

**RECERCA I DIVULGACIÓ****La teràpia gènica és factible en cèl·lules mare de pacients amb anèmia de Fanconi**

Un equip d'investigadors científics i clínics de la Xarxa Espanyola d'Investigació sobre anèmia de Fanconi, coordinats per la Divisió de Teràpies Innovadores del CIEMAT, demostra per primera vegada que la teràpia gènica en cèl·lules mare de pacients amb Anèmia de Fanconi és factible. El Dr. Surrallés, director del Servei de Genètica de Sant Pau ha participat en aquesta troballa, que ha estat publicada en la més prestigiosa revista d'Hematologia: *BLOOD*.

**Descobreixen una nova síndrome genètica que predisposa al càncer**

Una investigació liderada per Jordi Surrallés, director del Servei de Genètica de l'Hospital de Sant Pau ha identificat una nova síndrome genètica causada per mutacions en les dues còpies del gen *FANCM*, les anomenades mutacions bial·lèliques. Els resultats, publicats a *Genetics in Medicine* la revista oficial de l'*American College of Medical Genetics*, del grup *Nature*, suggereixen que aquestes mutacions predisposen a l'aparició precoç de tumors i de toxicitat a la quimioteràpia.

**El Servei de Neurologia publica al *Nature Genetics***

La Unitat de Memòria del Servei de Neurologia de Sant Pau ha publicat un article a la revista científica *Nature Genetics* sobre un estudi de malaltia d'Alzheimer amb el títol "Rare coding variants in *PLCG2*, *ABI3*, and *TREM2* implicate microglial-mediated innate immunity in Alzheimer's disease".

**Els Serveis d'Endocrinologia i Ginecologia i Obstetrícia publiquen al *Lancet***

S'ha publicat al *Lancet* l'estudi CONCEPTt, un assaig clínic aleatoritzat que ha avaluat la utilització d'un sensor de monitorització continua de glucosa en temps real per part de dones embarassades amb diabetis tipus 1.

La utilització del sensor va reduir els nadons de pes excessiu, els ingressos a cures intensives neonatals i les hipoglucèmies neonatals greus. També són destacables els resultats de l'Hospital de Sant Pau amb un 24% de nadons de pes excessiu (61% en la totalitat de l'estudi).

Hi han participat els Serveis d'Endocrinologia i Obstetrícia amb el suport dels Serveis de Bioquímica i Pediatria.

## **Memòria científica de l'IIB Sant Pau - 2016**

Ja es pot consultar la Memòria científica de l'IIB Sant Pau corresponent a l'any 2016 en la que es troba recollida l'activitat de l'Institut i les fites més importants aconseguides l'any passat. La trobareu al seu web.

## **Sant Pau publica al *European Journal of Vascular and Endovascular Surgery***

El Servei Mancomunitat d'Angiologia, Cirurgia Vasculat i Endovascular de Sant Pau - Dos de Maig ha publicat un article original a *l'European Journal of Vascular and Endovascular Surgery* que descriu l'aplicació d'un *software* desenvolupat originàriament en els àmbits de l'enginyeria i l'arquitectura per al càlcul de la resistència dels materials. Aquest *software* es basa en l'anàlisi per elements finits.

L'aplicació d'aquesta tecnologia en pacients amb aneurismes d'aorta abdominal podria ajudar en la valoració del risc de ruptura i obrir una nova via en la decisió de quins pacients i en quin moment s'han d'intervenir quirúrgicament.

## **Sant Pau publica al *Translational Research, The Journal of Laboratory and Clinical Medicine***

El Dr. Josep Julve, de l'IIB Sant Pau i el Dr. Francisco Blanco Vaca, director del Servei de Bioquímica de Sant Pau i IP del Grup de Bases metabòliques del risc cardiovascular de l'IIB són els principals signants d'un article publicat a la revista *Translational Research, The Journal of Laboratory and Clinical Medicine*.

L'article demostra una alteració important en l'excreció fecal de colesterol en un model de rosegadors de la família muridae de diabetis i obesitat extrema, deguda a una alteració de la senyalització que regula aquesta excreció i que està controlada per un factor

transcripcional regulable per lligants denominat LXR alfa que controla els transportadors enterohepàtics de colesterol ABCG5/G8.

## **Investigadors de l'Hospital de Sant Pau publiquen a la revista *Annals of Internal Medicine***

Investigadors dels Serveis de Cardiologia, Epidemiologia Clínica i Salut Pública, Anestesiologia i Bioquímica de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - IIB Sant Pau van participar en la publicació d'un article a la revista *Annals of Internal Medicine*. L'estudi, coordinat per la Universitat de McMaster (Canadà), forma part de la línia de recerca en medicina perioperatoria impulsada per investigadors d'aquests serveis. En aquest cas, el Dr. Jesús Álvarez, del Servei de Cardiologia, és un dels autors principals de la publicació, juntament amb un grup d'autors internacionals.

L'article descriu una anàlisi secundària de l'assaig clínic POISE-2, que va aleatoritzar a més de 10.000 pacients, amb risc cardiovascular de moderat a alt i que es van sotmetre a cirurgia no cardíaca, a rebre aspirina o placebo per prevenir episodis cardíacs adversos durant el postoperatori. Aquesta nova anàlisi avalua els beneficis i els riscos en els pacients amb antecedents d'angioplastia coronària.

En aquesta població, l'aspirina va reduir el risc del desenllaç principal (mort o infart de miocardi no fatal) i el d'infart de miocardi al cap de 30 dies. L'efecte sobre l'hemorràgia greu o amb risc vital va ser incert. Els autors conclouen que en pacients amb angioplastia coronària prèvia l'aspirina podria presentar més beneficis que riscos.

## **Sant Pau publica a la prestigiosa revista *Brain***

Metges i investigadors de l'Hospital de Sant Pau i de l'Institut d'Investigació Biomèdica de Sant Pau (IIB Sant Pau) apliquen per primera vegada una potent tècnica microscòpica per desvetllar com els agregats proteics es propaguen pel cervell en pacients amb demència.

En l'estudi publicat a la prestigiosa revista *Brain* i dirigit pel Dr. Albert Lleó, director de la Unitat de Memòria del Servei de Neurologia de l'Hospital de Sant Pau han col·laborat investigadors de l'Institut de Ciències Fotòniques de Catalunya (ICFO) i les Universitats de Harvard i Edimburg.