

**ACTIVIDAD CIENTÍFICA DE LA  
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME  
DE DOWN**

Investigaciones biomédicas

## 1. INVESTIGACIONES BIOMÉDICAS

2009

### Cardiología

- *Problemas cardíacos en el síndrome de Down durante la vida adulta (continuación años anteriores)*

Realizado por el Dr. Casaldàliga, cardiólogo del CMD, en colaboración con su equipo del Hospital Materno-Infantil de Vall de Hebrón.

Inicio del estudio en el año 2004. Ver información descriptiva del estudio en el año 2007.

### Oftalmología

- *Tortícolis en el SD (continuación años anteriores)*

Realizado por los Drs. Puig Galy y Galán Terraza, oftalmólogos del CMD, en colaboración con su equipo.

Inicio del estudio en el año 2004. Ver información descriptiva del estudio en el año 2007.

### Pediatría

- *Actualización de las tablas de crecimiento de la población española con SD (continuación años anteriores)*

Realizado por el Dr. Pastor, en colaboración con su equipo del Hospital Clínico de Barcelona y de los Drs. Corretger y Serés del CMD.

Inicio del estudio en el año 1998. Ver información descriptiva del estudio en el año 2007.

### Neurología infantil

- *Estudio clínico asociación entre epilepsia y síndrome de Down y su repercusión en el desarrollo de los pacientes del CMD (continuación años anteriores)*

Realizado por el Dr. Nascimento, neurólogo infantil del CMD.

Inicio del estudio e información descriptiva en el año 2007.

## Neurología adultos

- *Prevalencia, incidencia y factores de riesgo clínicos, genéticos, neuropsicológicos y de neuroimagen en la enfermedad de Alzheimer (EA) y otras demencias, en el síndrome de Down (continuación años anteriores)*

Realizado por la Dra. Boada, Fundación ACE y la Fundación Catalana Síndrome de Down.

Inicio del estudio e información descriptiva en el año 2007.

- *Estudio neuropsicológico sobre adultos, a partir de 18 años, con síndrome de Down*

Realizado por Bessy Benejam, neuropsicóloga de la Fundació Catalana Síndrome de Down.

Inicio del estudio e información descriptiva en el año 2008.

Para el año 2010 está previsto iniciar un estudio en colaboración con el Centro de Regulación Genómica un proyecto de investigación sobre el efecto de concentrados de té verde introducidos en la dieta de adultos con SD, con la evolución del desarrollo cognitivo de estas personas y la detención de la Enf. de Alzheimer.

2008

### **Cardiología**

- *Problemas cardíacos en el síndrome de Down durante la vida adulta (continuación años anteriores)*

Realizado por el Dr. Casaldàliga, cardiólogo del CMD, en colaboración con su equipo del Hospital Materno-Infantil de Vall de Hebrón.

Inicio del estudio en el año 2004. Ver información descriptiva del estudio en el año 2007.

### **Oftalmología**

- *Tortícolis en el SD (continuación años anteriores)*

Realizado por los Drs. Puig Galy y Galán Terraza, oftalmólogos del CMD, en colaboración con su equipo.

Inicio del estudio en el año 2004. Ver información descriptiva del estudio en el año 2007.

### **Pediatría**

- *Actualización de las tablas de crecimiento de la población española con SD (continuación años anteriores)*

Realizado por el Dr. Pastor, en colaboración con su equipo del Hospital Clínico de Barcelona y de los Drs. Corretger, Gassió y Serés del CMD.

Inicio del estudio en el año 1998. Ver información descriptiva del estudio en el año 2007.

### **Neurología infantil**

- *Estudio clínico asociación entre epilepsia y síndrome de Down y su repercusión en el desarrollo de los pacientes del CMD (continuación años anteriores)*

Realizado por el Dr. Nascimento, neurólogo infantil del CMD.

Inicio del estudio e información descriptiva en el año 2007.

### **Neurología adultos**

- *Prevalencia, incidencia y factores de riesgo clínicos, genéticos, neuropsicológicos y de neuroimagen en la enfermedad de Alzheimer (EA) y otras demencias, en el síndrome de Down*

Realizado por la Dra. Boada, Fundación ACE y la Fundación Catalana Síndrome de Down.

Inicio del estudio e información descriptiva en el año 2007.

Publicaciones derivadas:

- M. Boada, M. Alegret, M. Buendía, I. Hernández, G. Viñas, A. Espinosa, S. Lara, M. Guitart, L. Tàrraga Utilidad de las baterías neuropsicológicas estandarizadas en sujetos adultos con Síndrome de Down y demencia. SD International Medical Review on Down Syndrome. 2008;12(1) 2-7.

- *Estudio neuropsicológico sobre adultos, a partir de 18 años, con síndrome de Down*

Realizado por Bessy Benejam, neuropsicóloga de la Fundació Catalana Síndrome de Down.

Es muy importante conocer el estado neuropsicológico de las personas adultas con síndrome de Down, ya que algunas de ellas iniciarán un deterioro neurológico progresivo y precoz. Por este motivo, es fundamental conocer el estado basal de estas personas y realizar una evaluación periódica de su estado, esto nos permitirá detectar cualquier cambio producido en su evolución neurológica y aplicar, así, la terapia adecuada.

Publicaciones derivadas:

- Benejam, B. Síntomas de demencia en el síndrome de Down. Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down 2009;13:18-21.
- Benejam, B. Envejecimiento natural o demencia en el síndrome de Down. Conferencia pronunciada en: Fundació Catalana Síndrome de Down; 2009 Jun. 11; Barcelona.

2007

## **Cardiología**

*Problemas cardíacos en el síndrome de Down durante la vida adulta (continuación de años anteriores)*

Realizado por el Dr. Casaldàliga, cardiólogo del CMD, Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebrón.

La incidencia de patología cardíaca en niños y recién nacidos con SD puede llegar a ser del 40%, la cirugía cardíaca ha solucionado la mayoría de los casos. Los pacientes con cardiopatías llegan a la edad adulta, aún apareciendo nuevas cardiopatías. Este trabajo de carácter clínico se basa en la experiencia del Dr. Casaldàliga y de su equipo, con más de 20 años de seguimiento exhaustivo de personas con SD. Los niños de antes son los adultos de hoy, aquí es donde puede verse reflejada la experiencia cotidiana de el equipo médico con pacientes que presentaban este síndrome y una cardiopatía. De sus resultados se deduce que es más frecuente la regurgitación mitral secundaria en la reparación de los defectos de canal auriculoventricular.

## **Oftalmología**

- *Tortícolis en el SD (continuación años anteriores)*

Realizado por los Drs. Puig Galy y Galán Terraza, oftalmólogos del CMD, en colaboración con su equipo.

El objetivo del trabajo era determinar la prevalencia de tortícolis en pacientes con SD, recogiendo datos sobre errores de refracción en niños y adultos. Durante el 2007, 480 se sometieron a un estudio oftalmológico. Entre los obtenidos, cabe destacar que prácticamente un 10% de las personas estudiadas presentaban tortícolis y que los errores de refracción son más frecuentes que en la población general.

## **Pediatría**

- *Actualización de las tablas de crecimiento de la población española con SD*

*(continuación de años anteriores)*

Realizado por el Dr. Pastor, en colaboración con su equipo del Hospital Clínico de Barcelona y los Drs. Corretger, Gassió y Serés del CMD.

La Fundació Catalana Síndrome de Down publicó las primeras tablas de crecimiento en 1998, a partir de las mediciones recogidas en la base de datos del CMD. Las nuevas tablas son más precisas porque utilizan un sistema estadístico más específico. En la actualidad se está trabajando para que las tablas puedan ser publicadas de forma individualizada y tengan difusión entre pediatras y especialistas médicos. El análisis de los datos sigue demostrando que la longitud y la talla siguen patrones similares en niños y niñas, y que la máxima diferencia entre ellos se encuentra en la adolescencia.

