

Memoria de la actividad del Biobanco del
Hospital Infantil Sant Joan de Déu para la
investigación

2018

Índice

1. Descripción de la trayectoria del Biobanco durante el año 2018	3
2. Actividades de formación y difusión en relación con el biobanco	4
3. Grado de desarrollo e implantación de colecciones	6
4. Cesión de muestras por proyectos.....	9
5. Publicaciones realizadas con muestras cedidas por nuestro biobanco	11
6. Integración cooperativa.....	13

1. Descripción de la trayectoria del Biobanco durante el año 2018

Durante el año 2018 se ha mantenido la actividad de incorporación de muestras y la cesión de las mismas y se han incorporado las siguientes mejoras del plan estratégico:

Personal

Se ha nombrado una nueva directora científica del biobanco y se han contratado indefinidamente a los dos técnicos del biobanco. Además, se han mantenido los Comités Científico y Ético sin modificaciones.

Software

Se ha renovado el contrato de mantenimiento de la empresa Vitro. Con la nueva incorporación del delegado de protección de datos se ha pasado la auditoria de protección de datos.

Equipamiento

Se incorporado un equipo de contador de células automático para facilitar el recuento de células mononucleadas (PBMCs) y fibroblastos de varias colecciones.

Contamos con un tanque de nitrógeno líquido para 3000 muestras y un nuevo congelador de – 80 °C.

2. Actividades de formación y difusión en relación con el biobanco

Estancia en nuestro biobanco de personal especializado

- Estancia formativa de 3 meses de un técnico superior del Hospital Universitario Prácticas de laboratorio de grado superior de técnico de anatomía patológica (2 alumnos).

Estancias del personal de nuestro biobanco en otros centros de investigación

- Estancia formativa y curso realizado por un técnico del biobanco en el Institute de Myologie. Hospital La Pitié-Salpêtrière. París "Basic science to cutting-edge therapies, clinical and genetic approaches of muscle diseases". Junio 2018.
- Estancia en Myobank. Junio 2018.

Seminarios de investigación recibidos como formación

Sesiones formativas quincenales organizadas por la Fundación Sant Joan de Déu:

- 23/01/2018. Montserrat Gil Girbau. Investigadora del PSSJD. "La decisión de no iniciar un tratamiento farmacológico ¿Qué hay detrás de esta actitud?".
- 06/02/2018. Dr. Carles Escera, Catedràtic de Neurociència Cognitiva (IRSJD y Universitat de Barcelona). "Marcadors electrofisiològics cerebrals de funció cognitiva en neonatologia i neuropediatria".
- 20/02/2018. Laia Alsina, MD, PhD. Adjunta Secció Immunoal·lèrgia Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu. Ana Esteve-Solé MSc. Investigadora predoctoral. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu. " Sistema Immune Neonatal en salut i malaltia.
- 06/03/2018. Gaia Botteri, Investigadora predoctoral (FPI). Institut de Biomedicina (IBUB). Institut de Recerca Sant Joan de Déu. Nuevos mecanismos de resistencia a la insulina del músculo esquelético.
- 20/03/2018. Dra. Elisa Martí. CSIC Research Professor, Instituto de Biología Molecular de Barcelona, CSIC, Parc Científic de Barcelona. Molecular mechanisms underlying development of the nervous system in health and disease.
- 10/04/2018. Dra. Raquel Rabionet Janssen. Investigadora Postdoctoral Fundació Sant Joan de Déu - Professora Associada Universitat de Barcelona. Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD). "Aproximacions NGS en l'estudi de malalties complexes: estudi d'associació de variants rares en el trastorn obsessiu-compulsiu".
- 24/04/2018. Alba Tristan Noguero, Investigadora. Laboratorio de Metabolismo Sináptico, Institut de Recerca Sant Joan de Déu . "Deficiencia de la Tirosina Hidroxilasa: Estudios en pacientes y en un modelo celular"
- 08/05/2018. Dra. Ma. Àngels Jurado Professora Titular, Universitat de Barcelona. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Dra. Cristina Sanchez Castañeda, Investigadora Postdoctoral Universitat de Barcelona. "Entrenamiento de la función ejecutiva en la obesidad infantil: elección de comida, calidad de vida y conectividad cerebral"
- 22/05/2018. Janet Hoenicka, PhD. Investigadora Senior, Grupo de Neurogenética y Medicina Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, IRSJD. "ANKK1 y las bases moleculares de las adicciones: De la estructura cerebral vulnerable a los cambios inducidos"

