



Catálogo de Investigadores e Grupos de Investigación

GI-1345 MEDICINA NEONATAL E DO DESARROLLO

(Última actualización 03/04/2013)

Código: GI-1345

Departamento: Pediatría

Contacto:

Fraga Bermúdez, José María

josemaria.fraga@usc.es

Telf.540532

Centro de Innovación e Transferencia de Tecnoloxía

cittinfo@usc.es

Telf.: 981-547000

Liñas de Investigación

- Erros conxénitos do metabolismo, despistaxe, diagnóstico, tratamento, consumo metabólico.
- Fisioloxía pulmonar neonatal, ventilación de alta frecuencia, surfactante, óxido nítrico, monitorización biofísica.
- Nutrición neonatal, oligoelementos, biodisponibilidade e especificación, dixestión "in vitro", técnicas de análise (en colaboración co grupo GI 1622).
- Epidemioloxía e clínica das infeccións neonatais.
- Desenvolvemento, crecemento e asistencia integral, atención temprana, sonografía neonatal.

Servizos e Recursos

- Técnicas de Cribaxe Neonatal,
- Espectrometría de Masas en Tandem,
- Análisis de Aminoácidos, Elementos Traza y Carnitinas
- Técnicas de Fisiología Respiratoria Neonatal

Palabras chave

Neonatoloxía;
Pediatria;
Crecemento e desenvolvemento;
Cribaxe;
Metabolismo;
Elementos traza;
Espectrometría de Masas en Tandem;
Espectrometría Absorción Atómica;
Análisis de aminoácidos

Investigadores

Nome

Fraga Bermúdez, J.M.
Alonso Fernández, J.R.
Couce Pico, M.L.
Fernández Lorenzo, J.R.
Martínez Soto, M.I.
Varela Iglesias, J.J.

Cargo

Coordinador
Membro
Membro
Membro
Membro
Membro

Colaboradores externos

José Ángel Cocho de Juan	CHUS
Dolores Bóveda Fontán	CHUS
Daisy Emilia Castiñeiras Ramos	CHUS
Cristóbal Colon Mejeras	CHUS
Maria José Fernandez Seara	CHUS
MARTA GIL CALVO	CHUS
A. Javier Iglesias Rodríguez	CHUS
Alejandro Pérez Muñuzuri	CHUS
María Mayra Rebolledo Fernández	IDICHUS-REDEMETH
Ana Fernández Marmiesse	FGMG
Ana María Baña Souto	CHUS
Olalla Elena López Suárez	CHUS
Paula Sánchez Pintos	SERGAS

Cientes e socios tecnolóxicos

- Genzyme S.L.
- Sanofi Aventis, S.A.

PRODUCCIÓN CIENTÍFICA 2007 - 2011

Artigos en revistas científicas

Artigo:

The tetrahydrobiopterin loading test in 36 patients with hyperphenylalaninaemia: evaluation of response and subsequent treatment

Revista: JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, ISSN: 0141-8955
2007

Artigo:

Hypermethioninaemia due to methionine adenosyltransferase I/III (MAT I/III) deficiency: diagnosis in an expanded neonatal screening programme.

Revista: JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, ISSN: 0141-8955
2008

Artigo:

The contributions of Louis I Woolf to the treatment, early diagnosis and understanding of phenylketonuria

Revista: JOURNAL OF MEDICAL SCREENING, ISSN: 0969-1413
2009

Artigo:

Isolated growth hormone deficiency type II caused by a novel intronic mutation

Revista: HORMONE RESEARCH, ISSN: 0301-0163
2009

Artigo:

Serum levels of IGF1 are a useful predictor of retinopathy of prematurity.

Revista: ACTA PAEDIATRICA, ISSN: 0803-5253
2010

Artigo:

Hyperammonaemia. Treatment in the emergency and acute phase of a patient with citrullinaemia.