## **Nutrición y dietética**

- *Estado nutricional de niños y adultos del CMD*

Realizado por Natalia Egea, nutricionista del CMD.

Durante el 2007 se han realizado 58 visitas, de las cuales:

- 77 presentan sobrepeso/obesidad.
- 2 obesidad+dieta de fácil masticación.
- 11 obesidad+dislipemia.
- 8 desnutrición (además de celiaquía o disfagia).

De los 19 pacientes visitados por sobrepeso/obesidad, el 76,3% baja de peso, el 10% mantiene el peso y el 15,7% aumenta de peso (no más de 1Kg./año)

De los 3 pacientes por falta de crecimiento ponderal (falta de peso por desnutrición) el 100% suben de peso y mejoran su estado nutricional.

Conclusión: el 86,3% de los pacientes visitados durante el 2007 consigue el objetivo de las visitas y presentan buen pronóstico dietético-nutricional.
--

## **Neurología infantil**

- *Estudio clínico asociación entre epilepsia y síndrome de Down y su repercusión en el desarrollo de los pacientes del CMD.*

Realizado por el Dr. Nacimento, neurólogo infantil del CMD.

Este estudio se encuentra en fase de recogida de información en relación a la asociación entre epilepsia (especialmente los espasmos) y el síndrome de Down y su repercusión en el desarrollo. En principio se realiza la revisión conjuntamente con casos seguidos en el HSJD. Hemos tenido algunos casos que no han evolucionado de la forma esperada, motivo por el cual el año pasado intentamos actualizar el protocolo de tratamiento en los casos que cursan con espasmos o síndrome de West.

### **Neurología adultos**

- *Prevalencia, incidencia y factores de riesgo clínicos, genéticos, neuropsicológicos y de neuroimagen en la enfermedad de Alzheimer (EA) y otras demencias, en el síndrome de Down*

Realizado por la Dra. Boada, Fundación ACE y la Fundación Catalana Síndrome de Down.

El objetivo de este estudio es averiguar los factores de riesgo desencadenantes de una EA en la persona con SD para poder detectar precozmente el enfermedad y poder tratarla para descubrir y explicar el proceso de envejecimiento patológico en la población con SD. Esta investigación se encuentra en fase preliminar de planificación y viabilidad, estando previsto su inicio en 2008.

2006

### **Endocrinología**

- *Estudio clínico del hipertiroidismo en los pacientes del Centre Mèdic Down (CMD)*

Realizado por los Drs. A. Goday, endocrinólogo del CMD, y M. Cerdá.

El trabajo está basado en la revisión de casos de hipertiroidismo detectados en el CMD. Los artículos publicado hasta el momento por otros autores incluyen series de 2 - 3 pacientes. En nuestra serie contamos con más de 10 casos de hipertiroidismo, circunstancia excepcional en el síndrome de Down (SD). La investigación clínica de las historias del CMD continua es constante debido a su gran interés científico. Es intención de los autores que este estudio se publique en una revista especializada y las repercusiones que esta patología comporta en los sujetos que la padecen.

#### Publicaciones derivadas:

- Claret-Torrents C, Godoy-Arno A, Cerdà-Esteve M, Flores-Le Roux J, Chillarón-Jordan J, Cano-Pérez F. Hipertiroidismo en el síndrome de Down. Revista Médica Internacionales sobre el síndrome de Down 2009;13:2-8.
- A. Goday-Arno, M. Cerda-Esteva, JA Flores-Le-Roux, JJ Chillaron-Jordan, JM Corretger, JF Cano-Pérez. Hyperthyroidism in a population with Down syndrome. Clinical Endocrinology (2009); 71: 110-114.

## Genética

- *Determinación de marcadores biológicos del sistema colinérgico de pacientes con síndrome de Down (SD)*

Realizado por la Dra. M. Dierssen. Hebrew University of Jerusalem. Programa “Genes y enfermedad”, Centre de Regulació Genòmica.

Los objetivos del estudio están centrados en determinar el estado del sistema colinérgico de pacientes con síndrome de Down y establecer relación entre el estado colinérgico y el déficit cognitivo. Las muestras son de pacientes con síndrome de Down y se analizarán en la Universidad Hebrea de Jerusalem, mediante determinación de la actividad catalítica de enzimas del sistema colinérgico.

- *Deterioro cognitivo y enfermedad de Alzheimer.*

Realizado por la Dra. M. Boada. Fundación ACE.

Proyecto de estudio iniciado en 2006 sobre el deterioro cognitivo y la enfermedad de Alzheimer en las personas con SD, que realizarán, en colaboración la FCSD y la Fundación ACE.

### Publicaciones derivadas:

- Castañé M, Boada M, Hernández I. Etude sur la qualité de la vue chez les adultes porteuses d'un syndrome de Down. Journal de la Trisomie 2006; 21; 14: 16-21.
- Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz I, Badenas-Homiar S, Buendía-Torras M, Tàrraga-Mestre, L. Estudio clinicoterapéutico de la demencia en las personas con síndrome de Down y eficacia del donepecilo en esta población. Revista de Neurología 2005; 41(3): 129-136.
- Castañé M, Boada M, Hernández I. Estudi de la qualitat visual en adults amb síndrome de Down. Revista mèdica internacional sobre la Síndrome de Down. Revista mèdica internacional sobre la Síndrome de Down 2004: vol. 8, núm. 1, pp. 2-7.
- Castañé M., Boada M., Hernández I. Trastornos oculares propios del Síndrome de Down en mayores de 40 años. Revista de Neurología 2004; 39(11):1017-1021.

---

## 2005

- Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz I, Badenas-Homiar S, Buendía-Torras M, Tàrraga-Mestre L. *Estudio clinicoterapéutico de la demencia en las personas con síndrome de Down y eficacia del donepecilo en esta población.* Revista de Neurología, 41(3): 129-136, 2005.

- Boada M, Novell R, Tàrraga L, Hernández I, Buendía M, Badenas S. *Demencia en las personas con síndrome de Down.* En: Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K, Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson, 2005, p. 343-363.

## 2004

### Cardiología

- Problemas Cardíacos en el Síndrome de Down durante la vida adulta. Investigador principal: Dr. Casaldàliga, cardiólogo del CMD, en colaboración con su equipo del Hospital Materno-Infantil del Valle de Hebrón.

### Oftalmología

- [Tortícolis en el Síndrome de Down. Investigadores: Drs. Puig Galy y Galán Terraza, oftalmólogos del CMD.](#)

- Puig J, Galán A, Romera M. *Torticolis ocular en el niño con síndrome de Down.* SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 10: 8-10, 2006.
- Galán A., Gabaldón F. Estudio oftalmológico de los niños con síndrome de Down. *Acta Estrabológica.* 1993. Vol. XXI, Enero - Diciembre: 43 – 48.
- Galán A., Visa J., Gracia J. *Estrabismo en el Síndrome de Down.* Acta Estrabológica. 1996; 25: 49 - 55.
- Alemán E., Galán A., Gómez de Liaño R., Remon L., Souza-Dias C. Foro Estrabológico. *Un caso de esotropía hiperquinética con hiperconvergencia en elevación pseudobrown bilateral en paciente afecta de Síndrome de Down.* Acta Estrabológica. 2001; 30: 93-98.
- Puig J., Galán A., Calatayud M., Freixes S., Alforja S., Garat M. *Down syndrome and strabismus. Ophthalmic Research, EVER 99* (European association for Vision and Eye Research), October 6-9, 1.999, Palma de Mallorca, Spain. Puig J., Galán A., Díaz J., Fernández E. – *Ametropía and strabismus in Down syndrome.* Down Syndrome Research and Practice 7 (3). Abril 6-7, 2001; Barcelona, Spain: 130.
- Puig Galy J, Galán Terraza A, Romera Becerro M, Alonso Alonso T, Wert Espinosa A. Tortícolis ocular en el niño con síndrome de Down. Acta Estrabológica Jul-Dic 2005; 34 (3): 125-129. ISSN 0210-4695.
- Puig J, Galán A, Calatayud M, Freixes S, Alforja S, Garat M. *Down syndrome and strabismus. Ophthalmic Research 1999* (EVER '99); vol. 31, sup 1: 11. Impact factor: 1,257.
- Puig J, Galán A, Díaz J, Fernández E. *Ametropía and strabismus in Down syndrome.* Down syndrome Research & Practtice 2001; 7 (3): 130.

