


# Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties minoritàries

IN05/2010

 Generalitat de Catalunya  
**Departament de Salut**

 Agència d'Informació,  
Avaluació i Qualitat en Salut

L'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS) és una empresa pública, sense ànim de lucre, del Departament de Salut i adscrita al CatSalut, que va ser creada el juny de 2010. La seva missió és generar coneixement rellevant per contribuir a la millora de la qualitat, seguretat i sostenibilitat del sistema de salut, facilitant la presa de decisions als ciutadans, professionals, gestors i planificadors, a través dels àmbits d'actuació i organització de la integració dels sistemes i tecnologies de la informació i les comunicacions, i l'avaluació de les tecnologies, la recerca i la qualitat en l'àmbit de la salut. L'AIAQS és centre col·laborador de l'Organització Mundial de la Salut en avaluació de tecnologies sanitàries, membre fundador de la International Network of Agencies for Health Technology Assessment (INAHTA), membre corporatiu de la Health Technology Assessment International (HTAi), membre de la Guidelines International Network (G-I-N), membre del CIBER d'Epidemiologia i Salut Pública (CIBERESP) i grup de Recerca en Avaluació de Serveis i Resultats de Salut (RAR) reconegut per la Generalitat de Catalunya.

Les autores declaren no tenir cap conflicte d'interès en relació amb aquest document.

Es recomana que aquest document sigui citat de la manera següent: Solans M, Adam P, Marsal MN. Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties minoritàries. Barcelona: Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2010.

Les persones interessades en aquest document poden adreçar-se a:  
Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. Roc Boronat, 81-95 (segona planta). 08005 Barcelona  
Tel.: 93 551 3888 | Fax: 93 551 7510 | [direccio@aatrm.catsalut.cat](mailto:direccio@aatrm.catsalut.cat) | [www.aatrm.net](http://www.aatrm.net)

Edita: Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. 1a edició, octubre 2010, Barcelona  
Correcció: Rosa Farré (AIAQS)  
Disseny: Isabel Parada (AIAQS)  
Dipòsit legal: B.40007-2010

© Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut  
L'Agència té la propietat intel·lectual d'aquest document, el qual pot ser reproduït, distribuït i comunicat públicament, totalment o parcialment, per qualsevol mitjà, sempre que no se'n faci un ús comercial i se'n citi explícitament l'autoria i procedència.

# Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties minoritàries

Maite Solans  
Paula Adam  
M. Noël Marsal

## **AGRAÏMENTS**

---

Les autores agraeixen els comentaris de Joan MV Pons, del Departament de Salut, a una versió prèvia d'aquest document. No obstant això, la responsabilitat sobre el contingut recau únicament sobre les autores.

## ÍNDEX

---

|  |    |
|--|----|
| Resum.....   | 6  |
| English abstract.....  | 7  |
| Introducció.....   | 8  |
| Metodologia.....   | 9  |
| Selecció dels avaluadors .....   | 11 |
| Procés d'avaluació.....  | 17 |
| Resultats .....  | 20 |
| Valoració final.....   | 32 |
| Annexos .....  | 33 |
| Annex A. Projectes presentats i acceptats a la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries (n = 244).....                               | 33 |
| Annex B. Identifying reviewers within a specific subject area. Case study to select candidate reviewers in the field of rare diseases..... | 45 |
| Annex C. Guia per a l'avaluació dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries.....             | 47 |
| Annex D. Combinacions de les valoracions qualitatives dels projectes. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries.....                  | 52 |
| Annex E. Anàlisi estadística. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries .....   | 53 |
| Annex F. Projectes examinats pel comitè ad hoc (n = 92+4). Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries .....                            | 58 |
| Annex G. Esquema dels resultats del procés d'avaluació. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries .....                               | 62 |

## RESUM

---

Des de l'any 2001, l'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS, antiga AATRM) gestiona el procés d'avaluació dels projectes presentats a les convocatòries d'ajuts a la recerca de la Fundació La Marató de TV3. A més de garantir i facilitar l'avaluació dels projectes, les tasques que desenvolupa l'AIAQS tenen com a objectiu afavorir que aquest procés d'avaluació sigui suficientment rigorós en la seva valoració metodològica i flexible quant a la seva aplicació, a la vegada que transparent i obert als professionals i a la població, avalant la qualitat dels resultats obtinguts.

En el decurs de l'esmentat procés d'avaluació s'han seguit una sèrie d'etapes, d'acord amb una planificació prèvia, per tal de determinar la qualitat científica dels projectes que, en conjunt, presentessin un major rigor metodològic i que, alhora, fossin rellevants i aplicables dins del seu context. En aquesta edició sobre malalties minoritàries, es van presentar 288 projectes. Un comitè d'experts va rebutjar 44 projectes per no complir les bases de la convocatòria. Per tant, es varen acceptar 244 que, per àrea de recerca i segons la classificació dels mateixos investigadors, es distribueixen en 128 (52,5%) projectes de recerca bàsica, 53 (21,7%) de recerca clínica i 5 (2%) de recerca epidemiològica; la resta (58 projectes) són combinacions d'aquestes àrees de recerca. A més, 140 (57,4%) són projectes unitaris i 104 (42,6%) es presenten com a coordinats.

Un total de 134 experts internacionals van avaluar els projectes mitjançant un qüestionari estructurat en dos etapes, en primer lloc s'avaluava el projecte anonimitzat, en segon lloc el grup investigador i, finalment, acabava valorant cadascun dels projectes com a finançable, finançable amb reserves, dubtós o no finançable. Cada projecte va ser assignat a dos avaluadors en funció de les característiques de la recerca i de l'expertesa de l'avaluador. Els avaluadors van actuar de forma independent. Un grup de 8 avaluadors va formar part del comitè *ad hoc* que va dur a terme la darrera fase del procés d'avaluació.

El resultat de l'avaluació indica que, sobre la base de la qualitat metodològica i rellevància, dels 244 projectes acceptats a la convocatòria, 92 (+ 4 discordants) varen rebre una bona qualificació dels avaluadors. Aquesta selecció prèvia va ser la base que va examinar el comitè *ad hoc* (o panel) que va identificar 20 projectes prioritaris i, per tant, tributaris de finançament. La seva distribució, per àrea de recerca, és de 17 projectes de recerca bàsica, 1 de recerca epidemiològica, i 2 de combinacions de les diferents àrees. Quant a tipus de projecte, 7 són unitaris i 13 coordinats. Comparant amb els resultats de l'avaluació d'altres convocatòries, destaca el creixent nombre de projectes de recerca bàsica entre els prioritzats, així com també el creixent nombre de projectes coordinats, i una reducció del nombre total de projectes.

La valoració que els avaluadors membres del comitè *ad hoc* han fet del procés d'avaluació dels projectes presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3 sobre malalties minoritàries ha estat molt positiva. En general, van destacar la qualitat dels projectes presentats a la convocatòria, el bon nivell de participació i l'expertesa del conjunt d'avaluadors internacionals sobre el tema, els criteris de qualitat instaurats, i la transparència del mètode.

## ENGLISH ABSTRACT

---

Since 2001, the Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS, formerly CAHTA) has managed the process of evaluation of the research projects submitted to calls for research of La Marató de TV3 Foundation. Besides guaranteeing and facilitating the assessment of the projects, the AIAQS's aim is to make sure that this assessment process is sufficiently rigorous in its methodological assessment, and flexible in its application, and transparent and open to professionals and the population, to endorse the quality of the results.

This assessment process has gone through a series of planned stages to determine the scientific quality of the projects which overall presented the greatest methodological rigour and were also relevant and applicable in their context. In this edition on mental diseases, 288 projects were submitted. On the basis of this specific call requirements, committee of experts excluded 44 projects. Therefore, 244 projects were accepted and reviewed, which by area of research and according to the classification of the actual investigators, are distributed into 128 (52,5%) basic research projects, 53 (21,7%) clinical research and 5 (2%) epidemiological research, the rest (58 projects) are combinations of these research areas. Furthermore, 140 (52,4%) are individual projects and 104 (47,6%) are submitted as coordinated ones.

A total of 134 international reviewers evaluated the projects by means of a structured questionnaire in two stages. First, the anonymized project was assessed and second, the research team and finally each project had to be classified as recommended for funding, recommended with reservations, questionable or not recommended. Each project was assigned to two reviewers according to the characteristics of research and expertise of the reviewer. The reviewers acted independently. A group of 8 reviewers was part of the ad-hoc committee that carried out the last phase of the evaluation process.

The result of the evaluation indicates that, on the basis of methodological quality and relevance, of the 244 projects accepted and reviewed, 92 (+ 4 discordants) received a good assessment from the evaluators. This selection was the basis examined by an ad-hoc committee which identified 20 prioritized projects tributary of funding. Their distribution by area of research is 17 basic research projects, 1 epidemiological research, and 2 combination of the different areas. Seven of the projects are individual and 13, coordinated. Compared to other calls' results, there is an increasing number of projects of basic research, as well as coordinated projects and a reduction of the total number of projects.

The committee members' evaluation of the process of assessment of the projects submitted to the 2009 edition of La Marató de TV3 Foundation on rare diseases has been very positive. In general, they emphasized the quality of the projects submitted, the participation and expertise on the topic of the international reviewers, the quality criteria applied and the transparency of the review process.

## INTRODUCCIÓ

---

La Fundació La Marató de TV3 recapta anualment donacions econòmiques i les distribueix entre investigadors i/o centres que fan recerca sobre problemes de salut determinats en l'àmbit territorial que cobreix l'emissió de TV3. Des de la primera edició de La Marató de TV3 l'any 1992 fins a la present convocatòria objecte d'aquest document, els ciutadans han donat més de 80 milions d'euros per destinar-los a ajuts a la recerca biomèdica.

