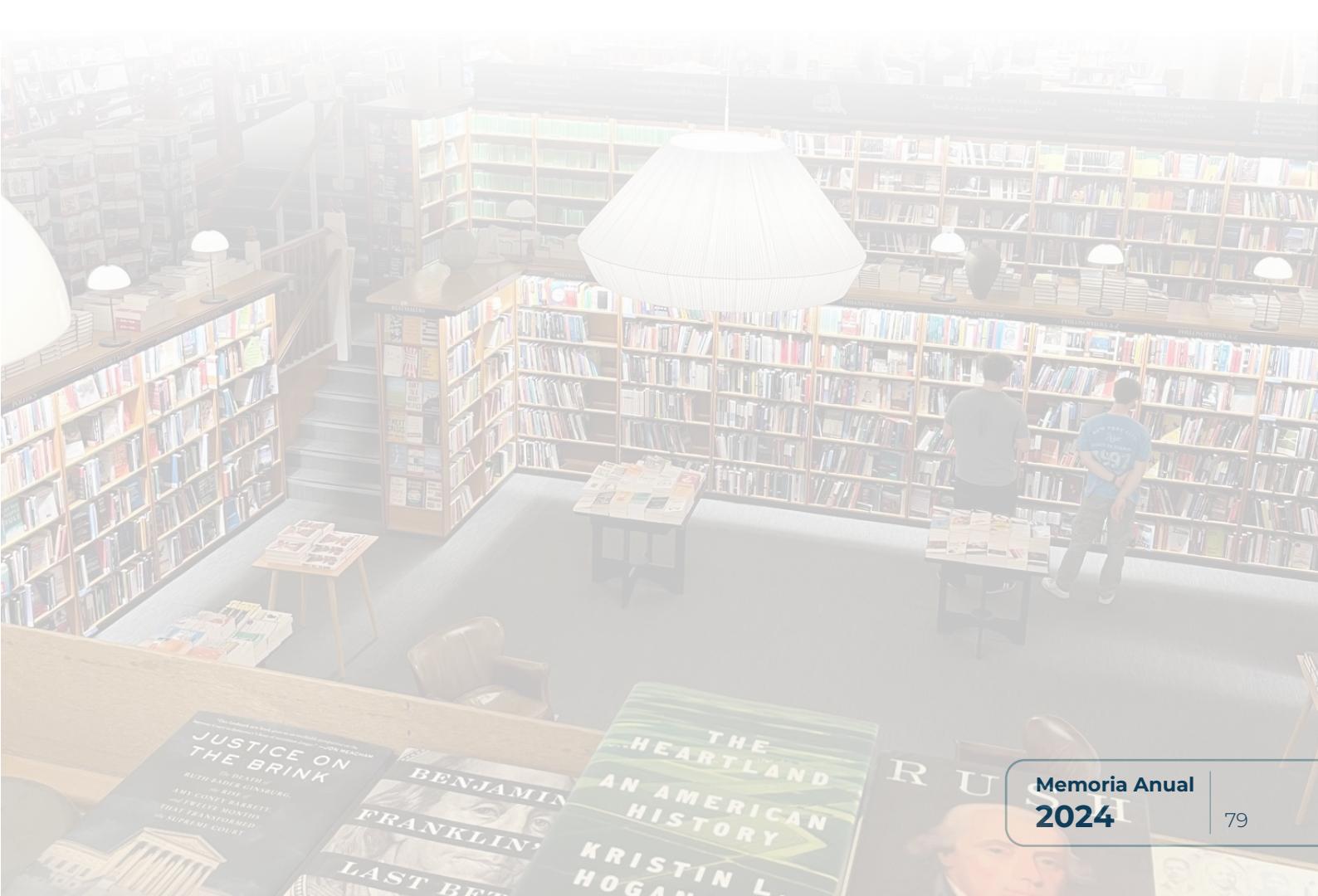


Producción científica

En los 20 años de trayectoria del Área Científica de la Fundación Alicia Koplowitz, se han financiado 142 Ayudas a Proyectos de Investigación en las áreas de Psiquiatría infanto-juvenil, Psicología, Neurociencias del Niño y Adolescente y Neuropediatría.

A diferencia de otros años, no vamos a presentar las publicaciones generadas como fruto de esas aportaciones, sino el resumen de los resultados de 50 de ellos, expuestos en términos de fácil comprensión para todos y ordenados por procesos patológicos.



Presentamos el listado de los mismos:

Trastornos del Espectro Autista (TEA) y desarrollo infantil

- Dr. Jaume Campistol Plana (2008)
- Dra. Laia Rodríguez-Revenga Bondi (2011)
- Dra. María Carmen Orellana Alonso (2014)
- Mara Parellada Redondo (2013)
- Dr. Carles Escera i Micó (2012)
- Dra. Laura Pina-Camacho & Dra. Ana García-Blanco (2019)
- Dr. Rubén Palomo Seldás (2021)

Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) y trastornos Relacionados

- Dr. César Soutullo Esperón (2005)
- Dr. Juan Antonio Amador Campos (2009)
- Dra. Carmen García Ayuso (2011)
- Dr. Ferrán Catalá-López (2014)
- Dr. Jose Ángel Alda (2017)
- Dra. Ana María Sánchez Pérez (2020)
- Dra. Isabel Benavente Fernández (2023, con foco en prematuros y TDAH)
- Dra. Marta Camprubi Camprubi (2024, cardiopatías congénitas y TDAH)

Trastorno Obsesivo-Compulsivo (TOC) y Espectro-TOC

- Dr. Miquel Ángel Fullana Rivas (2018)
- Dr. José Antonio Piquerias Rodríguez (2019)

Presentamos el listado de los mismos:

Psicosis y Esquizofrenia Temprana

- Dra. Marta Rapado Castro (2012, 2018, 2023)
- Dra. Gisela Sugranyes Ernest (2013, 2020)
- Dr. Albert Compte Braquets (2016)
- Dra. Olga Puig Navarro (2016, 2022)
- Dra. Elena de la Serna Gómez (2017)
- Dra. Ana Belén Calvo Calvo (2020)

Trastornos Afectivos, Depresión, Ansiedad y Suicidio en Adolescentes

- Dra. María Luisa Lázaro García (2010, 2015)
- Dra. Pilar Santamarina Pérez (2014)
- Dra. M. Julia García Fuster (2014, 2019)
- Dra. Esther Calvete Zumalde (2019)
- Dr. Joan Pons Bauzá (2023)
- Dra. Marta Pardo Andrés (2024)
- Dr. Rubén García Cabrerizo (2024)

Síndrome de Tourette

- Dr. Pablo Mir Rivera (2012, 2017)