### Libros

- Puig Galy J, Galán Terraza A. *Patología oftalmológica.* In: Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson, S.A., 2005; 119-133. ISBN 84-458-1504-0.

## Presentaciones a congresos

### Comunicacions orals:

- Puig Galy J, Galán Terraza A. *Ametropías y estrabismos asociados al síndrome de Down*. 76º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Madrid: 11-15 de octubre del 2000.
- Puig J, Galán A, Díaz J, Fernández E. *Ametropia and strabismus in Down syndrome*. II<sup>nd</sup> International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome. Fundación Catalana Síndrome de Down. Barcelona: abril 6-7, 2001.
- Morral Palau M, Galán Terraza A, Alonso Alonso T, Puig Galy J. *Estrabismo en niños con síndrome de Down*. XXXI Congreso de la Sociedad Canaria de Oftalmología. La Gomera: 29-31 de mayo de 2003.
- Puig Galy J, Galán Terraza A. *Torticollis ocular en el niño con síndrome de Down*. 17º Congreso de la Sociedad Española de Estrabología. Madrid: 23-24 de abril de 2004.
- Puig Galy J, Galán Terraza A, Wert Espinosa A, Santos Blanco E, Maciá Badía C. *Torticollis in Down Syndrome*. III<sup>rd</sup> International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome. Barcelona: marzo 18-19, 2005.

### Comunicaciones en panel:

- Puig J, Galán A, Calatayud M, Freixes S, Alforja S, Garat M. *Down syndrome and strabismus*. EVER '99. Palma de Mallorca (España): 6-9 octubre de 1999.

### Comunicaciones en vídeo:

- Galán A, Calatayud M, Puig J. *Alteraciones oculomotoras particulares en niños con síndrome de Down*. XIV Congreso de la Sociedad Española de Estrabología. Valencia: marzo de 1998.

## Pediatría

- [Actualización de las Tablas de Crecimiento de la población infantil española con SD. Investigador principal: Dr. Xavier Pastor, con la colaboración de su equipo del Hospital Clínico de Barcelona, junto con la FCSD y utilizando los datos recopilados en el CMD.](#)
- Pastor Durán X, Quintó Domènech L, Corretger de la Calzada M, Gassió Subirachs R, Hernández-Martínez A, Serés-Santamaría A. *Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 3: 34-46, 2004.

## 2003-2000

### Cardiología

- [Estudio clínico y epidemiológico de la asociación entre síndrome de Down y cardiopatía congénita. Investigador principal: Dr. J. Casaldàliga, cardiólogo del CMD.](#)  
Valoración de los datos estadísticos de la Fundación, estudio de los pacientes con SD ingresados en el Hospital del Valle de Hebrón y evaluación diagnóstica prenatal a partir de la recopilación de los datos de las interrupciones legales del embarazo del citado hospital.
- [Estudio sobre el rendimiento de la Unidad de Cardiología del CMD. Investigador principal: Dr. J. Casaldàliga, cardiólogo del CMD.](#)
- Bendayán I, Casaldàliga J, Fuster M, Sánchez C, Girona J, Gonçalves A. *Evolución de un grupo de 265 niños con síndrome de Down, la mayoría afectados de cardiopatía congénita*. SD-DS Revista Médica Internacional

sobre el Síndrome de Down, 5: 34-40, 2001.

- Casaldàliga J, Bosser R, Corretger JM, Garnacho À. *Rentabilidad de la Unidad de Cardiología del Centro Médico Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 6: 18-23, 2002.

## Traumatología y Cirugía Ortopédica

- Estudio específico de la patología del pie. Investigador principal: Dr. J.C. González Casanova, traumatólogo del CMD.

Asociación con otras inestabilidades (cervical, caderas y rótula), relación con patologías asociadas (cardíaca, oftalmológica, etc.), relación con el cariotipo y con el inicio de la deambulación.

- Torner F, Muset A, Cepero S, Huguet R. *Inestabilidad coxofemoral e inestabilidad femoro patelar en el síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 3: 40-43, 2005.

## Neurología Infantil

- Estudio para relacionar los distintos cariotipos (trisomía 21 regular, mosaicismo y traslocación), con la evolución del paciente desde el punto de vista neurológico. Investigador principal: Dra. Poó P, del Hospital de San Juan de Dios de Barcelona.
- Poó P, Gassió R. *Desarrollo motor en niños con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 3: 34-40, 2000.
- Estudio y análisis de las alteraciones y trastornos del sueño en las personas con SD. Investigador principal: Dra. M. D. de la Calzada (Hospital Valle de Hebrón).
- De la Calzada MD, Giménez, Corretger JM, Moya JM, Queralt A. *Enquête sur les troubles du sommeil chez les enfants et adolescents porteurs d'un syndrome de Down*. Journal de la Trisomie 21, 14: 10-15, 2005.
- De la Calzada MD, Giménez, Corretger JM, Moya JM, Queralt A. *Encuesta sobre trastornos del sueño en niños y adolescentes con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 9: 7-11, 2005.

## Neurología Adultos

- Estudio para comparar las primeras visitas con las visitas de seguimiento. Interés en observar la evolución de los diferentes problemas neurológicos, de los diagnósticos y de los tratamientos. Investigador principal: Dr. J. Roquer, neurólogo del CMD.
- Roquer J. *Variante de Dandy-Walker asociado a síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 7: 6-9, 2003.
- Efectos Cognitivos y de Comportamiento en Adultos con Demencia y SD tratados con Donepezilo. Investigador principal: Dra. M. Boada, junto con el equipo de la Fundación ACE y en colaboración con el CMD de la Fundación Catalana Síndrome de Down.
- Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz I, Badenas-Homiar S, Buendía-Torras M, Tarraga-Mestre L. *Clinical-Therapeutic study of dementia in people with Down syndrome and the effectiveness of donepezil in this population*. Neurology, 1-15; 41 (3): 129-36, 2005. Spanish.
- Castañé M, Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz. *Eye conditions as features of Down syndrome in patients over 40 years of age*. Neurology, 1-15; 39 (11): 1017-21, 2004. Spanish.

- Castañé M, Boada M, Hernández I. *Estudio de la calidad visual de la calidad visual en adultos con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 8: 2-7, 2004.
- Simó, García JR, Hernández I, Escanilla A, Boada M, Lomeña F. *Estudio del metabolismo cerebral de glucosa mediante tomografía por emisión de positrones (PET) en pacientes con la síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 8: 23-28, 2004.
- Castañé M, Boada M, Hernández I. *Étude sur la qualité de la vue chez les adultes porteurs d'un syndrome de Down*. Journal de la Trisomie 21, 14: 16-21, 2005.

