML**. Interim results of Transpher A, a multicentre, single-dose, phase ½ clinical trial of ABO-102 investigational gene therapy for Sanfilippo syndrome type A (mucopolysaccharidosis type IIIA). American Society of Gene & Cell Therapy's 23rd Annual Meeting. 11-15/May/2021.
5. **de Castro MJ, Couce ML**, Smith K Flanningan K, Heron B. Updated Results of Transpher B, a Multicenter, Single-Dose, Phase 1/2 Clinical Trial of ABO-101 Gene Therapy for Sanfilippo Syndrome Type B (Mucopolysaccharidosis IIIB). American Society of Gene & Cell Therapy's 23rd Annual Meeting. 11-15/May/2021.
6. **Couce ML**, Mitchell J, Riba-Wolman R, Ahmad A, Derks T, Weinstein DA, Rodriguez-Buritica DF, Lee C, Valayannopoulos V, Crombez E. Long-term, sustained efficacy and safety results from a phase 1/2 clinical trial of an AAV8-mediated liver-directed gene therapy in adults with glycogen storage disease type Ia. 17th International Symposium of the Portuguese Society for Metabolic Disorders. September, 8-10 2021.
7. **Couce ML**, Harding CO, Geberhiwot T, Tan WH, Khan A, Aldamiz-Echevarria L, Diaz GA, Lee C, Puga AC, Crombez E. 8AAV8 Gene Therapy as a Potential

- Treatment in Adults with Late-Onset Ornithine Transcarbamylase (OTC) Deficiency: Updated Results From a Phase 1/2 Clinical Trial. 17th International Symposium of the Portuguese Society for metabolic Disorders. September, 8-10 2021.
8. Harding C O, Geberhiwot T, **Couce M L**, Tan W, Khan A, Ceberio Hualde L, Diaz G A, Konczal L, Thomas J, Guffon N, Lee C, Puga A C, Crombez. Safety and efficacy of DTX301, an AAV8 gene therapy, in adults with late-onset transcarbamylase (OTC) deficiency: results in a phase 1/2 clinical trial. XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21–24th November 2021
 9. Smith N, Flanigan K, **Couce M**, Escolar M, Truxal K, McBride K, **de Castro M**, Fuller M, Pañeda A, Ruiz J. Transpher A, a multicenter, single-dose, phase 1/2 clinical trial of ABO-102 gene therapy for Sanfilippo syndrome type A (mucopolysaccharidosis IIIA). XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21–24th November 2021.
 10. Derks TG, Mitchell J, Riba-Wolman R, Ahmad A, **Couce Pico ML**, Weinstein DA, Rodriguez-Buritica DF, Lee C, Valayannopoulos V, Crombez E. Long-term, sustained efficacy and safety from a phase 1/2 clinical trial of an AAV8-mediated liver-directed gene therapy in adults with glycogen storage disease type Ia. XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21–24th November 2021
 11. **Rodrigues D, Crujeiras P**, Godoy-Díaz D, **Cocho J A, Couce M L, Colón C**. Detection of alpha-mannosidosis in patients with mucopolysaccharidosis-like phenotype. XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21–24th November 2021
 12. Hermida Ameijeiras A, Martinez-Olmos M A, Esteban-Cartell H, Bolano P, **Couce Pico M L**. How to deal with the challenges with the pharmacological therapy in PKU. XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21–24th November 2021

13. Ameijeiras A, Dominguez-Garcia L, Martinez-Olmos M A, **Couce Pico M L**. Impact of metabolic control in phenylketonuric patients and its relationship with neurological outcomes.
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21–24th November 2021
14. **Rodrigues D, Crujeiras P, Cocho J, Couce M, Colón C**. Newborn screening for Mucopolysaccharidoses: glycosaminoglycans analysis in dried urine samples.
XIV International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Sydney, Australia, 21–24th November 2021

NACIONALES

15. **Paula Sánchez Pintos**, Álvaro Goyanes, Christine M Madla, Aysha Umerji, Goretti Durán, JM Giráldez Montero, Simon Gaisford, Abdul W Basit, Irene Zarra, **Maria Luz Couce**. Estudio pionero de elaboración de medicinas personalizadas mediante impresión 3D para mejorar la adherencia terapéutica en enfermedades raras.
Comunicación oral. II Congreso Digital de la Asociación Española de Pediatría.
3-5 de junio de 2021.
16. **MJ de Castro, P. Sánchez Pintos**, Mireia del Toro, María Camprodón, Isidro Victoria, Patricia Correcher, Ester Tornador, Antonio García-Meneses, **María Luz Couce**. Pauta posológica alternativa de terapia de reemplazo enzimático para pacientes con mucopolisacaridosis durante la pandemia de COVID 19 en cuatro centros de referencia en España.
Comunicación oral. II Congreso Digital de la Asociación Española de Pediatría.
3-5 de junio de 2021.
17. **Sánchez-Rodríguez L, Mandía Rodríguez N**, Picáns Leis R, **López Suárez O, Baña Souto A, López sanguos C, Pérez Muñuzuri C, Couce Pico M**. Minerales,

oligoelementos esenciales y oligoelementos tóxicos en leche materna y su asociación con factores medioambientales. LXXI Congreso SOPEGA, 29 y 30 octubre 2021.