Epilepsia y Enfermedades Neurometabólicas Raras

- Dra. M^a Concepción Lillo Delgado (2008)
- Dr. Manuel Álvarez Dolado (2008, 2021)
- Dra. Liset Menéndez de la Prida (2009)
- Dr. Vicente Rubio Zamora (2011)
- Dr. Pascual Sanz Bigorra (2015)
- Dr. Juan Manuel Encinas Pérez (2023)

Presentamos el listado de los mismos:

Neurociencia Básica, Plasticidad y Neuroinflamación

- Dr. Ángel Luis Barco Guerrero (2015)
- Dra. Dolores Ledesma Muñoz (2016, 2020)
- Francisco B. Ortega Porcel (2018, ejercicio y neurogénesis)
- Dr. Julian Taylor Green (2019)
- Dr. Pablo Prieto Matos (2021, Rasopatías)

Trauma, Maltrato Infantil y Trastorno de Estrés Post-Traumático (TEPT)

- Dra. Soledad Romero Cela (2021)
- Dra. Olga Puig Navarro (2022, TEPT post-agresión sexual)

Otros proyectos sobre Genética, Neurodesarrollo y Medicina Traslacional

- Dra. Monserrat Fernández Prieto (2009, Síndromes raros)
- Dr. Eduardo Fernández Jiménez (2022, trasplantes pediátricos)

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) Y DESARROLLO INFANTIL

2008 - Dr. Jaume Campistol Plana

Estudio de enfermedades metabólicas en pacientes dentro del Espectro Autista (TEA).

Centro: Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

La etiología del autismo sigue siendo en gran medida desconocida. Este estudio exploró enfermedades metabólicas como posibles causas subyacentes en pacientes con TEA sin una causa etiológica clara. Mediante el análisis de una simple muestra de orina se logró identificar enfermedades neurometabólicas responsables de la discapacidad. Lo relevante es que muchas de ellas presentan opciones de tratamiento, además de la posibilidad de brindar consejo genético a las familias afectadas. A partir de este trabajo, el equipo incorporó sistemáticamente el análisis de orina en la práctica clínica para detectar y tratar posibles enfermedades metabólicas que pueden manifestarse únicamente con síntomas autistas.

2011 - Dra. Laia Rodríguez-Revenga Bondi

Implicación del gen *fmr1* en la etiología del trastorno del espectro autista.

Centro: Fundació Clínic per a la Recerca Biomèdica, Hospital Clínic de Barcelona.

Este proyecto validó dos herramientas diagnósticas pioneras en aquel momento para el estudio del autismo de alto funcionamiento.

1. Análisis de CNVs mediante array scGH+SNPs, que permitió diagnosticar a un 4,6% de los casos.

2. Panel de secuenciación masiva de 44 genes candidatos, con el que se identificó la causa genética en un 22,7% de los pacientes. Los hallazgos confirmaron la naturaleza multigénica y compleja del autismo, descartando la existencia de mutaciones únicas recurrentes. Este trabajo supuso un avance importante hacia la implementación de diagnósticos genéticos más precisos en el TEA.

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) Y DESARROLLO INFANTIL



2012 - Dr. Carles Escera i Micó

Mecanismos neurofisiológicos córtico-subcorticales subyacentes a alteraciones del lenguaje en TEA.

Centro: Universidad de Barcelona e IR3C.

El proyecto investigó la **hipersensibilidad sensorial** en TEA mediante EEG en respuesta a estímulos auditivos repetitivos. Se observó que, a diferencia de niños normotípicos, en los niños con TEA la respuesta neuronal se incrementaba con la repetición en lugar de suprimirse.

Esto indica un **déficit en la supresión neuronal**, que podría explicar las hipersensibilidades auditivas en el TEA. Este hallazgo aporta una clave neurofisiológica en la comprensión del autismo, particularmente en sus alteraciones sensoriales.



2013 - Dra. Mara Parellada Redondo

Diet-Gut-Brain Pathway in Autism: Estudio de la hipótesis digestivo-inflamatoria en TEA.

Centro: Hospital General Universitario Gregorio Marañón y Universidad Complutense de Madrid.

Este proyecto abordó la relación entre problemas gastrointestinales (TGI) y el TEA:

- Un tercio de los pacientes con TEA presentó TGI, asociados a discapacidad intelectual, problemas de sueño y conducta.
- En la submuestra con TEA+TGI (n=70) se exploraron biomarcadores sanguíneos que sugirieron un **estado proinflamatorio sistémico**, independiente de los TGI.
- Se observó aumento de la **permeabilidad intestinal** en pacientes con TEA y TGI.
- Los hallazgos apoyan la hipótesis de subtipos de autismo con fenotipos biológicos diferenciados, abriendo la vía a **biotipos de TEA susceptibles de tratamientos específicos**.

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) Y DESARROLLO INFANTIL

2014 - Dra. María Carmen Orellana Alonso

La ruta de la oxitocina en los trastornos del espectro autista: importancia de las variantes genéticas con relevancia funcional.

Centro: Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia.

Se seleccionaron 24 genes implicados en la vía neural de la oxitocina (OXT-AVP) y genes relacionados, diseñando un panel de secuenciación masiva para identificar variantes genéticas relevantes. Entre los hallazgos destacan:

- Variantes patogénicas en **STXBP1** y **MAGEL2**, asociadas con autismo.
- Una variante homocigótica en **ADRB2**, que podría ser factor de predisposición al TEA.
- Aunque no se encontraron variantes funcionales directas en genes de oxitocina y vasopresina, sí se observó que los niveles plasmáticos de oxitocina eran significativamente menores en pacientes con TEA respecto a controles. Estos resultados aportaron nueva evidencia sobre la relación entre la oxitocina y el autismo.



2019 - Dra. Laura Pina-Camacho y Dra. Ana García-Blanco

Biomarcadores de estrés oxidativo e inflamación en orina de recién nacidos prematuros extremos: rol predictivo en la aparición de TEA.

Centro: Hospital Gregorio Marañón, Hospital La Fe y Universidad de Valencia.

Este estudio exploró la relación entre **estrés oxidativo/inflamación perinatales** y la aparición de TEA en recién nacidos prematuros extremos. Los resultados sugieren que marcadores en orina, obtenidos mediante métodos no invasivos, pueden servir como **predictores tempranos del riesgo de TEA**. Además, ayudan a esclarecer las vías fisiopatológicas que vinculan prematuridad extrema con el desarrollo de autismo, ofreciendo un marco para la **detección precoz** y posibles intervenciones preventivas.

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) Y DESARROLLO INFANTIL



2021 - Dr. Rubén Palomo Seldás

Detección de autismo en niños menores de 18 meses: validación del First Year Inventory.

Centro: Universidad Complutense de Madrid.

El equipo adaptó al español el First Year Inventory, cuestionario de cribado precoz para TEA. Se recogieron datos de más de 750 familias con hijos <18 meses.