- 19/06/2018. Dèlia Yubero Siles, PhD, Facultativa Servei Medicina Genètica i Molecular Hospital Sant Joan de Déu. IRSJD. “Secuenciación de nueva generación para el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias”
- 17/07/2018. Dr. Gorka Orive, Profesor Titular Universidad del País Vasco (UPV-EHU), CIBER-BBN, University Institute for Regenerative Medicine and Oral Implantology, BTI Biotechnology Institute. Vitoria-Gasteiz, España. “Avances en Medicina Regenerativa.

Formación académica y de investigación en nuestro biobanco

- Realización del Trabajo Fin de Grado en nuestro biobanco. Autor: Ronell Fernández Hernández con el título: “Integrity of muscle samples in a pediatric biobank: an experimental study”. 1 septiembre de 2018 - 11 de junio de 2019.

Asistencia y participación en congresos, jornadas y reuniones

- ISBER 2018 Regional Meeting & Exhibits. Biospecimen Research Symposium. Luxembourg. February 27-28, 2018.
- Jornada de divulgación: 1ª Jornada para familias de niños y adolescentes con Dermatomiositis Juvenil. Hospital SJD / Fundación SJD. Junio 2018.
- I Simposio de Bancos de Tejidos Neurológicos. Instituto de Neurociencias de Castilla y León (INCYL) de la Universidad de Salamanca. Salamanca. 27-28 septiembre de 2018.
- Conmemoración del 5º aniversario del Biobanco IDIBGI. Hospital de Santa Caterina de Salt (Girona). Octubre 2018.
- IX Congreso Nacional de Biobancos con el lema “Tejiendo redes para encontrar soluciones”. Oviedo. 7, 8 y 9 de noviembre de 2018.
- LXX Reunión Anual de la SEN. Sevilla 20-24 Noviembre 2018.

Difusión en medios de comunicación

- Mantenimiento activo de la red social LinkedIn.
<https://www.linkedin.com/company/11071072/admin/updates/>

3. Grado de desarrollo e implantación de colecciones

COLECCIÓN DE TEJIDOS NEUROLÓGICOS				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS EN EL 2018	OBSERVACIONES
C. JOU	ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	Sólidas congeladas, Sólidas fijadas, Suero, Plasma, ADN, Líquido cefalorraquídeo,	348	
	TRANSTORNOS DEL MOVIMIENTO	ADN, Plasma	23	
	ATAXIA DE FRIEDREICH	ADN, Suero	7	EL ORIGEN ES UN PROYECTO DE INVESTIGACIÓN
	FIBROBLASTOS DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	Cultivo de fibroblastos	51	
	INFARTO CEREBRAL NEONATAL	Plasma, ADN	61	
	METABOLOPATÍAS	Sólidas congeladas, LCR	6	
	S. RETT	Cultivo de fibroblastos	19	

COLECCIÓN CANCER DEL DESARROLLO				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS EN EL 2018	OBSERVACIONES
J. MORA	TUMORES PEDIÁTRICO	Sólidas congeladas, Sólidas fijadas, ADN, ARN	103	

COLECCIÓN DE ANATOMÍA PATOLÓGICA				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS EN EL 2018	OBSERVACIONES
T. RIBALTA/C. JOU	EXCEDENTE DE BLOQUES DE PARAFINA Y CONGELADOS DEL SERVICIO DE ANATOMÍA PATOLÓGICA	Sólidas congeladas, Sólidas fijadas	----	LOS CASOS SE VAN INCORPORANDO AL BIOBANCO A MEDIDA QUE SE CEDEN PARA INVESTIGACIÓN Y PREVIA CONSULTA CON EL CEIm

COLECCIÓN HEMATOLOGÍA				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS EN EL 2018	OBSERVACIONES
M.CAMOS	HEMATOLOGÍA ONCOLÓGICA	Suero, ADN, RNA	14	LOS TÉCNICOS DEL BIOBANCO GESTIONA SOLAMENTE LAS MUESTRAS DE SUERO. ES UNA COLECCIÓN DE GESTIÓN COMPARTIDA JUNTO CON EL SERVICIO DE HEMATOLOGÍA.
S. GASSIOT	HEMATOLOGÍA NO ONCOLÓGICA	Plasma (citrato), ADN	235	

