

Molecular Hepatology Group



Publications: **8** Impact Factor: **20.743** QI: **5**

Research Activity

PUBLICATIONS

- Camarena C, Aldamiz-Echevarría LJ, Polo B, Barba Romero MA, García I, Cebolla JJ, Ros E. Update on lysosomal acid lipase deficiency: Diagnosis, treatment and patient management. *Med Clin-Barcelona*. 2017; 148(9): 429.e1-10. Article. IF: 1.168; Q3
- del Río VC, Mostaza J, Lahoz C, Sánchez-Arroyo V, Sabin C, López S, Patrón P, Fernández-García P, Fernández-Puntero B, Vicent D, Montesano-Sánchez L, García-Iglesias F, González-Alegre T, Estirado E, Laguna F, de Burgos-Lunar C, Gómez-Campelo P, Abanades-Herranz JC, de Miguel-Yanes JM, Salinero-Fort MA. Prevalence of peripheral artery disease (PAD) and factors associated: An epidemiological analysis from the population-based Screening PRE-diabetes and type 2 DIAbetes (SPREDIA-2) study. *Plos One*. 2017; 12(10): e0186220. Article. IF: 2.766; Q1
- Jahnel J, Zohrer E, Fischler B, D'Antiga L, Debray D, Dezsofi A, Haas D, Hadzic N, Jacquemin E, Lamireau T, Maggiore G, McKiernan PJ, Calvo PL, Verkade HJ, Hierro L, McLin V, Baumann U, Gonzales E. Attempt to determine the prevalence of two inborn errors of primary bile acid synthesis: Results of a European survey. *J Pediatr Gastr Nutr*. 2017; 64(6): 864-8. Article. IF: 2.752; Q1
- McLin VA, Allen U, Boyer O, Bucuvalas J, Colledan M, Cuturi MC, d'Antiga L, Debray D, Dezsofi A, de Goyet JD, Dhawan A, Durmaz O, Falk C, Feng S, Fischler B, Franchi-Abella S, Frauca E, Ganschow R, Gottschalk S, Hadzic N, Hierro L, Horslen S, Hubscher S, Karam V, Kelly D, Maecker-Kolhoff B, Mazariegos G, McKiernan P, Melk A, Nobili V, Ozgenc F, Reding R, Sciveres M, Sharif K, Socha P, Toso C, Vajro P, Verma A, Wildhaber BE, Baumann U. Early and late factors impacting patient and graft outcome in pediatric liver transplantation: Summary of an ESPGHAN monothematic conference. *J Pediatr Gastr Nutr*. 2017; 65(3): E53-9. Article. IF: 2.752; Q1

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

PUBLIC PROJECTS

Hierro Lanillo L. Identificación de causas genéticas y epigenéticas en enfermedades colestásticas infantiles idiopáticas (PII5/01127). ISCIII. 2016-2018.

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

Vicente Capa C. Contrato de técnico de apoyo. Garantía juvenil (PEJ15/BIO/TL-0238). CAM. 2016-2018.

Management centre: FIBHULP



PRIVATE PROJECTS

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

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

CLINICAL TRIALS

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

HULP code: 4847. Sponsored's protocol code: M16-123.

Sponsored by: Abbvie Deutschland GMBH.

Signed date: 28/08/2017

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

HULP code: PI-2497. Sponsored's protocol code: LAL DEFICIENCY.

Sponsored by: Pharmaceuticals Inc.

Signed date: 28/11/2017

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

HULP code: ANEXO-III 4187.

Sponsored's protocol code: LUM001-304.

Sponsored by: Lumena Pharmaceuticals Inc.

Signed date: 11/10/2017

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

HULP code: ANEXO-IV 3252. Sponsored's protocol code: F506-CL-0404.

Sponsored by: Astellas Pharma Europe B.V.

Signed date: 02/08/2017

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

HULP code: ANEXO-I 3986. Sponsored's protocol code: SOBI.

NTBC-005.

Sponsored by: Swedish Orphan Biovitrum AB.

Signed date: 05/09/2017