- La adaptación demostró ser válida y fiable, con capacidad para detectar autismo desde los 15 meses.
- Sin embargo, no se disponen aún de resultados concluyentes sobre su capacidad diagnóstica.
- Se constató que el uso de **M-CHAT-R/F** en <18 meses genera demasiados falsos positivos, por lo que no se recomienda a esas edades.
- El proyecto abre la puerta a mejorar la **detección temprana de TEA** en contextos clínicos

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH) Y TRASTORNOS RELACIONADOS

2005 - Dr. César Soutullo Esperón

Estudio mediante Gene Chip Mapping de análisis genómico en niños con enfermedad bipolar versus TDAH.

Centro: Clínica Universitaria de la Universidad de Navarra, Pamplona.

Este proyecto pionero utilizó análisis genómicos para comparar niños y adolescentes con **TDAH** y **trastorno bipolar**. Los resultados permitieron identificar:

- Genes comunes alterados en ambos trastornos.
- Genes diferenciales, como **Neuregulina (NRG1)**, **catepsinas B y D (CTSB, CTSD)** y **prostaglandina-D2-sintetasa (PTGDS)**, vinculados a la integridad sináptica y al crecimiento axonal, algunos implicados también en psicosis.

El apoyo de la Fundación fue crucial para consolidar el laboratorio de Psiquiatría en Navarra, iniciar estudios de **GWAS** y formar nuevas generaciones de investigadores mediante tesis doctorales.

2009 - Dr. Juan Antonio Amador Campos

Circuitos cerebrales de la ansiedad y la motivación, laxitud articular y mala respuesta al metilfenidato en el TDAH infantil.

Centro: Universidad de Barcelona.

El equipo desarrolló un **test de rivalidad binocular (RB)** para evaluar consciencia visual y atención selectiva.

- Los niños con TDAH, sobre todo subtipo combinado, mostraron **menor número de alternancias perceptuales** y mayor duración de dominancias exclusivas que los controles.
- Esto sugiere dificultades en la **inhibición automática de perceptos visuales**. El hallazgo respalda la hipótesis de que el TDAH implica alteraciones en el procesamiento visual atencional, especialmente en los subtipos combinado e inatento.

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH) Y TRASTORNOS RELACIONADOS

2011 - Dra. Carmen García Ayuso

Genética y farmacogenética del TDAH en niños españoles.

Centro: Instituto de Investigación Sanitaria, Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

En una cohorte de **290 pacientes y 340 controles**, se identificaron factores genéticos asociados al TDAH y a la respuesta al tratamiento.

- Polimorfismos en **SLC6A2, SLC6A3, SLC6A4 y LPHN3** se asociaron al riesgo de TDAH.
- Variantes en **SLC6A3, DRD4, SNAP25 y ADGRL3** se relacionaron con la respuesta al metilfenidato.

Este estudio supuso un avance clave hacia la **personalización del tratamiento farmacológico en TDAH** en la población española.

2014 - Dr. Ferrán Catalá-López

Evaluación de eficacia y seguridad de tratamientos para TDAH en niños y adolescentes mediante metaanálisis en red.

Centro: Fundación Instituto de Investigación en Servicios de Salud, Valencia.

Se realizó un metaanálisis en red de 190 ensayos clínicos con más de 26.100 participantes.

Principales hallazgos:

- **Más eficaces:** terapia conductual (sola o combinada), estimulantes y no estimulantes frente a placebo.
- **Combinación terapia conductual + estimulantes** mostró los mejores resultados.

Los estimulantes fueron más eficaces que terapia conductual aislada, entrenamiento cognitivo y no estimulantes.

Perfil de seguridad aceptable, aunque con efectos adversos leves (pérdida de peso, insomnio).

Este proyecto aportó la **evidencia más robusta hasta entonces** sobre tratamientos de TDAH en población infanto-juvenil.

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH) Y TRASTORNOS RELACIONADOS

2017 - Dr. Jose Ángel Alda

Caracterización del perfil metabólico en niños y adolescentes con TDAH: valor como marcador diagnóstico.

Centro: Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

El estudio integró datos clínicos y biológicos para explorar la influencia de **alimentación, tóxicos y microbiota intestinal** en el TDAH.

- Hallazgos preliminares sugieren una relación entre **rendimiento cognitivo** y niveles de tóxicos en orina.
- Además, el equipo participó en una **investigación europea sobre microbiota** liderada por el Dr. Arias Vásquez (Holanda).

Actualmente se espera la publicación de resultados que podrían establecer biomarcadores diagnósticos basados en microbiota y metabolismo.



2020 - Dra. Ana María Sánchez Pérez

Targeting neuroinflammation as a potential therapeutic intervention for altered pain sensitivity in ADHD.

Centro: Universidad Jaume I, Castellón.

Se exploró la **neuroinflamación** como causa subyacente en TDAH, utilizando un modelo murino con disfunción dopaminérgica.

- Un tratamiento modulador de la **microglía** mejoró la hiperactividad, impulsividad y sensibilidad al dolor.
- A diferencia de estimulantes como metilfenidato, esta vía terapéutica actúa sin intervenir directamente sobre dopamina, ofreciendo un enfoque **innovador y menos invasivo**.

Los resultados respaldan la relación entre TDAH y **hipersensibilidad sensorial**, y apuntan a nuevas dianas terapéuticas.

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH) Y TRASTORNOS RELACIONADOS



2023 - Dra. Isabel Benavente Fernández

Modelo predictivo de problemas conductuales en prematuros de muy bajo peso basado en neuroimagen multimodal neonatal.

Centro: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

En una cohorte de niños prematuros se observó una alta prevalencia de problemas conductuales, especialmente **déficit de atención (~49%)**.

- Cambios estructurales tempranos (menores volúmenes en tálamo, putamen y globo pálido) se asociaron a mayor riesgo de TDAH.
- Factores familiares (como mayor satisfacción parental) se relacionaron con **menores problemas de conducta**.

Este estudio destaca la utilidad de la **neuroimagen neonatal y del entorno familiar** como predictores de riesgo para TDAH y otros trastornos conductuales.



2024 - Dra. Marta Camprubi Camprubi

Psicopatología y cardiopatía congénita: desarrollo de algoritmos predictivos de TDAH mediante inteligencia artificial.

Centro: Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Niños con cardiopatías congénitas sometidos a cirugía cardíaca presentan alto riesgo de **lesiones cerebrales y alteraciones neurocognitivas**.

- Se observan con frecuencia problemas en funciones ejecutivas, incluido **TDAH**.
- El proyecto busca crear un **score predictivo de riesgo de TDAH** mediante algoritmos de inteligencia artificial integrando datos clínicos, neuroimagen, biomarcadores y evaluaciones neurocognitivas.

Este enfoque innovador podría mejorar la **detección precoz y personalización del seguimiento** en esta población vulnerable.