## Endocrinología

- Estudio de los motivos de consulta más frecuentes y relación con los diferentes grupos de edad y sexo. Valoración de los tratamientos más utilizados y evolución de los pacientes. Investigador principal: Dr. A. Goday, endocrinólogo del CMD.
- Chillarón A, Goday M, Carrera JA, Flores J, Puig J, Cano JF. *Trastornos tiroideos en el síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 93: 34-39, 2005.

## Medicina Interna

- Estudio de las patologías principales de los pacientes adultos y su media de edad. Se observan las diferencias entre sexos y su evolución. Investigador principal: Dr. A. Garnacho, internista del CMD.

## Oftalmología infantil

- Estudio y evaluación de las características de la ametropía y estrabismo en niños con SD. Investigador principal: Dra. A. Galán, oftalmólogo del CMD.
- Puig J, Estrella E, Galán A. *Desprendimiento de retina bilateral tras corrección de miopía magna con Lasik en un niño con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 6: 24-27, 2002.
- Puig J, Estrella E, Galán A. *Ametropía y estrabismo en el niño con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 6: 34-40, 2002.

## Otorrinolaringología

- Tamaño del Conducto Auditivo Externo en el SD. Relación con la Patología Auditiva en Niños y Adolescentes. Investigador principal: Dr. Juan Domènech, otorrinolaringólogo del CMD.
- Domenèch J, Carulla M. *Relación entre el tamaño del conducto auditivo externo y la permeabilidad de la trompa de Eustaquio en niños y adolescentes con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 7: 34-38, 2003.

## 1999

- La acalasia en el Síndrome de Down. Investigador principal: Dra. Zarate, del Hospital General de la Valle de Hebrón de Barcelona.
- Zarate N, Mearin, F, Hidalgo A, Malagelada JR. *Prospective evaluation of esophageal motor dysfunction in Down's syndrome*. Am J Gastroenterol, 6 (6): 1718-24, 2001.

- Zarate N, Mearin F, Gil-Vernet JM, Camarasa F, Malagelada JR. *Achalasia and Down's syndrome: coincidental association or something else?*. Am J Gastroenterol, 94 (6): 1718-24, 1999.
- Puigarnau R i Camarasa F. *Acalasia esofágica asociada a un síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 5: 7-9, 1998.
- Zarate N. *Intolerancia a la lactosa en un paciente con síndrome de Down*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down, núm.7: 25-27, 1999.
- Carnicer J, Farre C, Varea V, Vilar P, Moreno J, Artigas J. *Prevalence of coeliac disease in Down syndrome*. Eur J Gastroenterol Hepatol, 13 (3): 363-7, 2001.

## 1999-1994

La Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD) impulsó los 10 trabajos científicos siguientes, de los cuales 3 eran subproyectos (aprobados por el Comité Científico Asesor Externo que fue designado por la Fundación), financiados con las aportaciones económicas obtenidas gracias al Maratón de TV3 del año 1993:

- 1. “Estudios de la correlación genotipo-fenotipo en el SD y análisis genético de la región 21q11.2”.

A cargo de la Dra. Roser González-Duarte, del Grupo Genética Molecular del Departamento de Genética de la Universidad de Barcelona.

- Cervantes S, Saura CA, Pomares E, González-Duarte R, Marfany G. *Functional implications of the Presenilin Dimerization*. Journal of biological chemistry, vol. 279, núm. 35, 36519-36529, 2004.
- Sánchez-Font MF, Bosch-Comas, González-Duarte R, Marfany G. *Overexpression of FABP7 in Down syndrome fetal brains is associated with PKNOX1 gene-dosage imbalance*. Nucleic Acids Research, volum 31, núm. 11: 2679-2777, 2003.
- Valero R, Marfany G, Gil R, Ibáñez A, López-Pajares I, Prieto F, Rullán G, Sarret E, González-Duarte R. *Molecular characterization of partial chromosome 21 aneuploidies by fluorescent PCR*. Journal of Medical Genetics 36: 694-699, 1999.
- Valero R, Marfany G, González-Angulo O, González-González G, Puelles L, González-Duarte R. *USP25, a new gene encoding a deubiquitinating enzyme is located in the gene-poor region 21q11.2*. Genomics 62: 395-405, 1999 -Este gen figura en el mapa del cromosoma 21 recientemente publicado-; Nature 405: 311319, 2000.

- 2. “Investigación genética del SD: creación de un banco de ADN, correlación genotipo-fenotipo, estudio de los mecanismos y susceptibilidad de no-disyunción cromosómica”

A cargo de la Dra. F. Ballesta Martínez, del Servicio de Genética del Hospital Clínico y Provincial de Barcelona.

- Ballesta F, Queralt R, Carrió R, Arroyo S, Oliva R. *Cytogenetic and molecular analysis in a family with balanced and unbalanced translocation*, Genetics Service.
- Ballesta F, Queralt R, Gómez D, Solsona E, Guitart M, Ezquerra M, Moreno J, Oliva R. *Parental origin and meiotic stage of non-disjunction in 139 cases of trisomy 21*. Ann Génét 42: 11-15, 1999.
- Ballesta F, Queralt R, Ballesta F. *El síndrome de Down. Historia y evolución*. En: Síndrome de Down. La relación con el otro en la construcción de la identidad. Resumen de las ponencias de las V Jornadas

Internacionales sobre el síndrome de Down, Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 1995, p. 353-364.

- Ezquerra M, Ballesta F, Queralt R, Aledo R, Gómez D, Guitart M, Egozcue J, Ascaso C, Oliva R. *Apolipoprotein E e4 alleles and meiotic origin of non-disjunction in Down syndrome children and in their corresponding fathers and mothers.* Neurosci Lett, 248, 1-4, 1998.
- Nadal M, Milá M, Pritchard M, Mur A, Pujals J, Blouin JL, Antonoukarakis SE, Ballesta F, Estivill X. *Yac and cosmid FISH mapping of an unbalanced chromosomal translocation causing partial trisomy 21 and Down syndrome.* Hum Gene, 98:460-466, 1996.
- Soler A, Margarit E, Queralt R, Carrió A, Costa D, Gómez F, Ballesta F. *Paternal isodisomy 13 in a normal newborn infant after trisomy rescued by prenatal diagnosis.* A J Med Genet, 90:291-293, 2000.
- Soler A, Margarit E, Carrió A, Costa D, Queralt R, Ballesta F. *Trisomy/tetrasomy 21 mosaicism in CVS: interpretation of cytogenetic discrepancies between placental and fetal chromosome complements.* J Med Gene, 36:333-334, 1999.

## “ORIGEN, MECANISMOS Y DETECCIÓN PRECONCEPCIONAL DE LA NO-DISYUNCIÓN EN EL SD”

A cargo del Dr. J. Egozcue Cuixart, del Hospital de Sabadell y la Universidad Autónoma de Barcelona.

### Dividido en 4 proyectos:

- 3. "Origen de la no-disyunción del cromosoma 21 en una población con elevada prevalencia de SD".

A cargo de la Dra. Míriam Guitart Feliubadaló, del Consorcio Hospitalario “Parc Taulí” de Sabadell.