18. **Picáns Leis R, De Castro MJ, Sánchez-Rodríguez L, Pçerez Muñuzuri A, López Suárez O, López Sanguos C, Barbosa Gouveia S, Couce ML.** Neoseq: ¿Nueva herramienta alternativa de diagnóstico genético a métodos de secuenciación tradicionales?. LXXI Congreso SOPEGA, 29 y 30 octubre 2021.
19. Rivas Oural A, Company L, Trastoy J, Rodriguez Núñez A, **Sánchez Pintos P, De Castro López M, Couce Pico M.** Terapia de sustitución enzimática, la esperanza para una enfermedad metabólica ultrarrara. LXXI Congreso de la SOPEGA, A Coruña, 29-20octubre 2021
20. **Sánchez Pintos P, de Castro López MJ, Iglesias Rodríguez AJ, Camba Garea M, Abdelaziz Salem N, Leis Trabazo R, Couce Pico M.** Evaluación comparativa de la composición corporal, salud ósea y actividad física en pacientes pediátricos con trastornos del metabolismo intermediario.
Comunicación oral. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021. Med Clin (Barc) 2021; 157:3.
21. Martín Hernández E, Bellusci M, Correcher Medina P, Meavilla Olivas S, **Sánchez Pintos P,** de las Heras Montero J, Blasco-Alonso J, Dougherty de Miguel L, Márquez A, Peña Quintana L, Moreno Lozano P, Quijada Fraile P, Chumillas Calzada S, Barrio Carreras D, de los Santos M, del Toro Riera M, **Couce Pico ML,** Vitoria Miñana I, Morales Conejo M. Glicerolfenilbutirato en la práctica clínica en España.
Comunicación oral. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021. Med Clin (Barc) 2021; 157: 8-9.

22. **P. Sánchez Pintos, MJ. De Castro. A. Javier Iglesias, MJ Camba Garea, Daisy E. Castiñeiras, M. Carmen Gómez Lado, J. Eiris Puñal, ML. Couce Pico.** Uridina en orina: potencial biomarcador para el cribado neonatal de la encefalopatía epiléptica sensible a uridina.
Póster. II Congreso Digital de la Asociación Española de Pediatría. 3-5 de junio de 2021.
32. **Paula Sánchez Pintos.** Evaluación de la composición corporal y el estado nutricional de pacientes con enfermedades metabólicas congénitas.
Póster. II Congreso Digital de la Asociación Española de Pediatría. 3-5 de junio de 2021.
33. Rey Noriega C, Castro-Feijoó, L; **Sánchez Pintos P; Camba Garea MJ,** Barreiro Conde J, Cabanas Rodríguez P. Insuficiencia ovárica primaria o síndrome del ovario resistente: curso fluctuante en la galactosemia.
Póster. 43º Congreso Virtual de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. 9-11 de Junio 2021.
34. **Sánchez Pintos P, de Castro López MJ, Iglesias Rodríguez AJ, Camba Garea MJ, Bóveda Fontán D, Cocho de Juan J,** González Vioque E, Barros Angueira F, **Couce Pico ML.** ¿Es subsidiaria la galactosemia por deficiencia de galactosa mutarotasa de restricción dietética?
Póster. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021. Med Clin (Barc) 2021; 157:23-24.
35. **Sánchez Pintos P, de Castro López MJ, Iglesias Rodríguez AJ, Camba Garea MJ, Castiñeiras Ramos D,** Gómez Lado C, Eiris Puñal J, Giráldez Montero J, **Couce Pico ML.** Uridina en orina: ¿Es un biomarcador útil para el cribado selectivo de la encefalopatía epiléptica sensible a uridina?
Póster. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021. Med Clin (Barc) 2021; 157 (Esp Cong):22.