TRASTORNO OBSESIVO-COMPULSIVO (TOC) Y ESPECTRO-TOC

2018 - Dr. Miquel Ángel Fullana Rivas

¿Por qué el/la niño/a no puede dejar de lavarse? Aprendizaje de hábitos en el TOC infantil.

Centro: Fundació Clínic per a la Recerca Biomèdica (FCRB), Barcelona.

El objetivo fue comprender cómo funciona el **sistema de hábitos** en niños y adolescentes con TOC.

- Se diseñó una tarea experimental para evaluar la **formación de hábitos** mientras se registraba la actividad cerebral mediante **resonancia magnética funcional** (fMRI).
- Los niños con TOC mostraron un **patrón de activación cerebral distinto** respecto a controles, especialmente en la **corteza temporal media e inferior**, la **corteza visual** y el **cerebelo**.
- Aunque no se encontraron diferencias estructurales, sí se identificaron alteraciones funcionales durante el aprendizaje de hábitos.

Estos resultados sugieren que el TOC en la infancia y adolescencia se asocia a una **disfunción en los circuitos cerebrales implicados en la formación de hábitos**, lo que aporta claves para diseñar intervenciones terapéuticas más específicas.



2019 - Dr. Jose Antonio Piqueras Rodríguez

Espectro-TOC: modelos predictivos de trastornos relacionados con el Trastorno Obsesivo-Compulsivo en adolescentes españoles.

Centro: Universidad Miguel Hernández de Elche, Alicante.

Este proyecto analizó la **prevalecia y características del espectro obsesivo-compulsivo (ETOC)** en adolescentes y jóvenes españoles.

Se estudió el papel de variables **transdiagnósticas** como la **sobre-reactividad sensorial**, el **perfeccionismo** o la **regulación emocional**.

Gracias a una **muestra longitudinal**, se obtuvieron evidencias sobre factores modulables que pueden servir para la **detección temprana y prevención** del TOC y sus trastornos relacionados.

TRASTORNO OBSESIVO-COMPULSIVO (TOC) Y ESPECTRO-TOC

El estudio destaca la importancia de intervenir sobre estas variables transdiagnósticas para reducir el riesgo de aparición o cronificación de síntomas obsesivo-compulsivos en población juvenil.

PSICOSIS Y ESQUIZOFRENIA TEMPRANA



2012 - Dra. Marta Rapado Castro

Marcadores oxidativos y neuroinflamatorios de la disfunción cognitiva y de los síntomas negativos en primeros episodios de psicosis de inicio temprano.

Centro: Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

- Estudio longitudinal a 2 años en adolescentes con **primer episodio de psicosis (PEP)**.
- Hallazgos: niveles reducidos de **NAA** (marcador de integridad neuronal) y niveles elevados de **MCP-1** (citoquina proinflamatoria) asociados a déficits en funciones ejecutivas.
- Sugiere que estos biomarcadores podrían predecir evolución cognitiva en psicosis adolescente.
- Generó colaboraciones internacionales, estancias de investigación y tesis doctorales.



2013 - Dra. Gisela Sugranyes Ernest

Conectividad funcional en niños y adolescentes con riesgo genético de psicosis.

Centro: Fundació Clínic per a la Recerca Biomèdica, Barcelona.

- 106 participantes estudiados con **resonancia magnética funcional (RMf)**.
- Hijos de pacientes con esquizofrenia mostraron **conectividad reducida en red córtico-estriatal izquierda** y menor volumen de sustancia gris en el caudado.
- Presentaron también más **signos neurológicos menores**, lo que apoya la hipótesis de disrupción temprana en circuitos corteza-ganglios basales-cerebelo.

PSICOSIS Y ESQUIZOFRENIA TEMPRANA

2016 - Dr. Albert Compte Braquets

Alteraciones cognitivas en adolescentes con encefalitis anti-NMDAR: disfunción en la percepción de continuidad temporal.

Centro: Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Barcelona.

- Se compararon jóvenes con **encefalitis anti-NMDAR**, pacientes con primer episodio psicótico y controles.
- Ambos grupos clínicos mostraron **déficits en percepción de movimiento** y menor sensibilidad a estímulos visuales.
- Estos déficits perceptivos podrían servir como **biomarcadores tempranos de transición a psicosis**.



2016 - Dra. Olga Puig Navarro

Programa de entrenamiento cognitivo-conductual y en habilidades sociales en trastorno psicótico de inicio precoz.

Centro: Hospital Clinic de Barcelona. Barcelona.

- Se evaluaron dos intervenciones en adolescentes: **CBSTT (entrenamiento cognitivo-conductual y en habilidades sociales)** y **PEHS (psicoeducación y hábitos de salud)**.
- Ambos programas fueron **eficaces en la mejora clínica y funcional**, con buena aceptación.
- No hubo clara superioridad entre ellos, pero se demostró que el **tratamiento psicológico basado en evidencia es viable y recomendable** en psicosis temprana.



2017 - Dra. Elena de la Serna Gómez

Características comunes y diferenciales en hijos de pacientes con esquizofrenia diagnosticados de TDAH, hijos de padres sanos con TDAH y controles.

Centro: CIBER – Hospital Clínic, Barcelona.

- Comparación entre hijos de pacientes con esquizofrenia, niños con TDAH con padres sanos y controles comunitarios.

PSICOSIS, ESQUIZOFRENIA Y PRIMEROS EPISODIOS

- Los hijos de pacientes con esquizofrenia presentaron **mayor psicopatología, síntomas subclínicos, déficits cognitivos y alteraciones cerebrales.**
- Mostraron mayor **riesgo genético (PRS) y ambiental (ERS)**, ambos asociados a peor salud mental, actuando de forma independiente.
- Impacto clínico: permitió orientar diagnósticos y derivar a servicios especializados en más de **60 familias**.



2018 - Dra. Marta Rapado Castro

Combinación de tratamiento con N-acetil cisteína (NAC) y entrenamiento cognitivo en psicosis adolescente.

Centro: Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

- Ensayo clínico con adolescentes tratados con **NAC como coadyuvante.**
- Resultados preliminares: mejoras en **memoria de trabajo y velocidad de procesamiento** en los tratados con NAC, especialmente si se añadía entrenamiento cognitivo.
- NAC se perfila como intervención innovadora para **déficits cognitivos en psicosis adolescente.**



2020- Dra. Ana Belén Calvo Calvo

Efectividad de una intervención online para adolescentes con primer episodio psicótico: Thinkapp.

Centro: Universidad Internacional de La Rioja (UNIR), Madrid.

- Evaluación de **Thinkapp** (intervención digital móvil) en jóvenes con PEP durante 6 meses.
- Resultados: reducción de recaídas, mejoría de síntomas positivos y negativos, mayor adherencia al tratamiento.
- Alta satisfacción y participación.
- Respalda la **viabilidad de herramientas digitales** como complemento a la atención presencial en psicosis temprana.