L'origen altruista de les donacions fa que el caràcter de les convocatòries de recerca de la Fundació La Marató de TV3 sigui diferent del que tenen les d'altres agències públiques que financen recerca. Aquest compromís amb la societat requereix que tant el procés d'avaluació dels projectes de recerca que es presenten com la gestió posterior dels ajuts concedits es duguin a terme amb un alt grau d'exigència.

Des de l'any 2001, l'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS, antiga AATRM) gestiona el procés d'avaluació dels projectes presentats a les convocatòries d'ajuts a la recerca de la Fundació La Marató de TV3. A més de garantir i facilitar l'avaluació dels projectes, les tasques que desenvolupa l'AIAQS tenen com a objectiu afavorir que aquest procés d'avaluació sigui suficientment rigorós en la seva valoració metodològica i flexible quant a la seva aplicació, a la vegada que transparent i obert als professionals i a la població, avalant la qualitat dels resultats obtinguts.

L'objectiu d'aquest document és descriure'n el procés i exposar els resultats de l'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3 sobre malalties minoritàries.



### Introducció i justificació de la proposta

El procés d'avaluació dels projectes presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3 sobre malalties minoritàries ha seguit el mateix procediment utilitzat a les convocatòries de les vuit edicions anteriors (sida, malalties inflamatòries cròniques, malalties respiratòries cròniques, càncer, neurociències, dolor crònic, malalties cardiovasculars i malalties mentals). Aquest procés es pot consultar a la pàgina web de l'AIAQS.<sup>a</sup>

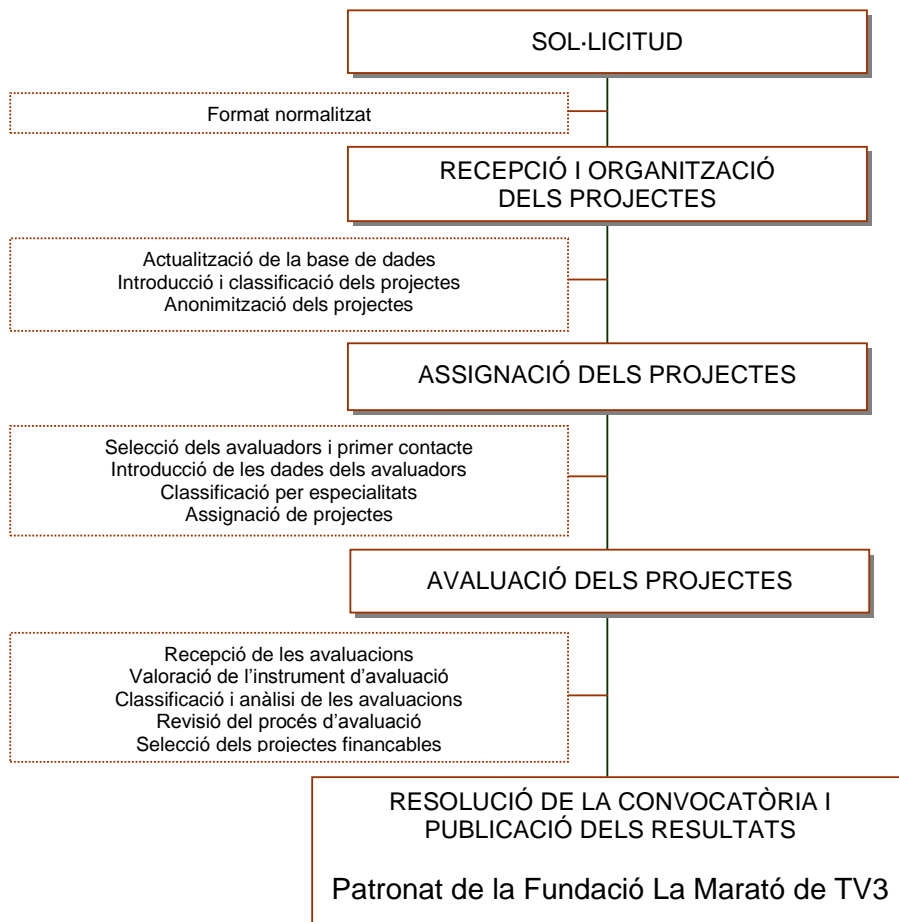
De manera esquemàtica, les fases i activitats en què s'estructura el procés d'avaluació es descriuen en el Gràfic 1. Per la seva importància, cal destacar-ne les següents:

- Actualització de l'imprès de sol·licitud per a la presentació dels projectes
- Recepció i anonimització dels projectes
- Actualització de l'instrument d'avaluació
- Selecció dels avaluadors
- Assignació dels projectes als avaluadors
- Avaluació dels projectes en dos etapes (valoració del projecte anonimitzat i valoració de l'equip investigador)
  - Valoració qualitativa
  - Puntuació quantitativa
- Classificació i selecció dels projectes
  - Comitè ad hoc

---

<sup>a</sup> Podeu consultar els set informes d'avaluació corresponents a l'adreça web:  
<http://www.gencat.cat/salut/depsan/units/aatrm/html/ca/dir297/index.html>

**Gràfic 1. Fases del procés d'avaluació**



La Fundació La Marató de TV3 trameta els projectes presentats a l'AIAQS. Una vegada rebuts, els projectes s'introdueixen en una base de dades específica, es classifiquen en funció de l'àrea de recerca a la qual fan referència (recerca bàsica, clínica, epidemiològica o alguna combinació de les anteriors) i s'anonimitzen. A més, dins de cada tema i àrea de recerca i en funció de les paraules clau del resum del projecte, es realitza una subclassificació per valorar detalladament el tipus de projecte de què es tracta i, així, poder fer-ne l'assignació als avaluadors de la manera més acurada.

A la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries, la Fundació La Marató de TV3 va trametre a l'AIAQS 244 dels 288 projectes presentats (Annex A). Els altres 44 varen ser rebutjats per un comitè d'experts abans de la seva avaluació, per no complir amb les bases o l'esperit de la convocatòria.

## Selecció dels avaluadors

La selecció dels avaluadors es va realitzar a partir de diverses fonts d'informació. Igual que a les edicions anteriors, es va fer una cerca bibliogràfica, en diferents bases de dades biomèdiques, que va permetre obtenir un gran nombre d'avaluadors potencials, així com valorar-ne la trajectòria i producció científica durant els últims anys. Finalment, es va revisar la composició tant dels comitès científics establerts per les diferents conferències internacionals realitzades recentment sobre malalties minoritàries, com dels comitès editorials de revistes biomèdiques relacionades amb aquest àmbit.

Els criteris d'inclusió per a la selecció van ser:

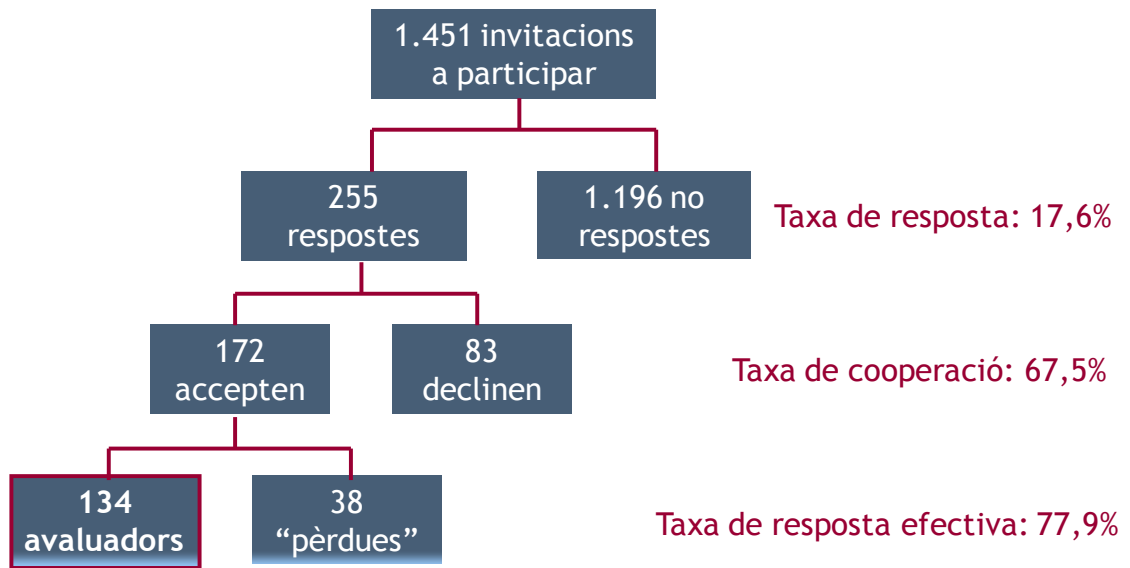
- Experiència, tant en el tema de la convocatòria com en la metodologia de recerca i l'avaluació de projectes
- Prestigi i reconeixement en l'entorn científic i sanitari
- Currículum adient, publicacions en revistes indexades i presència o participació en fòrums científics

Es va considerar criteri d'exclusió el fet de formar part d'equips de recerca catalans o de participar (l'avaluador o la seva institució) en algun projecte presentat a la convocatòria.

A l'Annex B es detalla la metodologia i els resultats de la cerca d'avaluadors a partir de bases de dades bibliogràfiques, i mitjançant aquesta cerca es van identificar 1.386 autors; les altres fonts d'informació en va proporcionar 65 més.