- Ballesta F, Queralt R, Gómez D, Solsona E, Guitart M, Ezquerra M, Moreno J, Oliva R. *Parental origin and meiotic stage of non-disjunction in 139 cases of trisomy 21.* Ann.Genet. 42: 11-15, 1999.
- Blanco J, Gabau E, Gómez D, Baena N, Guitart M, Egozcue J, Vidal F. *Chromosome 21 disomy in the spermatozoa of the fathers of children with trisomy 21, in a population with a high prevalence of Down syndrome: Increased incidence in cases of paternal origin.* Am.J. Hum. Genet. 63: 1067-1072, 1998.
- Egozcue J, Guitart M, Vidal F, Baena N, Blanco J, Gabau E, Català V, Gómez D, Santaló J, Solsona E, Caballín MR. *Origen de la no disyunción del cromosoma 21 en una población con elevada prevalencia del síndrome de Down.* Revista Síndrome de Down, Vol 13, Supl.: 6, Marzo 1996.
- Egozcue J, Guitart M, Vidal F, Baena N, Blanco J, Gabau E, Català V, Gómez D, Santaló J, Solsona E, Caballín MR. *Origen de la no disyunción del cromosoma 21 en una población con elevada prevalencia del síndrome de Down.* En: Flórez J, Troncoso MV, Diersen M. Síndrome de Down. Biología, desarrollo y educación. Barcelona: Masson, 1997, p. 35-42.
- Ezquerra M, Ballesta F, Queralt R, Aledo R, Gómez D, Guitart M, Egozcue J, Ascaso C, Oliva R. *Apolipoprotein E e4 alleles and meiotic origin of non-disjunction in Down syndrome children and in their corresponding fathers and mothers.* Neuroscience Letters 246: 1-4, 1998.
- Gómez D, Solsona E, Guitart M, Baena N, Gabau E, Egozcue J, Caballín MR. *Origin of trisomy 21 in Down syndrome cases from a spanish population registry.* Ann.Genet. 43: 23-28, 2000.

- 4. "Análisis de la frecuencia de no-disyunción del cromosoma 21 en espermatozoides humanos mediante hibridación in situ".

A cargo de la Dra. Francesca Vidal Domínguez, Facultad de Ciencias de la Universidad Autónoma de Barcelona.

- Vidal F, Blanco J y Egozcue J. *Detección de aneuploidías en espermatozoides humanos*. *Progresos en Diagnóstico Prenatal*, 7: 472-474, 1995.
- Vidal F, Blanco J, Egozcue J. *No-disyunción y estudio de gametos*. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, 1: 8, 1997.
- Blanco J, Egozcue J and Vidal F. *Incidence of chromosome 21 disomy in human spermatozoa as determined by fluorescent in-situ hybridization*. *Human genetics*, 11: 722-726, 1996.
- Blanco J, Egozcue J and Vidal F. *Increased Incidence of disomic sperm nuclei in a 47, XYY male assessed by fluorescent in situ hybridization (FISH)*. *Human Genetics*, 99: 413-416, 1997.
- Colls P, Blanco J, Martínez-Pasarell O, Egozcue J, Vidal F, Guitart M and Templado C. *2 Chromosome segregation in a man heterozygous for a pericentric inversion, inv(9), analyzed by using karyotyping and two-color fluorescence in situ hybridization on sperm nuclei*. *Human Genetics*, 99: 761-765, 1997.
- Blanco J, Colls P, Templado C, Egozcue J, Vidal F. *Structural abnormalities and lack of an interchromosomal effect for chromosome 21: a FISH study in spermatozoa*. *Cytogenetics and Cell Genetics* 77 (suppl. 1): 10, 1997.
- Blanco J, Egozcue J, Clusellas N, Vidal F. *FISH in sperm heads allow the analysis of the chromosome segregation and interchromosomal effects in carriers of structural reorganizations. Results in a translocation carrier t(5;8)(q33;q13)*. *Cytogenetics and Cell Genetics* 83: 275-280, 1998.
- Blanco J, Egozcue J, Vidal F. *Incidence of chromosome 21 disomy in human spermatozoa as determined by fluorescent in-situ hybridization*. *Human Reproduction* 11: 722-726, 1996.
- Blanco J, Egozcue J, Vidal F. *Non-disjunction of chromosome 21 in human spermatozoa: a FISH study in a high risk population*. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics* 14 (8): 426, 1997.
- Blanco J, Gabau E, Gómez D, Baena N, Guitart M, Egozcue J, Vidal F. *Chromosome 21 disomy in the spermatozoa of the fathers of children with trisomy 21 in a population with a high prevalence of Downs syndrome. Increased incidence in cases of paternal origin*. *American Journal of Human Genetics* 63: 1067-1072, 1998.
- Blanco J, Rubio MC, Simón C, Egozcue J, Vidal F. *A fluorescent in-situ hybridization study of the spermatogenic process and sperm production in a 47,XYY and a 47,XXY/46, XY infertile males: implications for ICSI*. *Human Reproduction* 11: 159-160, 1996.
- Blanco J, Egozcue J and Vidal F. *Incidence of chromosome 21 disomy in human spermatozoa as determined by fluorescent in-situ hybridization*. *Human genetics*, 11: 722-726, 1996.
- Blanco J, Simón C, Rubio C, Egozcue J, Vidal F. *Incidence of disomic sperm nuclei in a 47, XYY male assessed by fluorescent in-situ hybridization (FISH)*. *European Journal of Human Genetics* 4 (suppl 1): 40, 1996.
- Egozcue J, Blanco J, Vidal F. *Chromosome studies in human sperm nuclei using fluorescence in situ hybridization (FISH)*. *Human Reproduction Update* 3: 441-452, 1997.
- Valero R, Bayés M, Francisca Sánchez-Font, González-Ángulo O, González-Duarte R, Marfany G. *Characterization of alternatively spliced products and tissue-specific isoforms of USP28 and USP25*. *Genomebiology*, 2001.
- Vidal F, Blanco J, Egozcue J. *Nondisjunction gamete studies*. *Cytogenetics and Cell Genetics* 77 (suppl. 1): 4, 1997.
- Vidal F, Fugger EF, Blanco J, Keyvanfar K, Català V, Norton M, Hazelrigg WB, Black SH, Levinson G, Egozcue J, Schulman JD. *Efficiency of microsort flow cytometry for producing sperm populations enriched in X or Y chromosome haplotypes: a blind trial assessed by double and triple colour FISH*. *Human Reproduction* 13: 308-312, 1998.
- Vidal M, Blanco J, Egozcue J. *Detección de aneuploidías en espermatozoides humanos*. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 7: 472-474, 1995.

- 5. "Estudio del mecanismo de no-disyunción en células somáticas mediante hibridación in situ".

A cargo de la Dra. M. Dolors Coll Sandiumenge, Facultad de Ciencias de la Universidad Autónoma de Barcelona.

- Arenas C, Escudero T, Mestres F, Coll MD and Cuadras CM. *Cacromos: A computer program to reconstruct the position of chromosomes on the metaphase plate*. Hereditas 132: 157-159, 2000.
- Escudero T, Arenas C, Fuster C, Coll MD, Cuadras CM, Egozcue J. *Distribution of human chromosomes in lymphocyte metaphases from Down Syndrome patients treated with colcemid: a multidimensional scaling approach*. Second European Cytogenetics Conference Cytogenetic and Cell Genetics 85:111 suppl. 1-2, 1999.
- Escudero T, Coll MD, Fuster C, and Egozcue J. *Chromatic segregation analysis in native human lymphocyte anaphases using sequential fluorescence in situ hybridization*, Cytotechnology 39:m171-175, 2002.
- Sánchez-Font MF, Sebastián J, Sanfeliu C, Cristófol R, Marfany G, González-Duarte R. *Peroxiredoxin 2 (PRDX2), an antioxidant enzyme, is undexpressed in Down in Down Syndrome fetal brains*. CMLS, Cell, 2003.
- Escudero T, Fuster C, Coll MD, Egozcue J. *Chromosome segregation in lymphocytes from a patient with Down syndrome*. International Conference on Chromosome 21 and medical research on Down Syndrome. Cytogenetics and Cell Genetics 77:8 suppl.1, 1997.
- Escudero T, Fuster C, Coll MD, Egozcue J. *Cytogenetic analysis using simultaneous and sequential fluorescence in situ hybridization*. Cancer Genetics and Cytogenetics 100:111-113, 1998.
- Escudero T, Fuster C, Coll MD, Egozcue J. *Sequential FISH analysis*. 12th International Chromosome Conference Chromosome Research 3:112-113 suppl.1, 1995.