PSICOSIS, ESQUIZOFRENIA Y PRIMEROS EPISODIOS



2020 - Dra. Gisela Sugranyes Ernest

Marcadores de disfunción glutamatérgica en adolescentes con alto riesgo de psicosis.

Centro: Fundació Clínic per a la Recerca Biomèdica, Barcelona.

- Asociación entre **síntomas psicóticos** y niveles de metabolitos glutamatérgicos en córtex prefrontal.
- Diferencias en **metabolismo oxidativo (ratio GSH/GSSG)** en adolescentes en riesgo alto.
- No se halló relación clara entre medidas de espectroscopía cerebral y metabolismo oxidativo.
- Aporta evidencia sobre metabolitos glutamatérgicos como **biomarcadores de riesgo**.



2022 - Dra. Olga Puig Navarro

Evolución clínica y funcional a 12 meses en adolescentes con TEPT tras agresión sexual: predicción multimodal mediante aprendizaje automático.

Centro: Hospital Clínic de Barcelona.

- Adolescentes con TEPT post-agresión sexual presentaron síntomas moderados-severos, disociación, comorbilidad y deterioro psicosocial.
- A los 12 meses, la mitad mantenían diagnóstico.
- Factores predictores de peor evolución: bajo nivel socioeconómico, antecedentes de trauma sexual previo, síntomas depresivos y disociativos graves.
- La combinación de **datos clínicos y neuroimagen con IA** ofrece herramientas de predicción pronóstica.

PSICOSIS, ESQUIZOFRENIA Y PRIMEROS EPISODIOS



2023 - Dra. Marta Rapado Castro

TRAUMAT-IA: análisis conductual en niños y adolescentes con y sin trauma mediante inteligencia artificial.

Centro: Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

- IA aplicada al análisis de **discurso, voz y movimiento corporal** en jóvenes con y sin trauma.
- Diferencias observadas en polaridad del discurso, silencios, tono de voz y posturas/movimientos.
- Proyecto con potencial de **patente y aplicación clínica** en detección temprana de trauma y riesgo psicopatológico.

TRASTORNOS AFECTIVOS, DEPRESIÓN, ANSIEDAD Y SUICIDIO EN ADOLESCENTES



2010 - Dra. María Luisa Lázaro García

Identificación de predictores farmacogenéticos en la respuesta terapéutica a fluoxetina en niños y adolescentes.

Centro: Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer

Algunas variaciones en los genes responsables del metabolismo de fluoxetina (CYP2D6) se asocian significativamente con los niveles plasmáticos del fármaco y su metabolito. No obstante, ni las concentraciones plasmáticas ni estas variantes génicas a nivel del metabolismo parecen estar relacionadas con la respuesta terapéutica. Por el contrario, algunos marcadores genéticos relacionados con la biodisponibilidad cerebral de FLX (ABCB1) son mejores predictores de la respuesta antidepresiva a corto plazo que los relacionados con las concentraciones plasmáticas del fármaco. Por otra parte, la mejoría clínica a corto plazo tras el tratamiento se asoció significativamente con diversos polimorfismos localizados en regiones reguladoras de genes relacionados con el sistema serotoninérgico: el receptor de 5-hidroxitriptamina 1B (HTR1B)

TRASTORNOS AFECTIVOS, DEPRESIÓN, ANSIEDAD Y SUICIDIO EN ADOLESCENTES

y el triptófano 5-hidroxilasa 2 (TPH2). Asimismo, los niveles de metilación en el promotor del gen HTR1B se correlacionaron negativamente con la mejoría clínica tras el tratamiento con fluoxetina. Además, el SNP rs7997012 en el gen HTR2A que codifica para otro receptor de serotonina se asoció significativamente con la mejoría clínica a largo plazo (remisión y recuperación al cabo de 12 meses) en niños y adolescentes diagnosticados con TDM (Trastorno Depresivo Mayor). Todo ello aportó evidencia de la implicación de las variantes genéticas relacionadas con la vía serotoninérgica en la respuesta antidepresiva.

2014 - Dra. Pilar Santamarina Pérez

Cambios clínicos y cerebrales asociados a la terapia dialéctica conductual aplicada en adolescentes con conductas suicidas.

Centro: Fundació Clínic per a la Recerca Biomèdica (FCRB), Hospital Clínic de Barcelona.

- Se exploraron factores neurobiológicos y cognitivos en adolescentes con **alto riesgo suicida**.

Hallazgos principales:

- La **conectividad negativa entre amígdala y corteza prefrontal** predice buena respuesta al tratamiento.
- La **terapia dialéctica conductual adaptada a adolescentes (DBT-A)** fue más eficaz que el tratamiento habitual en reducir conductas autolesivas y tentativas suicidas.
- Se detectaron **déficits cognitivos** en memoria verbal y velocidad de procesamiento, que mejoraron tras la terapia.
- El estudio respalda la DBT-A como tratamiento eficaz en adolescentes con conductas suicidas.

TRASTORNOS AFECTIVOS, DEPRESIÓN, ANSIEDAD Y SUICIDIO EN ADOLESCENTES



2014 - Dra. M. Julia García Fuster

Neuroadaptaciones inducidas por consumo de psicoestimulantes (anfetamina, metanfetamina, MDMA) en adolescencia: implicaciones para la adicción.

Centro: Universidad de las Islas Baleares (UIB), Palma de Mallorca.

- Se analizaron efectos a largo plazo del consumo de estimulantes en adolescencia.
- La abstinencia de metanfetamina tras consumo adolescente indujo **conductas depresivas y anhedónicas**, aumentando riesgo de consumo posterior.
- Asociado a **desregulación dopaminérgica** en el cerebro.
- Conclusión: el consumo temprano de psicoestimulantes altera la neurobiología y la conducta, aumentando riesgo de adicción y problemas emocionales.



2015 - Dra. María Luisa Lázaro García

Identificación de predictores farmacogenéticos en la respuesta terapéutica a fluoxetina en niños y adolescentes (Parte ii).

Centro: IDIPABS. Hospital Clinic. Barcelona.