COLECCIÓN DE MUESTRAS CONTROL				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS EN EL 2018	OBSERVACIONES
C. JOU	PACIENTES "SANOS" O CON PROCESOS ASISTENCIALES BANALES	Sólidas congeladas, Sólidas fijadas, Suero, Plasma, ADN, Líquido cefalorraquídeo, Cerebro,	91	

COLECCIÓN DE ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y AUTOINMUNES				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS EN EL 2018	OBSERVACIONES
A. NOGUERA	COLECCIÓN TUBERCULOSIS	Suero, ADN	142	
J. ANTON	COLECCIÓN DE ENFERMEDADES REUMÁTICAS	ADN, RNA, Suero, PBMCs, Sólidas congeladas, Líquido sinovial, Aspirado nasofaríngeo, pelo, uñas	195	
L. ALSINA	COLECCIÓN DE INMUNODEFICIENCIAS INFANTILES	ADN, RNA, Plasma, PBMCs	16	

COLECCIÓN DE ENFERMEDES ENDOCRINAS INFANTILES				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS EN EL 2018	OBSERVACIONES
M. RAMÓN	ENDOCRINO-OBESIDAD	ADN, Orina, Plasma	180	

COLECCIÓN DE ENFERMEDES MATERNO-FETAL				
RESPONSABLE	DIAGNÓSTICO	TIPO DE MUESTRAS	NÚMERO DE CASOS	OBSERVACIONES
M.D. GOMEZ	PATOLOGÍA FETALES	Sangre total, Suero, Plasma, Buffy coat y Orina, Líquido amniótico tanto maternas como fetales y neonatales	281	

4. Cesión de muestras por proyectos

	TITULO PROYECTO	No. casos. No. MUESTRAS / caso	No. casos. No. MUESTRAS / caso	No. casos. No. MUESTRAS / caso	No. casos. No. MUESTRAS / caso
1	Caracterización clínica y genética de pacientes con mioclonus-distonia en España y estudios de biomarcadores.	67 casos. 1 tubo DNA 200 µL/ caso	29 casos. 1 tubo plasma 200 µL/caso		
2	Inmunoterapia del glioma difuso de protuberancia (DIPG)	4 casos. 1 fragmento de tejido congelado/ caso			
3	Estudio para identificar posibles agentes etiológicos en la enfermedad de Kawasaki	11 casos. 2 tubos de aspirado nasofaríngeo/caso			
4	Determinantes genéticos del crecimiento prenatal y postnatal: asociación con marcadores precoces de riesgo cardiovascular y síndrome metabólico	19 casos. 1 tubo plasma 200µL/caso	19 casos. 1 tubo buffy coat/caso	19 casos. 1 tubo suero 200µL/caso	1 casos. 1 tubo orina 1000µL/caso
5	Estudio de la patogénesis del VHI en el tejido linfóide asociado a intestino	4 casos. 1 fragmento tejido sólido Congelado/caso			
6	Medición de la longitud telomérica en muestras clínicas pediátricas: desarrollo de nuevos biomarcadores para el cáncer infantil	200 casos. 1 tubo 2 mL/caso			
7	miRNAs as biomarkers and therapeutic targets for Dystrophinopathies	4 casos. 1 tubo suero 300 µL/caso			
8	Identificación de predictores de arritmias y muerte súbita en pacientes pediátricos afectados de enfermedades neuromusculares	4 casos. 1 tubo DNA 70 µL/caso			
9	Caracterización clínica y molecular del Síndrome de Rett: elucidar los casos no resueltos	6 casos. 1 tubo RNA 30 µL/caso	2 casos. 1 fragmento tejido sólido congelado		
10	Aplicación de la proteómica y biología de sistemas al estudio del matrisoma y miRNA en las distrofias musculares congénitas	2 casos. 1 tubo suero 300 µL	1 caso. 1 sección tejido sólido congelado		
11	Neurodegeneration with brain Iron Accumulation: clinical assessment and genetic characterization by means of spanish multi-centre research network	134 casos. 1 tubo DNA 100 µL/caso	75 casos. 1 tubo plasma 500 µL/caso		
12	Caracterización del perfil metabólico asociado a la obesidad infantil: identificación	163 casos. 1 tubo plasma 300 µL/caso			