Així doncs, es va convidar a participar en el procés d'avaluació 1.451 experts, 255 dels quals van respondre i van acceptar 172. Finalment, 134 van actuar com a avaluadors atès que els altres 38 van rebutjar els projectes assignats, presentaven conflicte d'interessos, no podien complir amb el calendari establert o no se'ls va poder assignar cap projecte de la seva especialitat. El Gràfic 2 descriu el procés i resultat de la invitació i la selecció dels avaluadors amb les taxes de resposta i participació corresponents.

**Gràfic 2. Selecció dels avaluadors. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



Tots els avaluadors van acceptar les normes establertes per a l'avaluació dels projectes presentats (conducta ètica, coneixement sobre el tema a avaluar, capacitat per redactar crítiques constructives i adaptació al calendari d'avaluació establert) i van signar una declaració sobre el manteniment de la confidencialitat de la informació i l'absència de conflicte d'interessos per a cadascun dels projectes avaluats. A la Taula 1 es presenta la llista dels 134 avaluadors que van participar de forma efectiva en la convocatòria de recerca sobre malalties minoritàries.

**Taula 1. Avaluadors dels projectes de recerca per tipus de recerca i país de residència. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Avaluador                | Àrea de recerca                   | País         |
|--------------------------|-----------------------------------|--------------|
| Akira Nakagawara         | Bàsica - Clínica                  | Japó         |
| Alida Caforio            | Clínica                           | Itàlia       |
| Aljoscha S Neubauer      | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Alemanya     |
| Andrea Lo Monaco         | Bàsica - Clínica                  | Itàlia       |
| Andreas Jönsen           | Clínica                           | Suècia       |
| Andrew DeWan             | Bàsica - Epidemiològica           | Estats Units |
| Andrew Wilkie            | Bàsica - Clínica                  | Anglaterra   |
| Anil Dhawan              | Bàsica - Clínica                  | Anglaterra   |
| Anita Hjelmeland         | Bàsica                            | Estats Units |
| Anne Katrin Lampe*       | Clínica                           | Anglaterra   |
| Antonio La Cava          | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Arne Klungland           | Bàsica                            | Noruega      |
| Bernard Brais            | Bàsica - Clínica                  | Canadà       |
| Bernard R. Lauwerys      | Bàsica - Clínica                  | Bèlgica      |
| Brendan Lee              | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Chao Xing                | Epidemiològica                    | Estats Units |
| Chi Pui Pang             | Bàsica                            | Xina         |
| Christopher Doering      | Bàsica                            | Estats Units |
| Claudio Bruno            | Clínica                           | Itàlia       |
| Constantine A. Stratakis | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| David Laplaud            | Bàsica - Clínica                  | França       |
| Eamonn Richard Maher     | Bàsica - Clínica                  | Anglaterra   |
| Eiji Matsuura            | Bàsica                            | Japó         |
| Elena Peeva              | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Elias Toubi              | Bàsica - Clínica                  | Israel       |
| Fernando Cendes          | Clínica                           | Brasil       |
| Filippo M. Santorelli    | Clínica                           | Itàlia       |
| Fin Stolze Larsen        | Bàsica - Clínica                  | Dinamarca    |
| Francesco Parmeggiani    | Clínica - Epidemiològica          | Itàlia       |
| Franck Ramus             | Bàsica - Clínica                  | França       |
| Frank Marcus             | Clínica                           | Estats Units |
| Gabriel S Breuer         | Clínica                           | Israel       |
| Gennady Landa            | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Estats Units |
| Geraldo A. S. Passos     | Bàsica                            | Brasil       |
| Gert Scheper             | Bàsica                            | Holanda      |
| Giampiero Favato         | Epidemiològica                    | Anglaterra   |
| Giampietro Farronato     | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Itàlia       |
| Gianni Mastella          | Epidemiològica                    | Itàlia       |
| Gianni Virgili           | Clínica - Epidemiològica          | Itàlia       |
| Gilles Berdeaux          | Clínica - Epidemiològica          | França       |
| Gilles Guillemin         | Bàsica                            | Austràlia    |
| Giuseppe Plazzi          | Clínica                           | Itàlia       |
| Grzegorz Wegrzyn         | Bàsica                            | Polònia      |
| Guglielmina Pepe         | Bàsica                            | Itàlia       |
| Guido Valesini           | Clínica                           | Itàlia       |
| Guohua Zhao              | Bàsica - Clínica                  | Xina         |
| Guy Gorochov             | Bàsica - Clínica                  | França       |
| H. Trent Spencer         | Bàsica                            | Estats Units |
| Haluk Topaloglu          | Clínica                           | Turquia      |

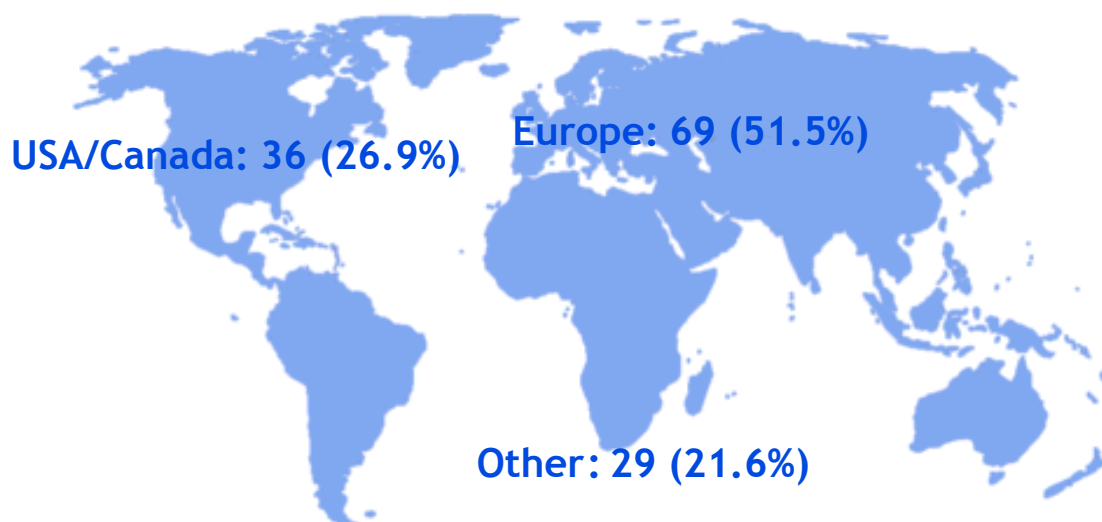
| Avaluador                    | Àrea de recerca                   | País         |
|------------------------------|-----------------------------------|--------------|
| Hitoshi Nakashima            | Clínica                           | Japó         |
| Ian Bruce                    | Clínica - Epidemiològica          | Anglaterra   |
| Jean-Claude Kaplan           | Bàsica - Clínica                  | França       |
| Jeng-Hsien Yen               | Bàsica - Clínica                  | Taiwan       |
| Jian-Min Chen                | Bàsica                            | França       |
| Jingsheng Tuo                | Bàsica - Epidemiològica           | Estats Units |
| José Artur Bogo Chies        | Bàsica                            | Brasil       |
| Jose S. Pulido               | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Julia Simard                 | Clínica - Epidemiològica          | Suècia       |
| Katrin Boström               | Clínica - Epidemiològica          | Suècia       |
| Kazuo Suzuki                 | Bàsica - Epidemiològica           | Japó         |
| Ken McElreavey               | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | França       |
| Kjell Tullus                 | Clínica                           | Anglaterra   |
| Klaus Schwarz                | Bàsica                            | Alemanya     |
| Kylee Spencer                | Clínica - Epidemiològica          | Estats Units |
| Larry Burd                   | Clínica - Epidemiològica          | Estats Units |
| Laurent Villard*             | Bàsica                            | França       |
| Lihua Marmorstein            | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Lionel Bretilon              | Bàsica - Clínica                  | França       |
| Luc Van Kaer                 | Bàsica                            | Estats Units |
| Luis E. Munoz                | Bàsica - Clínica                  | Alemanya     |
| Luis R. Espinoza             | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Luis R. Lopez                | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Margaret M. DeAngelis        | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Estats Units |
| Marina Mora                  | Bàsica                            | Itàlia       |
| Mark Berneburg               | Bàsica - Clínica                  | Alemanya     |
| Mark O'Driscoll              | Bàsica                            | Anglaterra   |
| Martin Delatycki             | Clínica                           | Austràlia    |
| Massimo Filippi              | Clínica                           | Itàlia       |
| Matthew C. Pickering         | Bàsica                            | Anglaterra   |
| Matthew Gentry               | Bàsica                            | Estats Units |
| Maurice A.M. Van Steensel*   | Bàsica - Clínica                  | Holanda      |
| Mehran Karimi                | Clínica                           | Iran         |
| Michael Weller*              | Bàsica - Clínica                  | Suïssa       |
| Miguel Castelo-Branco        | Bàsica - Clínica                  | Portugal     |
| Ming-Hui Zhao                | Bàsica - Clínica                  | Xina         |
| Moncef Zouali                | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | França       |
| Monique Ryan                 | Clínica                           | Austràlia    |
| Munther A. Khamashta         | Clínica                           | Anglaterra   |
| Nan Shen                     | Bàsica - Clínica                  | Xina         |
| Nattiya Hirankarn            | Bàsica                            | Tailàndia    |
| Pascale Guichenev            | Bàsica                            | França       |
| Patrice Decker               | Bàsica                            | Alemanya     |
| Patricia Katz                | Clínica                           | Estats Units |
| Patricia Rieken Macedo Rocco | Bàsica                            | Brasil       |
| Paul Baird                   | Bàsica                            | Austràlia    |
| Penny Jeggo                  | Bàsica - Clínica                  | Anglaterra   |
| Peter B. Kang                | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Peter F. Zipfel              | Bàsica - Clínica                  | Alemanya     |
| Pierangelo Veggiotti         | Clínica                           | Itàlia       |
| Pierre Youinou               | Bàsica - Clínica                  | França       |