36. **Bóveda Fontán M, Sánchez Pintos P, Castiñeiras Ramos D, Colón Mejeras C, Iglesias Rodríguez AJ, de Castro López M, Cocho de Juan J, Couce Pico M. 1.** Cribado neonatal de acidemias metilmalónicas. Experiencia de 21 años. Póster. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021. *Med Clin (Barc)* 2021; 157 (Esp Cong):21.
37. López Rey N, Urisarri A, **Sánchez Pintos P, Camba Garea MJ, de Castro López MJ, López M, Couce Pico ML.** Estudio del tejido adiposo pardo en pacientes con fenilcetonuria. Póster. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021. *Med Clin (Barc)* 2021; 157: 36-37.
38. **Barbosa-Goveia S, Vázquez-Mosquera ME,** González-Vioque E, Hermida A, Chans R, Fons Esupiña M, Amstrong J, Wintjes L, Rodenburg R, **Couce ML** Identificación y caracterización de una nueva variante AGK asociada con el Síndrome de Sengers Póster. XIV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Santiago de Compostela, 15-17 de diciembre de 2021. *Med Clin (Barc)* 2021; 157: 46-47.
39. **Castiñeiras Ramos D, Bóveda Fontán M, Colón Mejeras C, Iglesias Rodríguez A, Sánchez Pintos P, de Castro López MJ, Cocho de Juan J, Couce Pico ML.** Determinación de glutarilcarnitina en orina impregnada en papel como prueba de segundo nivel en el cribado neonatal de aciduria glutárica tipo I. XIV Congreso Nacional de Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM). 15-17/diciembre/2021. Santiago de Compostela.

40. Casado Río M, Arias Dimas Á, Ormazabal Herrero A, Artuch Iriberri R, Rivera Sánchez, García Cazorla À, Merino Magro M, Cocho De Juan J, Couce Pico M, Giugliani R. Determinación de 3-o-metildopa en sangre seca para el diagnóstico de deficiencia de descarboxilasa de aminoácidos aromáticos.
XIV Congreso Nacional de Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM). 15-17/diciembre/2021. Santiago de Compostela.
41. Pérez SE, Hansoe Heredero Jung D, Daisy Castiñeiras Ramos D, Colón Mejeras C, Cocho de Juan J. Optimización de la cuantificación de Glutarilcarnitina mediante LCMSMS en muestras de sangre impregnadas en papel
XV Congreso Nacional del Laboratorio Clínico. SEQC-ML AEFA y AEBM .
7-13/ Noviembre/ 2021. LABCLIN2021 Congreso virtual.

10. MIEMBROS DE REDES/ GRUPOS DE TRABAJO/ COMISIONES/SOCIEDADES CIENTÍFICAS

- **ML Couce:** Dirección Científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela. Desde 27 de septiembre de 2021.
- **ML Couce.** Miembro de la Comisión de Calidad de la Facultad de Medicina de la USC desde el 2020
- **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-lider europeo de las Guías, Vías Estandarizadas de atención y Transición (WP4) de la Metab-ERN desde Mayo de 2017
- **ML Couce.** Vicepresidenta de Especialidades en la Sociedad de Pediatría de Galicia(SOPEGA) desde 2013 al 29 octubre de 2021. .
- **A. Pérez 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.
- **A. Baña.** Miembro de la Comisión de Infecciosas de la Sociedad Española de Neonatología
- **O. López Suárez.** Miembro de la Comisión de Nutrición de la Sociedad Española de Neonatología.
- **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.

- **Paula Sánchez Pintos.** Miembro del Grupo de Trabajo del protocolo Alerta Hipoglucemia en pacientes metabólicos del 061.
- **Colón Mejeras Cristóbal, Couce Pico, María Luz.** .Grupo Gallego FQ de Galicia, 28 de febrero 2019. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.
- **Colón Mejeras Cristóbal, Couce Pico, María Luz.** Miembros del Comité Científico Asesor Referente MPS-Lisosmales
- **D. Castiñeiras** Miembro de la Comisión de Diagnóstico Perinatal de la Sociedad Española de Medicina del Laboratorio (*SEQC^{ML}*)
- **D. Castiñeiras, MD Bóveda, C Colón** Miembro del Grupo de Trabajo de Cribado Neonatal de la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (*AECOM*)
- **D. Castiñeiras** Miembro de la European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine Academy
- **D. Castiñeiras** Representante de la *SEQC^{ML}* 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.*
- **D. Castiñeiras** Representante de la *SEQC^{ML}* (Sociedad Española de Medicina del Laboratorio Clínico) ante el Ministerio de Sanidad en la ponencia “**Protocolo de Cribado Neonatal de Hipotiroidismo congénito**”
- **J. Cocho** Miembro de la International Society for Neonatal Screening (ISNS)
- **J. Cocho** Miembro de la Sociedad Española de Medicina del Laboratorio (*SEQCML*)
- **J. Cocho** Miembro del Comité Científico de Congresos del Laboratorio Clínico (*AEFA, AEBM, SEQCML*)