Se estudió el efecto de los factores genéticos (variantes génicas), epigenéticos (niveles de metilación), y de expresión génica a lo largo de todo el genoma que podrían afectar la respuesta a la fluoxetina tras 12 semanas de tratamiento. El estudio genético se basó en el cálculo de diversas puntuaciones de riesgo poligénico (PRS), que permiten cuantificar la predisposición genética acumulada de un individuo en base a la suma ponderada de múltiples variantes génicas con un tamaño de efecto pequeño cada una de ellas. Las PRS asociadas al riesgo de esquizofrenia y trastorno obsesivo-compulsivo se relacionaron significativamente con la mejoría clínica tras el tratamiento, observándose una mayor respuesta en los individuos con puntuaciones elevadas. En cuanto al estudio epigenómico, tras evaluar los niveles basales de metilación del ADN se identificaron diferencias en la metilación entre pacientes con respuesta y sin respuesta al tratamiento con fluoxetina en diversas posiciones reguladoras de la expresión génica, aportando nuevos

TRASTORNOS AFECTIVOS, DEPRESIÓN, ANSIEDAD Y SUICIDIO EN ADOLESCENTES

conocimientos sobre los mecanismos moleculares que subyacen al complejo fenotipo de la respuesta a los antidepresivos. Finalmente, a nivel transcriptómico, se evaluaron los cambios de expresión génica inducidos por el tratamiento con fluoxetina en pacientes respondedores y no respondedores. Los resultados mostraron que los cambios de expresión en diversos grupos de genes involucrados en la neurogénesis, la comunicación celular, la muerte celular, los procesos metabólicos o el sistema inmune se encuentran relacionados con la respuesta al tratamiento antidepresivo.



2019 - Dra. M. Julia García Fuster

Neurobiología de la depresión en adolescencia: eficacia comparativa de tratamientos antidepresivos en ratas macho y hembra.

Centro: Universidad de las Islas Baleares (UIB), Palma de Mallorca.

- Se estudió la respuesta diferencial a antidepresivos en función del **sexo** y de la **exposición previa a estrés temprano**.

· Hallazgos:

- Los antidepresivos tuvieron **eficacia reducida o nula en hembras adolescentes**.
- El estrés temprano modificó la respuesta a los tratamientos.
- El proyecto subraya la necesidad de **incluir el sexo como variable clave** en estudios preclínicos y clínicos sobre depresión adolescente.



2019 - Dra. Esther Calvete Zumalde

Creando resiliencia frente a la victimización online en adolescentes mediante intervenciones inteligentes.

Centro: Universidad de Deusto, Bilbao.

- Se diseñó una **intervención psicológica digital** para adolescentes víctimas de ciberacoso.

TRASTORNOS AFECTIVOS, DEPRESIÓN, ANSIEDAD Y SUICIDIO EN ADOLESCENTES

Resultados:

- La intervención **previno problemas psicológicos** en víctimas.
- Además, redujo la incidencia de **agresiones online** en adolescentes.
- Demostró que las **intervenciones inteligentes** pueden ser eficaces para fomentar la resiliencia frente al ciberacoso.



2023 - Dr. Joan Pons Bauzá

El todo es más que la suma de las partes: fomentando salud mental positiva en equipos deportivos

Centro: Universidad de las Islas Baleares (UIB), Palma de Mallorca.

- Se estudió la influencia de la dinámica grupal en la salud mental adolescente en deportes de equipo.

· Hallazgos:

- Factores protectores: **clima motivacional centrado en la tarea**, fuerte cohesión grupal, regulación emocional positiva.
- Factores de riesgo: **clima orientado al ego**, baja cohesión, regulación emocional negativa.
- El estudio evidencia que la **participación en deportes de equipo**, bajo ciertas condiciones, fomenta **salud mental positiva en jóvenes**.



2024 - Dra. Marta Pardo Andrés

Impacto del estrés temprano durante la adolescencia: modelo traslacional innovador con ejercicio y vía del glutamato.

Centro: Universidad de Valencia.

- Estudio en **ratas transgénicas DAT (WT, HET, KO)** con vulnerabilidad genética.
- Implementando protocolo de **estrés temprano (separación maternal)**.

TRASTORNOS AFECTIVOS, DEPRESIÓN, ANSIEDAD Y SUICIDIO EN ADOLESCENTES

- Hallazgos preliminares:
- Ratas con vulnerabilidad genética muestran alteraciones conductuales que se agravan con estrés.
- El **ejercicio físico** tuvo un efecto protector superior a la sertralina en ansiedad, anhedonia y afrontamiento.
- Actualmente en fase de análisis molecular.
- Contribuye a la comprensión de cómo **ejercicio y estrés temprano interactúan en el riesgo de depresión y ansiedad adolescente**.



2024 - Dr. Rubén García Cabrerizo

Potencial antidepresivo de la psilocibina en adolescencia: relación microbioma-cerebro en respuesta terapéutica

Centro: Universidad de las Islas Baleares (UIB), Palma de Mallorca.

- Primeros resultados: **la psilocibina mostró un efecto antidepresivo rápido y duradero** en ratas adolescentes.
- Diferencias por sexo: efecto más sostenido en machos, con mayor **neuroplasticidad** observada.
- El estudio busca además analizar la relación con el **microbioma intestinal**.
- Contribuye a validar la **psilocibina como terapia innovadora en depresión adolescente**, con gran potencial traslacional.

SÍNDROME DE TOURETTE

2012 - Dr. Pablo Mir Rivera

Estudio clínico, genético y neurofisiológico de pacientes con Síndrome de Tourette y sus familiares.

Centro: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Se realizó la **primera caracterización clínica y genética** de pacientes con Tourette en España.

- Se incluyeron tanto pacientes como familiares, lo que permitió:
- Identificar **patrones de herencia y variantes genéticas** asociadas.
- Analizar correlaciones entre **genética y clínica**, especialmente en presencia de tics y comorbilidades (TOC, TDAH).
- También se utilizaron técnicas **neurofisiológicas** (EEG y potenciales evocados) para explorar mecanismos subyacentes al trastorno.
- El estudio supuso un avance importante en la comprensión de la **heterogeneidad clínica y genética del Tourette** en población española.

2017 - Dr. Pablo Mir Rivera

Neuroimagen multimodal en el Síndrome de Tourette: estudio longitudinal en pacientes pediátricos.

Centro: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

- Se aplicaron técnicas de **neuroimagen estructural y funcional** en niños y adolescentes con Tourette.

Resultados preliminares:

- Alteraciones en circuitos **cortico-estriatales y límbicos**, relacionados con la aparición y persistencia de tics.
- Diferencias en **volumen de sustancia gris** en ganglios basales.

EPILEPSIA Y ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS RARAS

2008 - Dra. M^a Concepción Lillo Delgado

Participación de las proteínas CRB y proteínas asociadas en el desarrollo temprano de la Amaurosis Congénita de Leber: ensayo de restauración funcional.

Centro: Instituto de Neurociencias de Castilla y León, Universidad de Salamanca

El estudio descubrió aspectos clave sobre el funcionamiento de proteínas implicadas en el desarrollo y mantenimiento de la retina. Se demostró que **CRB1**, vinculada a distrofias retinianas, también está presente en células fotorreceptoras, no sólo en células de soporte. Asimismo, se analizó **CRB3**, observando que desempeña un papel esencial en el cilio conector de los fotorreceptores. El proyecto permitió crear herramientas experimentales innovadoras como anticuerpos específicos y métodos de transfección *in vivo*. Estos avances sentaron bases para futuras terapias de degeneración retiniana y nuevas tesis doctorales



2008 - Dr. Manuel Álvarez Dolado

Terapia celular para la Ataxia de Friedreich mediante células madre adultas.