| Avaluador                  | Àrea de recerca                   | País         |
|----------------------------|-----------------------------------|--------------|
| Puran Bora                 | Bàsica                            | Estats Units |
| Rajendra S. Apte           | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Estats Units |
| Ram Pyare Singh            | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Roald Omdal                | Clínica                           | Noruega      |
| Robert B. Sim              | Bàsica - Clínica                  | Anglaterra   |
| Robert Eisenberg           | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Rolando Cimaz              | Bàsica - Clínica                  | Itàlia       |
| Rubin M. Tuder             | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Rumen Stefanov             | Clínica - Epidemiològica          | Bulgària     |
| Sameer Bakhshi             | Clínica                           | Índia        |
| Satoru Noguchi             | Bàsica                            | Japó         |
| Shin'ichi Takeda           | Bàsica                            | Japó         |
| Shiv Khumar Sarin          | Bàsica - Clínica                  | Índia        |
| Shozo Izui                 | Bàsica                            | Suïssa       |
| Shu Man Fu                 | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Estats Units |
| Sonal Singh                | Clínica - Epidemiològica          | Estats Units |
| Stanford Peng              | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Stefano Ghio               | Clínica                           | Itàlia       |
| Steve J Perkins            | Bàsica                            | Anglaterra   |
| Sudip Datta Banik          | Epidemiològica                    | Mèxic        |
| Susan C. Brown             | Bàsica                            | Anglaterra   |
| Suzanne M. Leal            | Bàsica - Epidemiològica           | Estats Units |
| Theodore G Liou            | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Estats Units |
| Thomas Büchner*            | Clínica                           | Alemanya     |
| Tim Vyse                   | Bàsica - Clínica                  | Anglaterra   |
| Timothy B. Niewold*        | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Udo S. Gaipf               | Bàsica - Clínica                  | Alemanya     |
| Ulrike Schara*             | Clínica                           | Alemanya     |
| Usha Chakravarthy          | Bàsica - Clínica - Epidemiològica | Anglaterra   |
| Valérie Allamand*          | Bàsica                            | França       |
| Violaine Plante-Bordeneuve | Clínica                           | França       |
| Wahid Ali Khan             | Bàsica - Clínica                  | Estats Units |
| Yuanchao Zhang             | Bàsica - Clínica                  | Xina         |
| Yu-Lung Lau                | Bàsica - Clínica                  | Xina         |

\* Membres del comitè *ad hoc*

Dels 134 avaluadors, un 48% (65) no eren europeus i provenien dels països següents: Austràlia (4), Brasil (4), Canadà (1), Estats Units (35), Índia (2), Iran (1), Israel (2), Japó (6), Mèxic (1), Tailàndia (1), Taiwan (1), Turquia (1) i Xina (6). Els països de procedència dels 42 avaluadors restants eren: Alemanya (9), Bèlgica (1), Dinamarca (1), França (14), Holanda (2), Itàlia (16), Noruega (2), Polònia (1), Portugal (1), Regne Unit (16), Suècia (3) i Suïssa (2). La distribució geogràfica dels avaluadors es pot veure resumida en el Gràfic 3.

**Gràfic 3. Distribució geogràfica dels avaluadors. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



A cada avaluador se li va enviar la documentació d'avaluació que consistia en una guia per avaluar els projectes (Annex C), l'instrument d'avaluació o qüestionari, els projectes assignats i el full de compromís de manteniment de la confidencialitat i d'absència de conflicte d'interessos, que van retornar degudament signats.

La Taula 2 mostra el nivell de participació dels avaluadors internacionals amb qui s'ha contactat per a les vuit convocatòries de recerca de la Fundació La Marató de TV3 en què l'AIAQS ha gestionat el procés d'avaluació dels projectes.

**Taula 2. Participació dels avaluadors per convocatòria. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2001-2009**

|   | 2001<br>Sida | 2002<br>Inflamatòries<br>cròniques | 2003<br>Respiratòries<br>cròniques | 2004<br>Càncer | 2005<br>Neurociències | 2006<br>Dolor crònic | 2007<br>Cardiovasculars | 2008<br>Mentals | 2009<br>Minoritàries |
|---|--------------|------------------------------------|------------------------------------|----------------|-----------------------|----------------------|-------------------------|-----------------|----------------------|
| <b>Projectes per avaluar</b>            | 107          | 80                                 | 105                                | 260            | 200                   | 81                   | 159                     | 151             | 244                  |
| <b>Avaluadors potencials contactats</b> | 150          | 130                                | 298                                | 1.141          | 1.496                 | 733                  | 1.066                   | 1.041           | 1.451                |
| <b>Taxa de resposta<sup>a</sup></b>     | 50%          | 39%                                | 27%                                | 36%            | 31%                   | 33%                  | 26%                     | 22%             | 18%                  |
| <b>Avaluadors participants</b>          | 52           | 34                                 | 52                                 | 169            | 201                   | 92                   | 145                     | 131             | 136                  |

a La taxa de resposta es refereix al nombre de persones que van contestar la invitació a participar com a avaluadors, tant si la resposta era afirmativa com negativa i, per tant, independent del nombre final d'avaluadors participants a cada convocatòria.



## Procés d'avaluació

El procés d'avaluació es va dur a terme durant el període maig-agost de 2010 seguint les etapes següents:

- Avaluació dels projectes de recerca
- Avaluació curricular dels equips investigadors
- Revisió de les discordances i avaluació per part d'un tercer avaluador
- Classificació final dels projectes

L'avaluació contempla, per a cada projecte, dos aspectes: una valoració qualitativa (avaluadors) i una puntuació quantitativa (AIAQS). A més, el procés finalitza amb un comitè *ad hoc*, format per un grup reduït d'avaluadors, que revisa el resultat de les avaluacions i fa les recomanacions sobre els projectes que caldria finançar.

### Valoració qualitativa

Els projectes van ser assignats a dos avaluadors en funció de les característiques, el tema i l'àrea de recerca de què tractés el projecte, així com de l'experiència i camp d'expertesa de l'avaluador. Els avaluadors van actuar de forma independent (*peer review*, revisió d'experts).

En la primera fase del procés es revisava el projecte anonimitzat tenint en compte la rellevància, qualitat i rigor metodològic del projecte en funció dels aspectes següents:

- Coneixement del tema
- Adequació i especificitat d'hipòtesis, objectius i metodologia
- Rellevància científica, sanitària i social
- Factibilitat, pla de treball i cronograma presentats
- Disponibilitat de recursos i adequació del pressupost sol·licitat

Per valorar aquests aspectes els avaluadors disposaven d'un qüestionari estructurat, amb preguntes tancades i categories de resposta en funció d'una escala Likert (totalment d'acord, d'acord, en desacord, totalment en desacord). Al final del qüestionari, els avaluadors havien de respondre si, qualitativament, el projecte els semblava finançable, finançable amb reserves, dubtós o no finançable.

Una vegada revisat el projecte anonimitzat, i retornada la valoració a l'AIAQS, en la segona fase del procés els avaluadors rebien la part curricular de l'equip investigador i, de nou, amb un qüestionari estructurat, valoraven aspectes com ara:

- Trajectòria i expertesa de l'equip investigador
- Experiència prèvia en la línia de recerca
- Composició de l'equip
- Diversitat de disciplines i centres participants

Al final d'aquest segon qüestionari, i tenint en compte tant la valoració que havia fet del projecte com la que acabava de fer de l'equip investigador, l'avaluador donava la seva opinió

definitiva sobre si el projecte havia de ser finançable, finançable amb reserves, dubtós o no finançable.

Quan les valoracions dels dos avaluadors sobre un mateix projecte eren discordants, el projecte s'enviava a un tercer avaluador (tercera fase) que el revisava i valorava també de manera independent, és a dir, sense conèixer els resultats de les avaluacions prèvies. Totes les discordances van ser resoltes en el decurs del període d'avaluació.

Així doncs, cada projecte va obtenir dues (o tres) valoracions qualitatives que es van combinar en una de sola, d'acord amb els quadres que hi ha a l'Annex D. La valoració qualitativa final constitueix el resultat —criteri de mesura o de referència— del procés d'avaluació i permet classificar els projectes en una de les quatre categories mútuament excloents ja descrites: Finançable, Finançable amb reserves, Dubtós o No finançable.

### **Puntuació quantitativa**

A l'AIAQS, i de manera automàtica, es va calcular una puntuació quantitativa que atorgava 3, 2, 1 o 0 punts a cadascuna de les 23 preguntes del qüestionari segons si la resposta a la pregunta era Totalment d'acord, D'acord, En desacord o Totalment en desacord, respectivament. La puntuació global de cada avaluació de projecte s'obtenia sumant tots els punts aconseguits, dividint-los pel nombre de preguntes amb resposta i multiplicant aquest resultat per 10. La puntuació total mínima possible era 0 i la màxima, 30.

D'aquesta manera, al final del procés d'avaluació, cada projecte comptava amb una puntuació quantitativa que era la mitjana aritmètica de les dues (o tres) puntuacions calculades amb les valoracions de cadascun dels avaluadors. L'objectiu d'aquestes puntuacions era poder servir d'ajut, utilitzant tècniques estadístiques, a la classificació final dels projectes.

### **Comitè ad hoc**

El comitè *ad hoc*, format per una part dels avaluadors, es va crear per dur a terme la quarta i última fase del procés d'avaluació. El comitè, integrat per 8 avaluadors europeus, es va reunir a Barcelona els dies 14 i 15 de setembre de 2010 per revisar els resultats del procés i elaborar una llista amb els projectes recomanats per ser finançats.