- 6. “Diagnóstico preconcepcional del SD en oocitos humanos mediante análisis citogenético molecular del primer corpúsculo polar”.

A cargo de la Dra. Joaquina Navarro Ferreté, Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Barcelona.

- Fuentes JJ, Pucharcós C, Pritchard M, Estivill X. *Alu-splice PCR: a simple method to isolate exon-containing fragments from cloned human genomic DNA*. Human Genetics, 101:346-350, 1997.
- Durban M, Benet J, Pujol A, Egozcue J and Navarro J. Abstract form of *Fish analysis of first polar body and metaphase II chromosome complements from fresh and unfertilised mature human oocytes*, (Vienna, July 3-6, 1999), 2<sup>nd</sup> European Cytogenetic Conference.
- Durban M, Benet J, Egozcue J and Navarro J. *Diagnóstico preconcepcional*. Revista Iberoamericana de Fertilidad, 16:93-97, 1999.
- Durban M, Benet J, Sarquella J, Laiz A, Marina S, Gely JM, Egozcue J and Navarro J. *Abstract form 15th Annual Meeting of the European Society of Human Reproduction & Embryology and Annual Meeting of the Fédération Française pour l'Etude de la Reproduction*. Tours France, 27 to 30 June 1999.
- Durban M, Benet J, Sarquella J, Egozcue J and Navarro J. *Chromosome studies in first polar bodies from hamsters and human oocytes*. Hum Reprod, volum 13, núm.3: 583-587, 1998.
- Durban M, Benet J, Boada M, Fernández E, Calafell JM, Laila JM, Sánchez-García JM, Pujol A, Egozcue J and Navarro J. *PGD in female carriers of balanced Robertsonian and reciprocal translocations by first polar body analysis*, Human Reproduction, volum 7, núm.6: 591-602, 2001.
- Nadal M, Moreno S, Pritchard M, Preciado MA, Estivill X, Ramos-Arroyo MA. *Down syndrome: characterisation of a case with partial trisomy of chromosome 21 owing to a paternal balanced translocation (15;21)(q26;q22.1) by FISH*. Journal of Medical Genetics, 34:50-54, 1997.
- Pujol A, Boiso I, Benet J, Veiga A, Durban M, Campillo M, Egozcue J, Navarro J. *Analysis of nine chromosome probes in first polar bodies and metaphase II oocytes for the detection of aneuploidies*. European Journal of Human Genetics, 11: 325-336, 2003.
- Pujol A, Durban M, Benet J, Boiso I, Calafell JM, Egozcue J, Navarro J. *Multiple aneuploidies in the oocytes of balanced translocation carriers: a preimplantation genetic diagnosis study using first polar body*. Reproduction, 126: 701-711, 2003.

- 7. "Análisis genético y molecular del SD: identificación de los genes de la región cromosómica 21q.2-q22.3".

A cargo del Dr. X. Estivill Pallejà, de la Unidad de Neuropatología del Hospital Príncipes de España de la Ciudad Sanitaria de Bellvitge.

- Alfataj X, Dierssen, C Baamonde, Marti E, Visa J, Guimerà J, Oset M, González JR, Florez J, Fillat C, Estivill X. *Neurodevelopmental delay, motor abnormalities and cognitive deficits in transgenic mice overexpressing Dyrk1A (minibrain), a murine model of Down's syndrome*. Human molecular Genetics 10:1915-1923, 2001.
- Bosch A, Guimerà J, Graw S, Gardiner K, Chumakov I, Patterson D, Estivill X. *Integration of 30 CA-Repeat Markers into the Cytogenetic, Genetic and YAC Maps of Human Chromosome 21*. European Journal Human Genetics, 4:135-142, 1996.
- Bosch A, Guimerà J, Patterson D, Estivill X. *Characterisation of three microsatellite polymorphisms (D21S1262, D21S1419 and D21S1421) from band 21q22.1*. Human Genetics 95:596-598, 1995.
- Bosch A, Guimerà J, Pereira de Souza, Estivill X. *The Eurogem Map of Human Chromosome 21*. European Journal of Human Genetics 2:244-245, 1994.
- Bosch A, Guimerà J, Wiemann S, Ansorge W, Patterson D, Estivill X. *Identification of two highly polymorphic CA-repeats (D21S224 and D21S1261) on Human Chromosome 21q22.3*. Human Genetics 95:367-369(1995).
- Bosch A, Pritchard MA, Guimerà J, Fuentes JJ, Estivill X. *Avances en la genética del síndrome de Down*. En: Síndrome de Down. La relación con el otro en la construcción de la identidad. Resumen de las ponencias de las V Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down. Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 1995, p. 367-370.
- Bosch A, Wiemann S, Ansorge W, Patterson D, Estivill X. *Three CA/GT repeat polymorphisms from loci D21S1414 and D21S1234 on Human Chromosome 21*. Human Genetics 93:359-360, 1994.
- Bosch A, Wiemann S, Guimerà J, Ansorge W, Patterson D, Estivill X. *Five New microsatellite polymorphisms at the q21 region of human Chromosome 21*. Human Genetics 95:119-122, 1995.
- Casas C, Martínez S, Pritchard MA, Fuentes JJ, Nadal M, Guimerà J, Arbones M, Flórez J, Soriano E, Estivill X, Alcántara S. *A novel endogenous inhibitor of calcineurin signaling, is expressed in the primitive ventricle of the Heart and during neurogenesis*. Mechanisms of Development 101: 289-292, 2001.
- Dierssen M, Fillat C, Crnic L, Arbonès ML, Flórez J, Estivill X. *Murine models of Down syndrome*. Physiology and Behaviour 73:859-871, 2001.
- Dierssen M, Fillat C, Pritchard M, Arbonés M, Aran JM, Flórez J, Estivill X. *Generación y caracterización de modelos del síndrome de Down en el ratón*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down, 7: 18-24, 1999.
- Dierssen M, Martí E, Pucharcos C, Fotaki V, Alfataj X, Casas C, Solans A, Arbonès ML, Fillat C, Estivill X. *Functional genomics of Down syndrome: a multidisciplinary approach*. Journal Neural Transm Suppl 61:131-148, 2001.
- Dierssen M, Pritchard M, Fillat C, Arbonés M, Aran J, Flórez J, Estivill X. *Modelling Down syndrome in mice*. In: W. Crusio, T Gerlai (eds). Molecular-Genetic Techniques for Brain and Behavior Research. Amsterdam: Elsevier Science, 13:895-913, 1999.
- Dierssen M, Fotaki V, Martínez de Lagran, Gratacós M, Arbonès ML, Fillat C, Estivill X. *Neurobehavioral development of two mouse lines commonly used in transgenic studies*. Pharmacology Biochemistry and Behaviour. Elsevier Science 73: 19-25, 2002.
- Estivill X, Arbonès ML, de la Luna S, Fuentes JJ, Fillat C, Guimerà J, Aran, JM, Pérez-Riba, Pritchard M, Dierssen M. *Diseción Molecular del cromosoma 21 y modelos murinos del síndrome de Down*. Progresos en Diagnóstico Prenatal 11: 162-166, 1999.
- Estivill X. *Estudio de los genes del cromosoma 21: un camino hacia el síndrome de Down*. Revista Síndrome de Down 13:35-36, 1996.
- Estivill X, Fuentes JJ, Guimerà J, Nadal M, Milà M, Ballesta F, Aledo R, Solans A, Domènech A, Casas K, Pucharcós C, Puig A, Planas AM, Ferrer I, Fillat C, Pérez-Riba M, Dierssen M, Flórez J,