	de nuevas dianas moleculares para el diseño de estrategias de prevención y tratamiento de la obesidad				
13	Grupo de Estudios Biológicos para la leucemia linfoblástica aguda (LLA) pediátrica: armonización y estandarización del diagnóstico y seguimiento de la enfermedad residual mínima y fomento de la investigación cooperativa	25 casos. 1 tubo DNA 200 μL/caso			
14	Implemento de la medicina personalizada basada en la genómica en enfermedades minoritarias neurológicas no diagnosticadas (MNoD).	3 caso. 1 fragmento tejido solido congelado/caso			
15	Secuenciación Ependimomas	9 casos. 1 tubo DNA 70 μL/caso	9 casos. 1 fragmento tejido solido congelado/caso	9 casos. 1 bloques tejido parafinado/caso	
16	Hacia la personalización de la profilaxis de la trombosis venosa profunda en pacientes pediátricos afectos de leucemia linfoblástica aguda: uso de test de generación de trombina.	3 casos. 1 tubo Plasma 300 μL/caso			

5. Publicaciones realizadas con nuestras cedidas por nuestro biobanco

Broadening the spectrum of neonatal hemochromatosis. Casas-Alba D, Clotet J, Inarejos EJ, Jou C, Fons C, Molera C. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2018 Jul 29:1-11.

X-linked adrenoleukodystrophy with an atypical radiological pattern. Ulate-Campos A, Petanas-Argemi J, Rebollo-Polo M, Jou C, Sierra C, Armstrong J, Fons-Estupina MC. *Rev Neurol.* 2018 Apr 1;66(7):237-240.

Sirolimus as an alternative treatment in patients with granulomatous-lymphocytic lung disease and humoral immunodeficiency with impaired regulatory T cells. Deyà-Martínez A, Esteve-Solé A, Vélez-Tirado N, Celis V, Costa J, Cols M, Jou C, Vlagea A, Plaza-Martin AM, Juan M, Alsina L. *Pediatr Allergy Immunol.* 2018 Jun;29(4):425-432.

Diffuse Leptomeningeal Glioneural Tumour Simulating Tuberculous Meningitis in a 13-Year-Old Girl. Guillén Quesada A, Puerta Roldán P, Morales la Madrid A, Suñol M, Jou C, Muchart Lopez J, Ferrer Rodriguez E. *Pediatr Neurosurg.* 2018;53(2):140-142.

A Novel Method for Rapid Molecular Subgrouping of Medulloblastoma. Gómez S, Garrido-García A, García-Gerique L, Lemos I, Suñol M, de Torres C, Kulis M4, Pérez-Jaume S, Carcaboso ÁM, Luu B, Kieran MW, Jabado N, Kozlenkov A, Dracheva S, Ramaswamy V, Hovestadt V, Johann P, Jones DTW, Pfister SM, Morales La Madrid A, Cruz O, Taylor MD, Martín-Subero JI, Mora J, Lavarino C. *Clin Cancer Res.* 2018 Mar 15;24(6):1355-1363.

Burkitt-like lymphoma with 11q aberration: a germinal center derived lymphoma genetically unrelated to Burkitt lymphoma. Gonzalez-Farre, Ramis-Zaldivar JE, Salmeron-Villalobos J, Balagué O, Celis V, Verdu-Amoros J, Nadeu F, Sábado C, Ferrández A, Garrido M, García-Bragado F, de la Maya MD, Vagace JM, Panizo CM, Astigarraga I, Andrés M, Jaffe ES, Campo E, Salaverria I. *Haematologica.* 2019 Feb 7. pii: haematol.2018.

Chemotherapy and terminal skeletal muscle differentiation in WT1-mutant Wilms tumors. Royer-Pokora B, Beier M, Brandt A, Duhme C, Busch M, de Torres C, Royer HD, Mora J. *Cancer Med.* 2018 Apr;7(4):1359-1368.

Gamma-aminobutyric acid levels in cerebrospinal fluid in neuropaediatric disorders. Cortès-Saladelafont E, Molero-Luis M, Cuadras D, Casado M, Armstrong-Morón J, Yubero D, Montoya J, Artuch R, García-Cazorla À; Institut De Recerca Sant Joan De Déu Working Group. *Dev Med Child Neurol.* 2018 Aug;60(8):780-792.