Atès que el total dels pressupostos sol·licitats pels projectes que el procés d'avaluació va classificar com a finançables superava la quantitat de diners recaptada per La Marató de TV3 2009 sobre malalties minoritàries, la primera tasca del comitè *ad hoc* va ser la validació d'aquesta classificació (*face validity*) basada en la valoració qualitativa dels projectes. Així, els membres del comitè no només van reexaminar tots els projectes considerats finançables (92) sinó també aquells projectes discordants que, com a mínim, havien rebut la qualificació de finançable per part de dos dels tres avaluadors (4). A partir d'aquests 96 projectes, i segons els comentaris que havien fet els avaluadors respectius, es va començar a confeccionar una llista amb aquells projectes el finançament dels quals es va considerar prioritari. A l'hora d'incloure els projectes a l'esmentada llista es van tenir en compte aquells que presentessin alguna o diverses de les característiques següents:

- La qualitat dels projectes, d'acord amb els comentaris fets pels avaluadors
- La coherència del projecte
- La viabilitat i/o capacitat per dur a terme el projecte
- L'experiència prèvia de l'equip investigador amb projectes d'igual temàtica
- L'interès del projecte per novedós

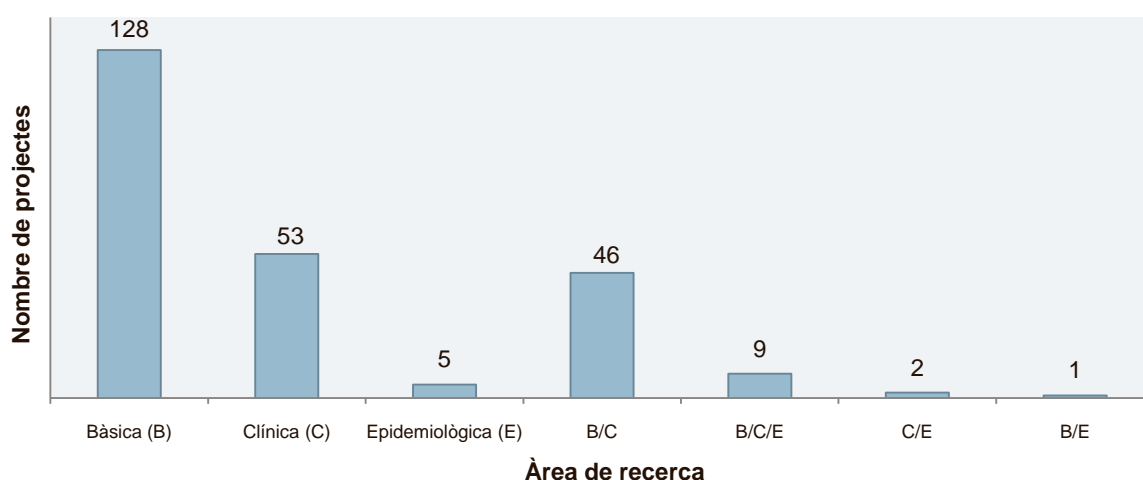
Finalment, es van revisar els pressupostos sol·licitats, es van introduir les modificacions suggerides pels avaluadors en els comentaris dels qüestionaris d'avaluació i es va preparar la llista final.

A les reunions del comitè *ad hoc* van assistir, com a observadors externs, el coordinador de la Comissió Assessora de la Fundació La Marató de TV3, un membre del Programa de recerca i innovació en ciències de la salut del Departament de Salut, una representant de la Fundació La Marató de TV3 i tres membres de l'AIAQS. Els membres de l'AIAQS van coordinar-ne les reunions i van recollir les conclusions del comitè.

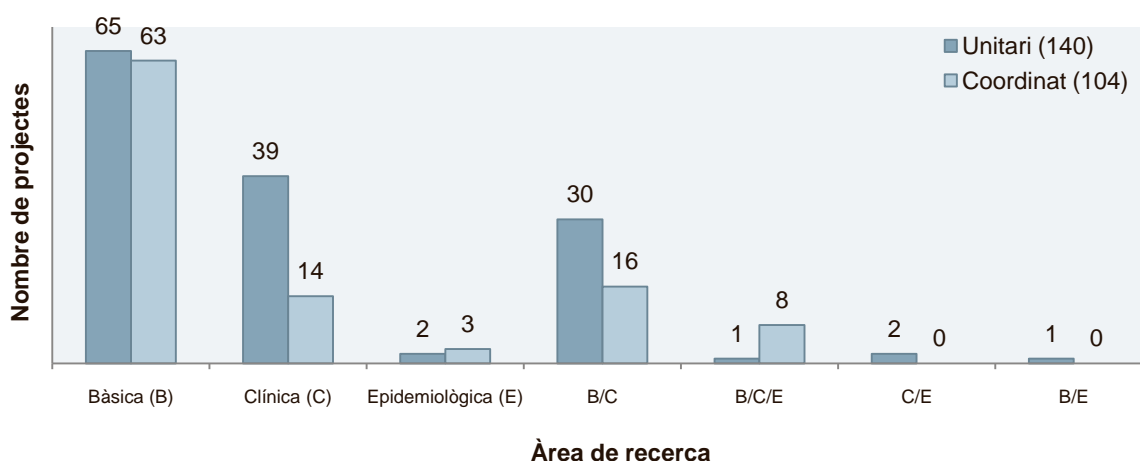
## RESULTATS

Per a l'avaluació de la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries es va comptar amb un total de 244 projectes presentats i acceptats (Annex A). Per àrea de recerca, segons els mateixos investigadors, s'identificaven 128 projectes de recerca bàsica; 53, de recerca clínica i 5, de recerca epidemiològica; la resta (58 projectes) eren combinacions d'aquestes àrees de recerca. El Gràfic 4 presenta la distribució dels projectes per àrea de recerca. D'altra banda, 104 projectes eren coordinats i 140 unitaris. En el Gràfic 5 es pot veure la distribució dels projectes per àrea de recerca i tipus de projecte.

**Gràfic 4. Distribució dels projectes per àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



**Gràfic 5. Distribució dels projectes per àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



A la Taula 3 es recullen aquestes característiques per als projectes presentats a les vuit darreres edicions de les convocatòries de la Fundació La Marató de TV3 sobre sida, malalties inflamatoris cròniques (intestinals i articulars), malalties respiratòries cròniques, càncer, neurociències, dolor crònic, malalties cardiovasculars, malalties mentals i malalties

minoritàries. Cal destacar que respecte a d'altres convocatòries és més alt el percentatge de projectes de recerca bàsica (53%) i la relació entre projectes coordinats i unitaris és per primera vegada similar.

**Taula 3. Característiques dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2001-2009**

|                              | 2001<br>Sida | 2002<br>Inflama-<br>tòries | 2003<br>Respira-<br>tòries | 2004<br>Càncer | 2005<br>Neuro-<br>ciències | 2006<br>Dolor<br>crònic | 2007<br>Cardio-<br>vasculars | 2008<br>Mentals | 2009<br>Minoritàries |
|------------------------------|--------------|----------------------------|----------------------------|----------------|----------------------------|-------------------------|------------------------------|-----------------|----------------------|
| <b>Projectes acceptats</b>   | 107          | 80                         | 105                        | 260            | 200                        | 81                      | 159                          | 151             | 244                  |
| <b>Àrea de recerca (%)</b>   |              |                            |                            |                |                            |                         |                              |                 |                      |
| Bàsica                       | 49 (46)      | 38 (47)                    | 32 (30)                    | 132 (51)       | 139 (70)                   | 26 (32)                 | 66 (42)                      | 47 (31)         | 128 (53)             |
| Clínica                      | 33 (31)      | 16 (20)                    | 47 (45)                    | 69 (27)        | 42 (21)                    | 39 (48)                 | 44 (31)                      | 60 (40)         | 53 (22)              |
| Epidemiològica               | 15 (14)      | 2 (3)                      | 10 (10)                    | 22 (8)         | 3 (2)                      | 8 (10)                  | 14 (9)                       | 20 (13)         | 5 (2)                |
| Combinacions                 | 10 (9)       | 24 (30)                    | 16 (15)                    | 37 (14)        | 16 (8)                     | 8 (10)                  | 30 (19)                      | 24 (16)         | 58 (23)              |
| <b>Tipus de projecte (%)</b> |              |                            |                            |                |                            |                         |                              |                 |                      |
| Unitari                      | 88 (82)      | 55 (69)                    | 85 (81)                    | 214 (82)       | 144 (72)                   | 71 (88)                 | 106 (67)                     | 99 (66)         | 140 (57)             |
| Coordinat                    | 19(18)       | 25 (31)                    | 20 (19)                    | 46 (18)        | 56 (28)                    | 10 (12)                 | 53 (33)                      | 52 (34)         | 104 (43)             |

A la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries han participat 84 institucions nacionals i internacionals. Per descriure la procedència dels projectes s'han agrupat les institucions a què pertany l'investigador principal en macroorganitzacions. El 81% dels projectes procedeixen de 13 macroorganitzacions (8 grans institucions hospitalàries, 3 universitats i 2 centres de recerca) que han presentat, com a mínim, 197 projectes en aquesta convocatòria. La Taula 4 llista aquestes macroorganitzacions per nombre decreixent de projectes presentats. A l'Annex A es recullen tots els projectes presentats per institució, àrea de recerca i tipus de projecte.

Quant al gènere de l'investigador o investigadora principal, 162 projectes (66%) eren liderats per homes i 82 (34%) per dones.