- Pritchard M. *Diseción molecular del cromosoma 21 humano y del síndrome de Down*. En: J. Flórez (ed). *Síndrome de Down: Biología, desarrollo y educación*. Barcelona: Masson, 1996, p. 13-23.
- Fuentes JJ, Genescà L, Kingsbury TJ, Cunningham KW, Pérez-Riba M, Estivill X, de la Luna S. *DSCR1, overexpressed in Down syndrome, is an inhibitor of calcineurin-mediated signalling pathways*. Human Molecular Genetics 9: 1681-1690, 2000.
  - Fuentes JJ, Pritchard M, Pucharcós C, Planas AM, Bosch A, Ferrer I, Estivill X. *A new human gene from the Down Syndrome critical region encodes a proline-rich protein highly expressed in fetal brain and heart*. Human Molecular Genetics 4:1935-1944, 1995.
  - Fuentes JJ, Pritchard M, Estivill C. *Genomic Organization, Alternative Splicing, and Expression Patterns of the DSCR1 (Down Syndrome Candidate Region 1) Gene*. Genomics 44:358-361, 1997.
  - Fuentes JJ, Pritchard M, Pucharcós C, Planas AM, Ferrer I, Fillat C, Pérez-Riba M, Estivill X. *Gen DSCR1 en el síndrome de Down: identificación, expresión y modelo animal*. En: Flórez (ed). *Síndrome de Down: Biología, desarrollo y educación*. Barcelona: Masson, 1996, p. 25-33.
  - Fuentes JJ, Pucharcós C, Pritchard M, Estivill X. *Alu-splice PCR: a simple method to isolate exon-containing fragments from cloned human genomic DNA*. Human Genetics, 101:346-350, 1997.
  - Fuentes JJ, Pucharcós C, Pritchard M, Estivill X. *Alu Splice PCR: a simple method to isolate exon-containing fragments from cloned human genomic DNA*. Human Genetics 101: 346-350, 1997.
  - Guimerà J, Casas C, Estivill X, Pritchard M. *Human Minibrain Homologue (MNBH/DYRK1): Characterization, Alternative Splicing, Differential Tissue Expression, and Overexpression in Down Syndrome*. Genomics, 57:407-418, 1999.
  - Guimerà J, Casas C, Pucharcós C, Solans A, Domènech A, Planas AM, Ashley J, Lovett M, Estivill X, Pritchard MA. *A human homologue of Drosophila minibrain (MNB) is expressed in the neuronal regions affected in Down syndrome and maps to critical region*. Human Molecular Genetics 5: 1305-1310, 1996.
  - Guimerà J. *Investigación española sobre el síndrome de Down. El gen Minibrain en el cromosoma 21 y el síndrome de Down*. Revista Síndrome de Down 15:135-136, 1998.
  - Guimerà J, Pritchard M, Nadal M, Estivill X. *Minibrain (MNBH) is a single copy gene mapping to human chromosome 21q22.2*. Cytogenetics and Cell Genetics 77:182-184, 1997.
  - Guimerà J, Pucharcós C, Domènech A, Casas C, Solans A, Gallardo T, Ashley J, Lovett M, Estivill X, Pritchard M. *Cosmid Conting and Transcriptional Map of Three Regions of Human Chromosome 21q22: Identification of 37 Novel Transcripts by Direct Selection*. Genomics, 45:59-67, 1997.
  - Leder S, Weber Y, Alfataj X, Estivill X, Joost HG, Becker W. *Cloning and Characterisation of DYRK1B, A novel member of the DYRK family of Protein Kinases*. Biochemical and Biophysical Research Communications 254: 474-479, 1999.
  - Nadal M, Milà M, Pritchard M, Mur A, Pujals J, Blouin JL, Antonakarakis SE, Ballesta F, Estivill X. *YAC and cosmid FISH-mapping of an unbalanced chromosome translocation causing partial trisomy 21 and Down Syndrome*. Human Genetics, 98:460-466, 1996.
  - Nadal M, Moreno S, Pritchard M, Preciado MA, Estivill X, Ramos-Arroyo MA. *Down syndrome: characterisation of a case with partial trisomy of chromosome 21 owing to a paternal balanced translocation (15;21)(q26;q22.1) by FISH*. Journal of Medical Genetics, 34:50-54, 1997.
  - Nadal M., Vigo CG, Melaragno MI, Andrade JA, Alonso LG, Brunoni D, Pritchard, Estivill X. *Clinical and cytogenetic characterisation of a patient with Down syndrome due to a 21q22.1-qter duplication*. Journal of Medical Genetics 38:73-76, 2001.
  - Pucharcós C, Casas C, Nadal M, Estivill X, de la Luna S. *The human intersectin genes and their spliced variants are differentially expressed*. Biochimica et Biophysica Acta 31:1-11, 2001.
  - Pucharcós C, Estivill X, de la Luna S. *Intersectin 2, a new multimodular protein involved in clathrin-mediated endocytosis*. FEBS letters 1-9, 2002.
  - Pucharcós C, Fuentes JJ, Casas C, De la Luna S, Alcántara S, Arbonès ML, Soriano E, Estivill X, Pritchard M. *Alu-splice cloning of human Intersectin (ITSN), a putative multivalent binding protein expressed in proliferating and differentiating neurons and overexpressed in Down syndrome*. European Journal of Human Genetics, 7:704-712, 1999.
  - Solans A, Estivill X, de la Luna S. *Cloning and characterization of human FTCD on 21q22.3, a candidate gene for the glutamate formiminotransferase deficiency*. Cytogenetics and Cell Genetics 88:43-49, 2000.

- Wang SY, Cruts M, Del-Favero J, Zhang Y, Bosch A, Chen HM, Bennet L, Estivill X, Antonarakis S, Van Broeckhoven C. *A High resolution physical map of human chromosome 21p using yeast artificial chromosomes*. Genome research 9: 1059-1073, 1999.
- Wang SY, Cruts M, Del-Favero J, Zhang Y, Bosch A, Chen HM, Bennet L, Patterson D, Potier MC, Nizetic D, Estivill X, Antonarakis S, Kessling, Van Broeckhoven C. *A STS- based YAC contig map of human chromosome 21q ranging from the centromere to the rDNA gene cluster*. Genome research (under revision).

## “CONTRIBUCIÓN AL MAPA GÈNICO DEL CROMOSOMA 21 Y AL ESTUDIO DE LAS CORRELACIONES GENOTIPO-FENOTIPO EN EL SD”

A cargo del Dr. C. Mezquita Pla, del Grupo de Genética Molecular de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona.

### Dividido en dos proyectos:

- 8. "Contribución al mapa génico del cromosoma 21 en el SD".

A cargo del Dr. Rafael Oliva Virgili de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona.