Revista: ANALES DE PEDIATRIA, ISSN: 1695-4033
2010

Artigo:

Hypermethioninemia in the preterm newborn. Predisposing factors.

Revista: ANALES DE PEDIATRIA, ISSN: 1695-4033
2010

Artigo:

Vertical sandwich-type continuous/evaporative TLC with fixed mobile phase volume for separating sugars of clinical relevance in paper-borne urine and blood samples in newborn screening.

Revista: JOURNAL OF CLINICAL LABORATORY ANALYSIS, ISSN: 0887-8013
2010

Artigo:

Neonatal screening for mucopolysaccharidoses by determination of glycosaminoglycans in the eluate of urine-impregnated paper: preliminary results of an improved DMB-based procedure.

Revista: JOURNAL OF CLINICAL LABORATORY ANALYSIS, ISSN: 0887-8013
2010

Artigo:

Newborn screening in Spain, with particular reference to Galicia: echoes of Louis I. Woolf.

Revista: MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, ISSN: 1096-7192
2010

Artigo:

Evolutionary Analyses of Entire Genomes Do Not Support the Association of mtDNA Mutations with Ras/MAPK Pathway Syndromes.

Revista: PLoS One, ISSN: 1932-6203
2011

Artigo:

The TSH threshold in neonatal screening for congenital hypothyroidism: a variable solution.

Revista: ARCHIVES OF DISEASE IN CHILDHOOD, ISSN: 0003-9888
2011

Libros:

Título:

Fundamentos de Economía y Gestión de la Salud
(978-84-9887-532-4) Publicación: 2010

Editorial: Servizo de publicacións e intercambio científico

Capítulos de libro:

Título:

Oxigenoterapia y soporte ventilatorio

Libros:

Tratado de Neumología Infantil. 2ª Edición

(978-84-8473-719-3) Publicación: 2008

Editorial: Ergon

Título:

Enfermedad congénita del metabolismo: signos de sospecha y abordaje terapéutico inicial.

Libros:

De guardia en Neonatología

(978-84-8473-626-4) Publicación: 2008

Editorial: Ergon

Teses doutorais:

Título:

Desenvolvemento e aplicación de métodos de análise por espectrometría de masas en tándem para o estudo de metabolitos urinarios marcadores de erros conxénitos do metabolismo

Data lectura: 03/12/2007

Director: José María Fraga Bermúdez, Pilar Bermejo Barrera

Autor: María Mayra Rebolledo Fernández

Título:

Desarrollo de un método por espectrometría de masas en tándem para la determinación de acilcarnitinas y la detección neonatal de alteraciones del metabolismo de ácidos orgánicos y ácidos grasos

Data lectura: 16/10/2007

Director: José María Fraga Bermúdez, María Herminia Bollaín Rodríguez

Autor: José Ángel Cocho de Juan

Título:

Desenvolvemento e aplicación de métodos de análise por espectrometría de masas en tándem para o estudo de metabolitos urinarios marcadores de erros conxénitos do metabolismo

Data lectura: 03/12/2007

Director: José María Fraga Bermúdez, Pilar Bermejo Barrera

Autor: María Mayra Rebolledo Fernández

Título:

Desarrollo de un método por espectrometría de masas en tándem para la determinación de acilcarnitinas y la detección neonatal de alteraciones del metabolismo de ácidos orgánicos y ácidos grasos

Data lectura: 16/10/2007

Director: José María Fraga Bermúdez, María Herminia Bollaín Rodríguez

Autor: José Ángel Cocho de Juan

Título:

Retinopatía de la prematuridad: estudio prospectivo en recién nacidos de menos de 32 semanas y/o menos de 1500 gr sobre los factores etiopatogénicos. Utilidad clínica y diagnóstica de la medición doppler de la arteria central de la retina y de la determinación secuencial de los niveles del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1

Data lectura: 07/07/2009

Director: José María Fraga Bermúdez, José Ramón Fernández Lorenzo

Autor: Alejandro Pérez Muñuzuri