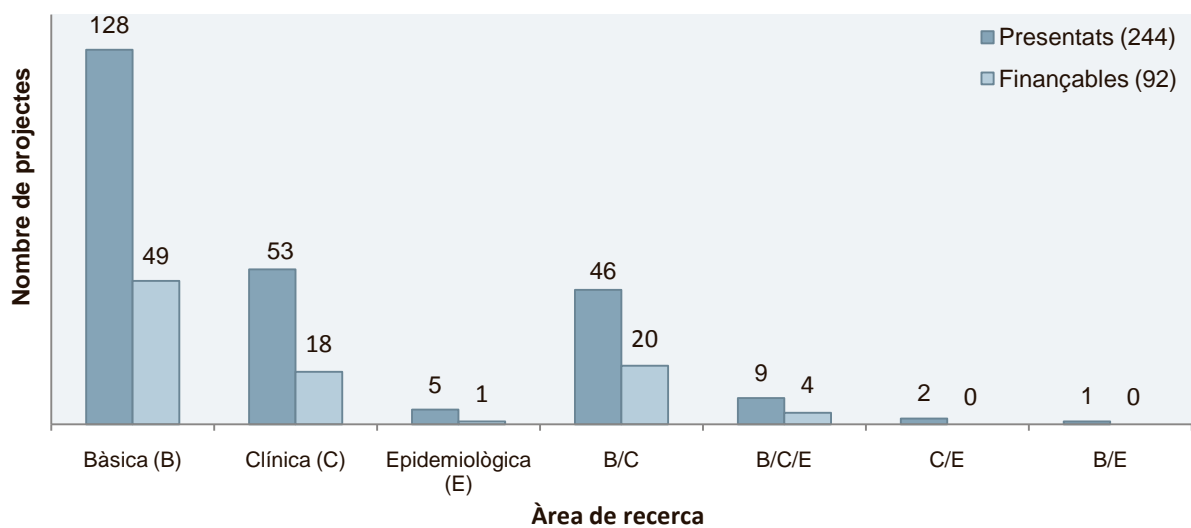
**Taula 4. Selecció de macroorganitzacions segons l'adscripció de l'investigador/a principal i el nombre de projectes presentats. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Macroorganització (n=41)  | Nombre de projectes presentats | Nombre de projectes unitaris | Nombre de projectes coordinats |
|---|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|
| Hospital Clínic de Barcelona - Fundació Privada Clínic per a la Recerca Biomèdica - IDIBAPS | 40                             | 32                           | 8                              |
| Hospital Universitari Vall d'Hebron   | 25                             | 20                           | 5                              |
| Hospital Universitari de Bellvitge - IRO - ICO - IDIBELL                                    | 24                             | 9                            | 15                             |
| Universitat Autònoma de Barcelona   | 19                             | 9                            | 10                             |
| CSIC  | 16                             | 9                            | 7                              |
| Universitat de Barcelona  | 16                             | 4                            | 12                             |
| Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Institut de Recerca - Centre Cochrane Iberoamericà   | 13                             | 7                            | 6                              |
| IMIM - IMAS - Hospital del Mar - Hospital de l'Esperança                                    | 12                             | 6                            | 6                              |
| Hospital Sant Joan de Déu   | 9                              | 3                            | 6                              |
| Hospital Universitari Doctor Josep Trueta - IdIBGi - ICO                                    | 7                              | 2                            | 5                              |
| Universitat Pompeu Fabra  | 6                              | 4                            | 2                              |
| Hospital Universitari Germans Trias i Pujol   | 5                              | 4                            | 1                              |
| Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona  | 5                              | 2                            | 3                              |
| Altres  | 47                             | 29                           | 18                             |
| <b>Total</b>  | <b>244</b>                     | <b>140</b>                   | <b>104</b>                     |

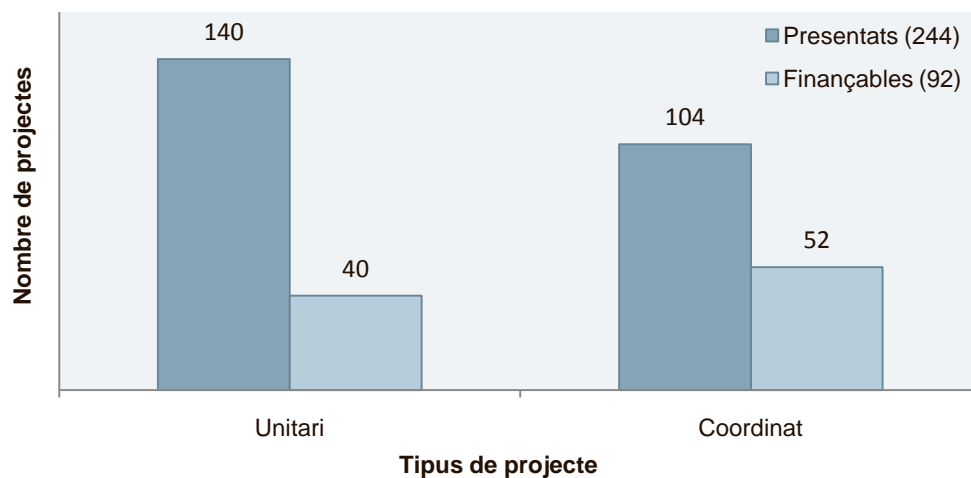
Els resultats de l'avaluació, basada en la qualitat metodològica i científica així com en la rellevància del projectes, indiquen que, dels 244 projectes presentats a la convocatòria, 92 serien finançables, 101 finançables amb reserves, 28 dubtosos i 23 no finançables. Això significa que més d'una tercera part dels projectes van ser considerats de qualitat suficient com per rebre finançament.

Els gràfics 6 i 7 presenten la relació entre el nombre de projectes presentats i finançables per àrea de recerca i per tipus de projecte, respectivament.

**Gràfic 6. Projectes presentats i finançables per àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



**Gràfic 7. Projectes presentats i finançables per tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



A les taules 5 i 6 es presenta el resultat del procés d'avaluació tant pel que fa a la valoració qualitativa com a la puntuació quantitativa. Les taules mostren la distribució dels projectes

per valoració qualitativa (discordances incloses i resoltes, respectivament), àrea de recerca i puntuació quantitativa mitjana.

**Taula 5. Distribució dels projectes per valoració qualitativa (inclou avaluacions discordants), àrea de recerca i puntuació quantitativa mitjana. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Valoració qualitativa                   | Àrea de recerca    | Nombre de projectes | Puntuació mitjana |
|---|--------------------|---------------------|-------------------|
| <b>Finançable (n = 92)</b>              | Bàsica (B)         | 49                  | 24,03             |
|   | Clínica (C)        | 18                  |                   |
|   | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|   | BC                 | 20                  |                   |
|   | BCE                | 4                   |                   |
|   | CE                 | -                   |                   |
|   | BE                 | -                   |                   |
| <b>Finançable amb reserves (n = 78)</b> | Bàsica (B)         | 41                  | 19,59             |
|   | Clínica (C)        | 17                  |                   |
|   | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|   | BC                 | 14                  |                   |
|   | BCE                | 3                   |                   |
|   | CE                 | -                   |                   |
|   | BE                 | 1                   |                   |
| <b>Dubtós (n = 9)</b>                   | Bàsica (B)         | 5                   | 16,18             |
|   | Clínica (C)        | 2                   |                   |
|   | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|   | BC                 | 1                   |                   |
|   | BCE                | -                   |                   |
|   | CE                 | -                   |                   |
|   | BE                 | -                   |                   |
| <b>No finançable (n = 12)</b>           | Bàsica (B)         | 5                   | 12,91             |
|   | Clínica (C)        | 4                   |                   |
|   | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|   | BC                 | 1                   |                   |
|   | BCE                | -                   |                   |
|   | CE                 | 1                   |                   |
|   | BE                 | -                   |                   |
| <b>Discordant (n = 53)</b>              | Bàsica (B)         | 28                  | 19,58             |
|   | Clínica (C)        | 4                   |                   |
|   | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|   | BC                 | 1                   |                   |
|   | BCE                | -                   |                   |
|   | CE                 | 1                   |                   |
|   | BE                 | -                   |                   |
| <b>Total</b>                            |                    | <b>244</b>          | <b>20,81</b>      |

**Taula 6. Distribució dels projectes per valoració qualitativa final, àrea de recerca i puntuació mitjana. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Valoració qualitativa                    | Àrea de recerca    | Nombre de projectes | Puntuació mitjana |
|--|--------------------|---------------------|-------------------|
| <b>Finançable (n = 92)</b>               | Bàsica (B)         | 49                  | 24,03             |
|  | Clínica (C)        | 18                  |                   |
|  | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|  | BC                 | 20                  |                   |
|  | BCE                | 4                   |                   |
|  | CE                 | -                   |                   |
|  | BE                 | -                   |                   |
| <b>Finançable amb reserves (n = 101)</b> | Bàsica (B)         | 58                  | 20,03             |
|  | Clínica (C)        | 20                  |                   |
|  | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|  | BC                 | 18                  |                   |
|  | BCE                | 3                   |                   |
|  | CE                 | -                   |                   |
|  | BE                 | 1                   |                   |
| <b>Dubtós (n = 28)</b>                   | Bàsica (B)         | 13                  | 18,17             |
|  | Clínica (C)        | 6                   |                   |
|  | Epidemiològica (E) | 2                   |                   |
|  | BC                 | 6                   |                   |
|  | BCE                | 1                   |                   |
|  | CE                 | -                   |                   |
|  | BE                 | -                   |                   |
| <b>No finançable (n = 23)</b>            | Bàsica (B)         | 8                   | 14,55             |
|  | Clínica (C)        | 9                   |                   |
|  | Epidemiològica (E) | 1                   |                   |
|  | BC                 | 2                   |                   |
|  | BCE                | 1                   |                   |
|  | CE                 | 2                   |                   |
|  | BE                 | -                   |                   |
| <b>Total</b>                             |                    | <b>244</b>          | <b>20,81</b>      |

S'observa que hi ha un gradient decreixent en les puntuacions quantitatives mitjanes obtingudes d'acord amb la valoració qualitativa atorgada. Així, la puntuació mitjana més alta correspon als projectes considerats finançables, seguida per les dels projectes finançables amb reserves i els dubtosos, essent la més baixa la corresponent als projectes no finançables. A més, la majoria de les diferències entre les puntuacions mitjanes de cadascuna de les categories qualitatives són estadísticament significatives (Taula E.4, Annex E).