- Egeo A, Mazzocco M, Arrigo P, Vidal-Taboada JM, Oliva R, Pirola B, Giglio S, Rasore-Quartino A, Scartezzini P. *Identification and characterization of a new human gene encoding a small protein with high homology to the proline-rich region of the SH3BGR gene*. Biochem Biophys Res Commun 247, 302-306 I.F. 3.312, 1998.
- Egeo A, Mazzocco M, Sotgia F, Arrigo P, Oliva R, Bergoñón S, Nizetic D, Rasore-Quartino A, Scartezzini P. *Identification and characterization of a new human cDNA from chromosome 21q22.3 encoding a basic nuclear protein*. Human Genetics 102, 289-293.I.F. 2.500, 1998.
- Ezquerra M, Ballesta F, Queralt R, Aledo R, Gómez D, M Guitart, Egozcue J, Ascaso C, Oliva R. *Apolipoprotein E e4 alleles and meiotic origin of non-disjunction in Down syndrome children and in their corresponding fathers and mothers*. Neuroscience Letters 248, 1-4. I.F. 2.645, 1998.
- Ramos CV, Vidal-Taboada J, Bergoñón S, Lu, Egeo A, Fisher, Scartezzini P, Oliva R. *Characterisation and expresión análisis of the WDR9 gene, located in the Down critical region-2 of the human chromosome 21*. Biochemical and Biophysica Acta 1577: 377-383, 2002.
- Vidal-Taboada J, Bergoñón S, Sánchez M, López-Acedo C, Groet J, Nizetic D, Egeo A, Scartezzini P, Katsanis N, Fisher EMC, Delabar JM, Oliva R. *High-resolution physical map and identification of transcribed sequences in the Down syndrome region-2*. Biochemical and Biophysical Research Communications 243, 572-578.I.F. 3.312, 1998.
- Vidal-Taboada J, Bergoñón S, Scartezzini P, Egeo A, Nizetic D, Oliva R. *High-resolution physical mapping and identification of potentially regulatory sequences of the human SH3BGR gene located in the Down syndrome chromosomal region*. Biochemical and Biophysical Research Communications 241, 321-326.I.F. 3.312, 1997.
- Vidal-Taboada J, Lu, Pique AM, Pons G, Gil J, Oliva R. *Down Síndrome Critical Region 2: Expresión during Mouse Development and in Human Cell Lines Indicates a Function Related to Cell Proliferation*. Biochemical and Biophysical Research Communications 272: 156-163, 2000.
- Vidal-Taboada JM, Sanz S, Egeo A, Scartezzini P, Oliva R. *Identification and characterization of a new gene from human chromosome 21 between markers D21S343 and D21S268 encoding a leucine rich protein*. Biochemical and Biophysical Research Communications 250, 547-554.I.F. 3.312, 1998.

- 9. “Contribución al estudio de las correlaciones genotipo-fenotipo en el SD”.

A cargo del Dr. Cristóbal Mezquita Pla, de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona.

- Mezquita J, Pau M, and Mezquita C. *Heat shock Inducible Polyubiquitin Gene Ubl Undergoes Alternative Initiation and Alternative Splicing in Mature Chicken Testes*. Molecular Genetics Reproduction and Development 46: 471-475, 1997.
- Mezquita J, Pau M, Mezquita C. *Characterisation and expression of two chicken cDNAs encoding ubiquitin fused to ribosomal proteins of 52 and 80 aminoacids*. Gene, an international Journal on genes and genomes 195: 313-319, 1997.
- Macip S, Mezquita C, Mezquita J. *Alternative transcriptional initiation and alternative use of polyadnylation signals in the  $\alpha$ B-crystallin gene expressed in different chicken tissues*. Gene, an international Journal on genes and genomes 187: 253-257, 1997.
- Vilagrasa X, Mezquita C, Mezquita J. *Differential Expression of Bcl-2 and Bcl-x During Spermatogenesis*. Molecular Reproduction and Development 47: 26-29, 1997.

- 10. “Estudio de la correlación fenotipo-genotipo de la población con SD atendida en la Fundació Catalana Síndrome de Down”.

A cargo del Dr. A. Serés Santamaría, de Prenatal Genetics, S.L.

- Pastor MC, Sierra C, Doladé M, Navarro E, Brandi N, Cabré E, Mira A, Serés A. *Antioxidant enzymes and fatty acid status in erythrocytes of Down síndrome*. Clinical Chemistry, 44: 924-929, 1998.
- Pastor MC, Sierra C, Doladé M, Navarro E, Brandi N, Cabré E, Mira A, Serés A. *Antioxidant enzymes and fatty acid status in erythrocytes of Down síndrome*. Clinical Chemistry, 44: 924-929, 1998.
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger J M<sup>a</sup>. *Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD (parte 2)*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 4:9-12, junio 1998.
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger J M<sup>a</sup>. *Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD (parte 1)*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 3: 9-11, marzo 1998.
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger J M<sup>a</sup>. *Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 4, junio 1998 (Abstract).
- Serés A. *Nuevas técnicas diagnósticas (hibridación in situ)*. Síndrome de Down: artículos y resúmenes científicos, 27: 2-7, 1996.
- Serés A, Garnacho A. *Estudio descriptivo de los aspectos médicos de los adultos con Síndrome de Down*. Síndrome de Down: artículos y resúmenes científicos, 19: 3-5, 1994.
- Serés A, Triviño E, Jiménez C, Corretger JM. *Trisomía parcial del cromosoma 21 diagnosticada mediante hibridación in situ (FISH)*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 6: 6-9, 1999.
- Pastor MC, Sierra Cristina, Doladé M, Navarro E, Brandi N, Cabré E, Mira A, Serés A. *Antioxidant enzymes and fatty acid status in erythrocytes of Down syndrome patients*. Clinical Chemistry, 44:5, 924-929, 1998.

## 1993

- Estudio genético con nuevas técnicas diagnósticas. Investigador principal: Dr. Serés, genetista del CMD. Estudio comparativo de las técnicas de diagnóstico del síndrome de Down (SD), on se valora la técnica de hibridación “in situ” (FISH) con la citogenética habitual. Este estudio,

diseñado desde el Centro Médico Down (CMD), se propone establecer el valor real de cada una de estas técnicas diagnósticas y su aplicación clínica.

- Serés-Santamaria A, Catala V, Cuatrecasas E, Villanueva R. *Flourescent in-situ hybridisation and Down's síndrome*. Lancet, (8859):1544, 1993.
- Dierssen M, Fillat C, Pritchard M, Arbonès, Aran JM, Flórez J y Estivill X. *Generación y caracterización de modelos del síndrome de Down en el ratón*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 7: 18-24, 1999.
- Serés A, Triviño E, Gímenez y Corretger JM. *Trisomía parcial del cromosoma 21 diagnosticada mediante hibridación in situ (FISH)*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 6: 6-9, 1999.
- M. Nadal, Estivill X. *Correlaciones genotipo-fenotipo en casos de síndrome de Down con trisomía parcial del cromosoma 21*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 2: 19-24, 2001.
- Dierssen M y otros. *Alteraciones de la micro arquitectura de la corteza cerebral en el ratón Ts65Dn, un modelo murino de la síndrome de Down: efectos del enriquecimiento ambiental*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 7: 18-25, 2003.
  
- [Estudio neurológico de las alteraciones del sueño en las personas con SD](#). Se estudian todos aquellos casos que presentan trastornos del sueño. Se utilizan los métodos más recientes en este campo, tanto diagnósticos como terapéuticos. [Investigador principal: Dra. M. De la Cazada, del Hospital Universitario Valle de Hebrón, Barcelona](#).
  
- [Estudio de los parámetros de normalidad en los niños con SD visitados en el CMD](#). Los datos recopilados en los últimos años servirán para elaborar unas tablas de normalidad propias. [Investigador principal: X. Pastor, del Hospital Clínico de Barcelona](#)
  
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger JM. *Caso clínico: Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitadas en el CMD (parte I)*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 3: 9-11, 1997.
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger JM. *Caso clínico: Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitadas en el CMD (parte II)*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 4: 9-12, 1998.
- Corretger JM y otros. *Programa de salud de la Fundación Catalana Síndrome de Down para niños y adultos con síndrome de Down sin patologías asociadas*. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 1: 2-6, 2002.