Lifestyle Intervention Decreases Urine Trimethylamine N-Oxide Levels in Prepubertal Children with Obesity. Leal-Witt MJ, Llobet M, Samino S, Castellano P, Cuadras D, Jimenez-Chillaron JC, Yanes O, Ramon-Krauel M, Lerin C. *Obesity (Silver Spring).* 2018 Oct;26(10):1603-1610.

Paediatric patients with acute leukaemia and KMT2A (MLL) rearrangement show a distinctive expression pattern of histone deacetylases. Vega-García N, Malatesta R, Estella C, Pérez-Jaume S, Esperanza-Cebollada E, Torredadell M, Català A, Gassiot S, Berruenco R, Ruiz-Llobet A, Alonso-Saladrigues A, Mesegué M, Pont-Martí S, Rives S, Camós M. *Br J Haematol.* 2018 Aug;182(4):542-553.

PLA2G6-associated neurodegeneration: New insights into brain abnormalities and disease progression. Darling A, Aguilera-Albesa S, Tello CA, Serrano M, Tomás M, Camino-León R, Fernández-Ramos J, Jiménez-Escrig A, Poó P, O'Callaghan M, Ortez C, Nascimento A, Fernández Mesaque RC, Madruga M, Arrabal L, Roldan S, Gómez-Martín H, Garrido C, Temudo T, Jou-Muñoz C, Muchart J, Huisman TAGM, Poretti A, Lupo V, Espinós C, Pérez-Dueñas B. *Parkinsonism Relat Disord.* 2019 Apr;61:179-186.

Premature placental aging in term small-for-gestational-age and growth-restricted fetuses. Paules C, Dantas AP, Miranda J, Crovetto F, Eixarch E, Rodríguez-Sureda V, Dominguez C, Casu G, Rovira C, Nadal A, Crispi F, Gratacós E. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019 May;53(5):615-622.

Retrospective natural history of thymidine kinase 2 deficiency. Garone C, Taylor RW, Nascimento A, Poulton J, Fratter C, Domínguez-González C, Evans JC, Loos M, Isohanni P, Suomalainen A, Ram D, Hughes MI, McFarland R, Barca E, Lopez Gomez C, Jayawant S, Thomas ND, Manzur AY, Kleinstauber K, Martin MA, Kerr T, Gorman GS, Sommerville EW, Chinnery PF, Hofer M, Karch C, Ralph J, Cámara Y, Madruga-Garrido M, Domínguez-Carral J, Ortez C, Emperador S, Montoya J, Chakrapani A, Kriger JF, Schoenaker R, Levin B, Thompson JLP, Long Y, Rahman S, Donati MA, DiMauro S, Hirano M. *J Med Genet.* 2018 Aug;55(8):515-521.

Untargeted metabolomics identifies a plasma sphingolipid-related signature associated with lifestyle intervention in prepubertal children with obesity. Leal-Witt MJ, Ramon-Krauel M, Samino S, Llobet M, Cuadras D, Jimenez-Chillaron JC, Yanes O, Lerin C. *Int J Obes (Lond).* 2018 Jan;42(1):72-78.

Use of procalcitonin in the diagnosis of tuberculosis in infants and preschool children. Velasco-Arnaiz E, Pérez E, Henares D, Fernández-López A, Valls A, Brotons P, Fortuny C, Noguera-Julian A. *Eur J Pediatr.* 2018 Sep;177(9):1377-1381.

6. Integración cooperativa

Participación del Biobanco en estructuras cooperativas:

- Miembro de la XBTC (Red de Bancos de Tumores de Cataluña) desde el año 2007.



- Miembro de la Plataforma de Biobancos desde 2014 y de la Red Nacional de Biobancos desde 2010.



- BCNatal. Cooperación entre el Biobanco del HSJD (BHISJDI) y el Biobanco de la Maternidad (H. CLINIC-IDIBAPS). Colección de muestras materno-fetales-neonatales armonizada y estandarizada en conjunto desde 2014.

Junio 2019

Biobanco del Hospital Infantil San Juan de Dios
para la Investigación

Hospital Sant Joan de Déu
Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat · Barcelona
T. 93 253 21 00
biobanc@sjdhospitalbarcelona.org