A l'Annex E hi ha un resum de les anàlisis estadístiques dutes a terme durant el procés d'avaluació i dels seus resultats.

Atesa la valoració qualitativa, amb el suport de les diferències estadístiques esmentades, el comitè *ad hoc* va seleccionar 96 projectes (Annex F): 92 corresponents als classificats com a finançables, i 4 que, havent resultat discordants en un primer moment, comptaven amb la valoració de finançable per part de dos dels tres avaluadors. D'acord amb els criteris descrits a l'apartat de metodologia, es van seleccionar 23 d'aquests projectes (19 més 4 reserves)



per ser recomanats a la Comissió Assessora de la Fundació La Marató de TV3 per al seu finançament (Annex G). Tots els 23 projectes seleccionats pertanyen al grup de projectes considerats finançables en el procés d'avaluació i cap d'ells és del grup de projectes considerats discordants però que havien estat avaluats com a finançables per dos avaluadors (vegeu l'Annex D amb les combinacions de les valoracions qualitatives).

Els membres del comitè *ad hoc*, explícitament, no van voler fer una llista ordenada o rànquing dels 19 projectes seleccionats ja que van considerar que els d'aquest grup eren igualment mereixedors de l'ajut sol·licitat. En canvi, per a les 4 reserves sí que es va establir un ordre de prioritat. La Taula 7 recull els projectes el finançament dels quals es va considerar prioritari. Els projectes prioritaris apareixen llistats segons el codi d'identificació, mentre que les reserves apareixen ordenades per ordre de prioritat.

**Taula 7. Projectes prioritaris per al seu finançament amb institució, àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Projecte   | Títol projecte  | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> | Quantitat adjudicada |
|--|---|------------------------------|--------------------------------|----------------------|
| <b>FINANÇABLES (projectes ordenats per codi d'identificació)</b> |   |                              |                                |                      |
| 002  | Epilèpsia progressiva mioclònica de Lafora: Bases fisiopatològiques de la malaltia i aproximacions terapèutiques<br>Institut de Bioquímica Clínica<br>Centro de Investigación Príncipe Felipe<br>Centro de Investigaciones Biológicas   | B                            | C                              | 497.234 €            |
| 009  | Desenvolupament de nous tractaments per a la Distròfia Miotònica: descobriment de fàrmacs <i>in vivo</i><br>Facultat de Ciències Biològiques UV<br>Escola Tècnica Superior - Institut Químic de Sarrià<br>Institut Universitari de Ciència i Tecnologia   | B                            | C                              | 376.820 €            |
| 016  | Estudi del paper de l'estrès nitro-oxidatiu en la formació d'oligòmers i fibres d'Abeta i llur toxicitat en el múscul esquelètic en la miopatia de cossos d'inclusió tipus 2<br>Facultat de Ciències de la Salut i de la Vida UPF   | B                            | U                              | 195.386 €            |
| 020  | Entendre i combatre la progressió de la Distròfia Muscular de Duchenne en models animals<br>Facultat de Ciències de la Salut i de la Vida UPF   | B                            | U                              | 193.708 €            |
| 039  | Colesterol i glicoesfingolípids en la mitocòndria hepàtica i del cervell i l'alteració del metabolisme contribueix a la patologia de la malaltia de Niemann Pick tipus C i caveolinopaties<br>Institut d'Investigacions Biomèdiques de Barcelona<br>Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer  | B                            | C                              | 193.708 €            |
| 044  | Paper de la ciclina O en l'atàxia-telangiectàsia<br>Institut Municipal d'Investigació Mèdica  | B                            | U                              | 198.750 €            |
| 073  | Estudis clínics, genètics, epidemiològics, patofisiològics i traslacionala a les atàxies espinocerebel·loses<br>Institut d'Investigació en Ciències de la Salut "Germans Trias i Pujol"<br>Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge<br>Institut de Biologia Molecular de Barcelona<br>Hospital St. Joan de Déu de Martorell<br>Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta | BCE                          | C                              | 481.980 €            |

|     |   |    |   |           |
|-----|---|----|---|-----------|
| 081 | Avaluació de les adhesions focals com a noves dianes terapèutiques en leucèmia mieloide aguda<br>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau<br>Hospital Universitari La Fe<br>Hospital Universitario de Salamanca   | B  | C | 403.750 € |
| 134 | Paper funcional de factors d'splicing en la retinitis pigmentosa autosòmica dominant (RP-ad): desxiframent dels seus mecanismes moleculars en <i>Caenorhabditis elegans</i> per explorar teràpies noves<br>IDIBELL Institut d'Investigacions Biomèdiques de Bellvitge   | B  | U | 180.133 € |
| 137 | Estudi de les funcions del complex de cohesines en la síndrome de Cornelia de Lange<br>Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge<br>Centro de Investigación Príncipe Felipe  | B  | C | 311.383 € |
| 141 | Caracterització global de defectes en la metilació del DNA subjacents en totes les síndromes relacionades amb impressió genètica causades per epimutacions<br>Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge<br>Hospital Universitario La Paz   | B  | C | 297.143 € |
| 166 | Desenvolupament de nanomedicines per a la teràpia de substitució enzimàtica en la malaltia de Fabry<br>Institut de Recerca - Hospital Universitari Vall d'Hebron<br>Institut de Bioenginyeria de Catalunya IBEC<br>Facultat de Química UB<br>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau<br>Institut de Ciència de Materials de Barcelona<br>Institut de Biotecnologia i Biomedicina | B  | C | 475.000 € |
| 171 | Inhibició de la Via Noth com a diana terapèutica en el rabdomiosarcoma<br>Institut de Recerca - Hospital Universitari Vall d'Hebron   | B  | U | 179.720 € |
| 195 | Anàlisi proteòmica de modificacions post-traduccionals de la transtirretina com a marcador d'activitat en pacients amb amiloidosi hereditària per mutació de la TTR: un estudi cas-control<br>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona<br>Vall d'Hebron Institut d'Oncologia<br>Institut Químic de Sarrià  | BC | C | 445.313 € |
| 202 | Clinical spectrum and cellular and synaptic mechanisms of autoimmune synaptic encephalitides<br>Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer<br>School of Medicine Pennsylvania   | B  | C | 331.200 € |
| 229 | Anàlisi de nous antígens en la neuromielitis òptica (IgG-NMO/AQP4) seronegativa (Malaltia de Devic)<br>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona  | B  | U | 162.500 € |
| 257 | Juga la senyalització per Ret un paper important en la síndrome de Smith-Lemli-Opitz?<br>Hospital Universitari Arnau de Vilanova  | B  | U | 189.538 € |
| 265 | Consorti de recerca integrativa de l'Atàxia de Friedreich: aproximació fisiopatològica i terapèutica (FAIR)<br>Institut de Biomedicina de València CSIC<br>Institut de Biotecnologia i Biomedicina<br>Facultat de Ciències Biològiques UV<br>Facultat de Medicina UdL   | B  | C | 436.815 € |

|   |   |    |   |           |
|---|---|----|---|-----------|
| 277   | Identificació dels agregats del receptor d'andrògens que causen l'Atròfia Muscular Espinal Bulbar<br>Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona<br>Institut de Biomedicina de la Universitat de Barcelona, IBUB<br>University of Cambridge  | B  | C | 396.633 € |
| <b>RESERVES (projectes ordenats per ordre de prioritat)</b> |   |    |   |           |
| 233   | Creació d'una xarxa catalana per al diagnòstic i seguiment clínic de les anèmies rares degudes a hemoglobinopaties majors<br>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona<br>Institut de Recerca Hospital de la Sta. Creu i St. Pau  | E  | C | 334.736 € |
| 030   | Teràpia celular per al tractament de l'epidermolíosi ampul·losa distròfica recessiva<br>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau<br>Hospital del Mar<br>Hospital Universitari Sant Joan<br>Hospital Sant Joan de Déu<br>CIBERER Unidad 714<br>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona | C  | C | 316.886 € |
| 093   | Caracterització dels perfils simptomàtics a la malaltia de Huntington i la seva relació amb alteracions de connexions cortico-subcorticals específiques<br>Facultat de Psicologia UB<br>Hôpital Henri Mondor  | BC | C | 212.812 € |
| 054   | Entendre i tractar la neurodegeneració causada per les Mucopolisacaridosis<br>Centre de Biotecnologia Animal i Teràpia Gènica UAB<br>Institute de Génétique Moléculaire University of Montpellier II  | B  | C | 349.939 € |

- a. Àrea de recerca  
 B: Recerca bàsica  
 C: Recerca clínica  
 E: Recerca epidemiològica
- b. Tipus de projecte  
 U: Projecte unitari  
 C: Projecte coordinat