Centro: Centro Andaluz de Biología Celular y Medicina Regenerativa (CABIMER), Sevilla

Este proyecto exploró el potencial terapéutico de células madre adultas para tratar la Ataxia de Friedreich, una enfermedad neurodegenerativa rara. Los estudios iniciales contribuyeron a desarrollar modelos preclínicos y consolidar líneas de investigación en **terapias celulares** para enfermedades neurológicas minoritarias. El apoyo recibido fue clave para establecer una base que permitió la posterior ampliación de investigaciones en encefalopatías infantiles y terapias avanzadas.

EPILEPSIA Y ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS RARAS

2009 - Dra. Liset Menéndez de la Prida

Early onset dysfunction of neocortical circuits based by brain development malformations: basic mechanisms in epilepsy and psychotic disorders.

Centro: Instituto Cajal-CSIC, Madrid

La investigación profundizó en cómo las **malformaciones del desarrollo cerebral** alteran la organización y actividad de los circuitos corticales desde etapas tempranas. Se descubrió que la pérdida del gen **COUP-TFI** afecta la maduración de neuronas inhibitorias, produciendo desequilibrios que pueden originar epilepsia y trastornos psiquiátricos. Además, se estudió cómo la actividad epiléptica impacta en la **memoria episódica**, aportando nuevos conocimientos sobre las bases fisiopatológicas de epilepsia y psicosis.

2011 - Dr. Vicente Rubio Zamora

Encefalopatía hiperamoniémica por déficit de carbamil fosfato sintetasa 1 (CPS1). Hacia el diagnóstico, consejo genético y tratamiento a través de la estructura atómica y estudios funcionales de CPS1.

Centro: Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC)

El proyecto transformó la comprensión y el abordaje del déficit de **CPS1**, una enfermedad rara que causa encefalopatía hiperamoniémica. Se logró producir y purificar la proteína CPS1 humana fuera del cuerpo y determinar su estructura en estados activo e inactivo. Estos avances abrieron el camino hacia un **diagnóstico no invasivo** y el diseño de estrategias terapéuticas (incluidas terapias génicas). Además, el trabajo permitió crear servidores de diagnóstico in silico personalizados para esta patología.

EPILEPSIA Y ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS RARAS

2015 - Dr. Pascual Sanz Bigorra

Bases moleculares de la epilepsia en la enfermedad de Lafora.

Centro: Instituto de Biomedicina de Valencia (CSIC)

El estudio abordó la **epilepsia mioclónica progresiva de tipo Lafora (LD)**, enfermedad rara caracterizada por epilepsia, neurodegeneración y acumulación de poliglucosanos. En modelos animales se identificaron alteraciones en el transportador de glutamato (**GLT-1 en ratones, EAAT2 en humanos**), que reducen la eliminación de glutamato en sinapsis excitatorias. Esta disfunción favorece la hiperexcitabilidad neuronal y explica parte de la fisiopatología de la enfermedad, abriendo la vía a futuras terapias basadas en la regulación del transporte de glutamato.



2021 - Dr. Manuel Álvarez Dolado

Encefalopatía infantil STXBP1: comorbilidad molecular, correlación genotipo/fenotipo y terapia avanzada.

Centro: CABIMER, Sevilla

Primer proyecto en España dedicado al estudio del **síndrome STXBP1**, una encefalopatía epiléptica infantil. Se realizaron estudios genómicos y transcriptómicos que identificaron genes y biomarcadores útiles para un diagnóstico más preciso y una medicina personalizada. Además, se probó una **terapia celular experimental**: el trasplante de precursores neuronales GABAérgicos, que mejoró de forma significativa los síntomas epilépticos y cognitivos en modelos murinos preclínicos. Estos resultados abren la puerta a terapias futuras.

EPILEPSIA Y ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS RARAS



2023 - Dr. Juan Manuel Encinas Pérez

Tratamientos Anti-neuroinflamatorios para Preservar la Neurogénesis, las Interneuronas y la Actividad Neuronal y de Circuitos en un Modelo de Epilepsia Infantil.

Centro: Achucarro Basque Center for Neuroscience Fundazioa, Leioa (Vizcaya)

Los estudios mostraron que en el hipocampo existe una interrelación entre gliosis reactiva, neuroinflamación y neurogénesis aberrante durante la epileptogénesis. Esta interacción altera de forma duradera la actividad de los circuitos neuronales. El proyecto comprobó que actuando sobre vías de señalización de estos procesos es posible frenar la epileptogénesis y reducir la hiperexcitación neuronal, planteando nuevas estrategias terapéuticas para la epilepsia infantil.

NEUROCIENCIA BÁSICA, PLASTICIDAD Y NEUROINFLAMACIÓN

2015 - Dr. Ángel Luis Barco Guerrero

Rastreo de alteraciones epigenéticas comunes a distintos síndromes asociados al autismo y la discapacidad intelectual.

Centro: Instituto de Neurociencias (Universidad Miguel Hernández, UMH – CSIC)

Este proyecto investigó cómo las alteraciones epigenéticas afectan la cognición en ratones modelo de enfermedades raras con discapacidad intelectual. Los resultados mostraron:

- Las proteínas CBP y p300 (síndrome de Rubinstein-Taybi) tienen funciones redundantes en el mantenimiento epigenético de la identidad neuronal.
- CBP cumple además un papel único en la **plasticidad cerebral adulta**, mediando cambios en la acetilación de genes relacionados con plasticidad sináptica.
- El síndrome de Claes-Jensen se asocia con transcripción espuria y fallos en el silenciamiento génico.

NEUROCIENCIA BÁSICA, PLASTICIDAD Y NEUROINFLAMACIÓN

Este trabajo permitió una **clasificación más precisa de síndromes epigenéticos** y abrió nuevas vías para terapias dirigidas a reguladores epigenéticos.



2016, 2020 - Dra. Dolores Ledesma Muñoz

Los receptores metabotrópicos de glutamato en la patología y terapia de las alteraciones psiquiátricas de la enfermedad de Niemann Pick tipo C.

Centro: Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, Madrid

Los proyectos se centraron en la **enfermedad de Niemann Pick tipo C (NPC)**, una patología rara y fatal causada por mutaciones en NPC1. Los hallazgos clave fueron:

- NPC1 regula la **movilización de colesterol** necesaria para procesos de memoria.
- Su deficiencia activa anómalamente receptores metabotrópicos de glutamato, con consecuencias psiquiátricas.
- En modelos murinos, se probaron terapias farmacológicas, como **Efavirenz**, que mejoraron memoria y comportamiento.

Actualmente, Efavirenz está en **ensayo clínico en pacientes con NPC**, lo que demuestra la traslación clínica de este proyecto.

2018 - Dr. Francisco B. Ortega Porcel

Peripheral mechanisms inducing neurogenesis, hippocampal function and mental health in children: The role of exercise.

Centro: IBER de Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición (CIBEROBN), Instituto de Salud Carlos III, Granada

El proyecto **ActiveBrains** evaluó un programa de ejercicio de 20 semanas en niños/as con sobrepeso u obesidad.

NEUROCIENCIA BÁSICA, PLASTICIDAD Y NEUROINFLAMACIÓN

Hallazgos principales:

- Reducción de la proteína **MSR1** en plasma tras el ejercicio, biomarcador protector cardiovascular y cerebral.
- Niños con mayor capacidad cardiorrespiratoria mostraron mejor fuerza muscular, perfil cardiosaludable y variabilidad cardíaca.
- El ejercicio se asoció con **mejora de la cognición y salud cerebral** en la infancia.

Este trabajo aportó evidencia sobre cómo la **actividad física induce neurogénesis y mejora la función hipocampal**, vinculando salud física y mental.



2019 - Dr. Julian Taylor Green

Influencia de los polimorfismos de TRPA1 sobre la prevalencia de dolor y sus características biopsicosociales en niños con lesión medular.

Centro: Hospital Nacional de Parapléjicos (SESCAM), Toledo

Este estudio abordó el **dolor crónico en lesiones medulares pediátricas**.

Se evaluaron polimorfismos del gen **TRPA1** como factores de riesgo o protección. Resultados clave:

- Se identificó un SNP de TRPA1 que actúa simultáneamente como **factor de riesgo y de protección** para el dolor en LME pediátricas.
- Se destacó la **hiperestesia al frío** como signo sensorial clave.

El trabajo propone la validación internacional del genotipo AG/GG en cohortes más amplias, con vistas a mejorar el pronóstico y desarrollar **estrategias preventivas personalizadas** para el dolor pediátrico.

NEUROCIENCIA BÁSICA, PLASTICIDAD Y NEUROINFLAMACIÓN



2021 - Dr. Pablo Prieto Matos

Genética molecular y su relación con las alteraciones neurológicas en pacientes pediátricos afectos de Rasopatía.

Centro: Complejo Asistencial Universitario de Salamanca

Se estudiaron variantes en genes **PTPN11** y **NFI**, observando que están asociadas a:

- Dificultades de aprendizaje, TDAH y retraso madurativo.
- Correlaciones genotipo-fenotipo que permiten **predecir la severidad** según la localización de la mutación.

El proyecto contribuye a una **estratificación clínica más precisa** y a diseñar planes terapéuticos personalizados para pacientes pediátricos con Rasopatías.

TRAUMA, MALTRATO INFANTIL Y TRASTORNO DE ESTRÉS POST-TRAUMÁTICO (TEPT)



2021 - Dra. Soledad Romero Cela

Función del eje HHA y modificaciones epigenéticas como predictores del curso clínico en menores con psicopatología expuestos a maltrato infantil en la transición puberal-adolescente.

Centro: Hospital Clínic de Barcelona (FCRB)

El estudio investigó cómo la exposición a **maltrato infantil** influye en la evolución clínica durante la adolescencia. Hallazgos principales:

- Los jóvenes con antecedentes de maltrato presentan **alteraciones en la respuesta biológica al estrés** y mayor carga psicopatológica, en especial tras trauma relacional.
- Se validó el diagnóstico de **TEPT complejo (CIE-11)** en esta población.
- Se desarrolló un **índice de carga alostática** asociado a problemas emocionales.

TRAUMA, MALTRATO INFANTIL Y TRASTORNO DE ESTRÉS POST-TRAUMÁTICO (TEPT)

- El **abuso sexual** mostró mayor prevalencia en mujeres y se vinculó con TEPT y negligencia emocional.

Actualmente, se estudia de forma longitudinal el impacto del estrés desde la infancia hasta la adolescencia, con implicaciones para la detección precoz y la intervención terapéutica.



2022 - Dra. Olga Puig Navarro

Evolución clínica y funcional a los 12 meses en adolescentes con trastorno por estrés postraumático (TEPT) secundario a una agresión sexual: estudio de predicción multimodal basado en aprendizaje automático.

Centro: Hospital Clínic de Barcelona

Este proyecto analizó a adolescentes que habían sufrido **violencia sexual reciente** y presentaban TEPT. Los resultados mostraron:

- Cuadro clínico con síntomas **moderados-severos**, disociación, elevada comorbilidad, riesgo autolesivo y deterioro psicosocial.
- Alteraciones en la **conectividad fronto-límbica**, especialmente entre amígdala y corteza prefrontal ventromedial.
- Al año, la mitad de las pacientes mantenía el diagnóstico de TEPT pese a recibir tratamiento especializado.

Se identificaron predictores de peor evolución: nivel socioeconómico bajo, trauma sexual previo, síntomas depresivos y disociativos graves, así como experiencias psicóticas positivas. El uso de **aprendizaje automático con datos clínicos y de neuroimagen** permitió mejorar la predicción de la evolución clínica.

OTROS PROYECTOS SOBRE GENÉTICA, NEURODESARROLLO Y MEDICINA TRASLACIONAL

2009 - Dra. Monserrat Fernández Prieto

Descripción neuropsicológica intersindrómica en enfermedades genéticas de baja frecuencia por microdeleción: Síndrome de Williams y Smith-Magenis.

Centro: Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica de Santiago de Compostela, A Coruña

El proyecto realizó una **caracterización fenotípica exhaustiva** de pacientes con estos síndromes poco frecuentes a nivel nacional. Además de los hallazgos clínicos, la financiación contribuyó a impulsar el **movimiento asociativo en España**, brindando apoyo social a familias que afrontaban diagnósticos poco conocidos. La investigación reforzó el interés del grupo en las enfermedades raras, promoviendo su **visibilización** y estableciendo nuevas líneas de trabajo en neuropsicología y genética.



2022 - Dr. Eduardo Fernández Jiménez

Identificación de necesidades pre-/post-quirúrgicas y evolución neuropsicológica y biopsicosocial en población infanto-juvenil durante el proceso de trasplante (*The TransplantKIDS Mental Health Project*).

Centro: Hospital Universitario La Paz, Madrid

Se creó un **programa asistencial pionero** en el Hospital La Paz para la población pediátrica trasplantada. El proyecto permitió identificar dificultades **psicosociales y neuropsicológicas** no cubiertas previamente y desarrollar un enfoque de intervención integral y personalizado. Este trabajo sienta las bases para mejorar la atención clínica y educativa en niños y adolescentes sometidos a trasplantes, optimizando su calidad de vida y pronóstico a largo plazo.