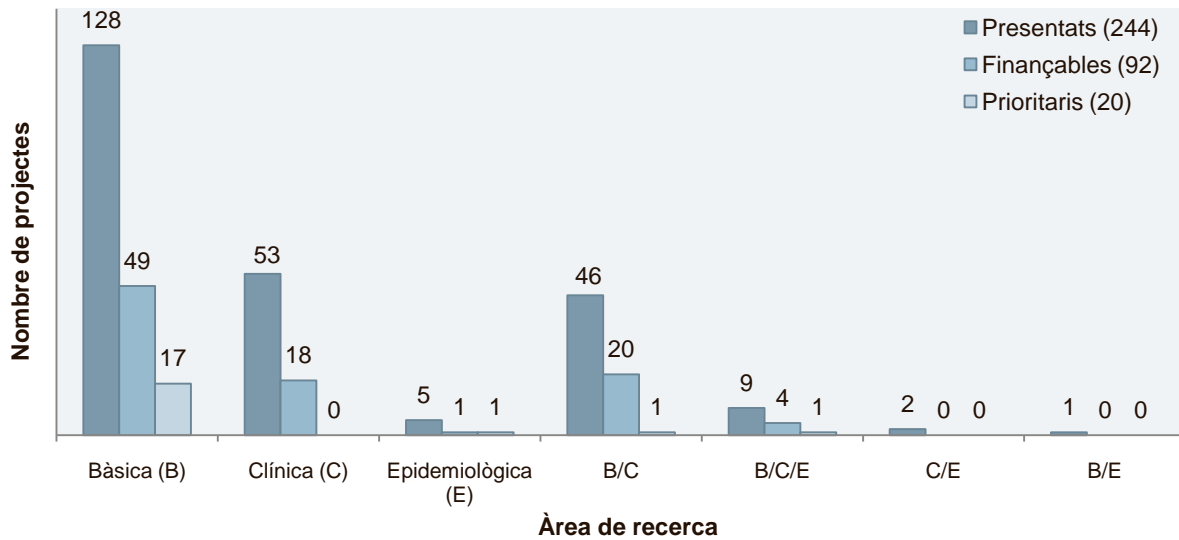
Nota.- El pressupost total dels 19 projectes considerats prioritaris per al seu finançament és de 6.101.647,88 €. Si es tenen en compte també les 4 reserves, el pressupost acumulat arriba a 7.316.021,38 €.

Dels 20 projectes considerats prioritaris, 17 corresponen a recerca bàsica; 1 és epidemiològic, 1 de bàsica-clínica, i 1 de bàsica-clínica-epidemiologia. Pel que fa al tipus de projecte, 13 són coordinats. En conjunt, les diferències en la distribució estan al límit de la significació estadística, per àrea de recerca, dels projectes presentats i dels projectes considerats prioritaris (per exemple, els projectes de recerca bàsica representen el 49,8% dels presentats, mentre que són el 85,0% dels projectes prioritaris). La proporció de projectes coordinats és més gran entre els considerats prioritaris (65,0%) que entre el conjunt de projectes presentats (40,6%).

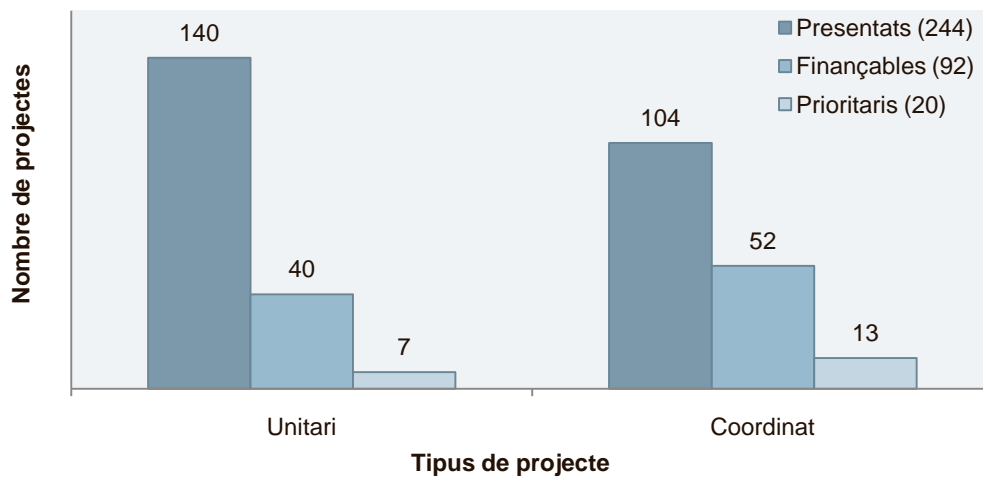
Pel que fa a la puntuació quantitativa mitjana dels projectes prioritaris per al seu finançament (25,2), s'ha de dir que és superior a la dels projectes seleccionats no prioritaris (23,7), però que la diferència no és estadísticament significativa (Annex E, taules E.5 i E.6). Sí que s'han observat diferències estadísticament significatives en la distribució per gènere de l'investigador o investigadora principal entre els projectes presentats (66% homes i 34% dones) i els projectes prioritaris (90% homes i 10% dones).

Els gràfics 8 i 9 mostren la relació numèrica entre els projectes presentats, seleccionats i prioritaris per al seu finançament segons àrea de recerca i segons tipus de projecte, respectivament.

**Gràfic 8. Projectes presentats, seleccionats i prioritaris per al seu finançament segons àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



**Gràfic 9. Projectes presentats, seleccionats i prioritaris per al seu finançament segons tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



La Taula 8 mostra el nombre de projectes presentats, el pressupost sol·licitat, el nombre de projectes considerats prioritaris per al seu finançament i l'import corresponent, segons la macroorganització a la qual pertany l'investigador/a principal del projecte.

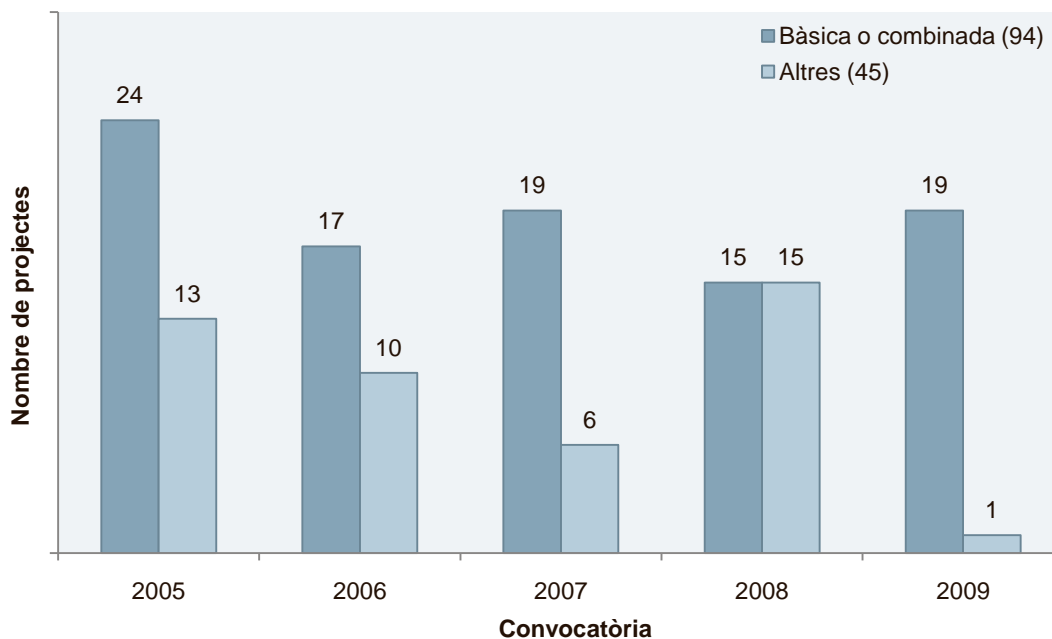
**Taula 8. Nombre de projectes presentats i prioritaris per al seu finançament, i pressupost corresponent, segons institució de l'investigador/a principal. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Macroorganització   | Nombre de projectes presentats | Pressupost   | Nombre de projectes prioritaris | Pressupost ajustat |
|---|--------------------------------|--------------|---------------------------------|--------------------|
| Hospital Clínic de Barcelona - Fundació Privada Clínic per a la Recerca Biomèdica - IDIBAPS | 40                             | 9.287.970,80 | 3 (+1)                          | 1.273.748,75       |
| Hospital Universitari Vall d'Hebron   | 25                             | 4.971.658,85 | 2                               | 654.720,00         |
| Hospital Universitari de Bellvitge - IRO - ICO – IDIBELL                                    | 24                             | 7.300.154,52 | 3                               | 788.659,17         |
| Universitat Autònoma de Barcelona   | 19                             | 4.989.362,40 | (+1)                            | 349.939,00         |
| CSIC  | 16                             | 4.129.079,50 | 2                               | 745.276,25         |
| Universitat de Barcelona  | 16                             | 4.539.463,77 | (+1)                            | 212.812,00         |
| Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Institut de Recerca - Centre Cochrane Iberoamericà   | 13                             | 3.961.891,50 | 1 (+1)                          | 720.636,25         |
| IMIM – IMAS - Hospital del Mar - Hospital de l'Esperança                                    | 12                             | 3.439.458,32 | 1                               | 198.750,00         |
| Hospital Sant Joan de Déu   | 9                              | 2.920.491,96 |                                 |                    |
| Hospital Universitari Doctor Josep Trueta - IdIBGi - ICO                                    | 7                              | 2.426.614,37 |                                 |                    |
| Universitat Pompeu Fabra  | 6                              | 1.480.407,75 | 2                               | 389.093,75         |
| Hospital Universitari Germans Trias i Pujol   | 5                              | 1.120.106,26 | 1                               | 481.980,00         |
| Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona  | 5                              | 1.568.038,00 |                                 |                    |
| Centre de Regulació Genòmica  | 3                              | 1.347.184,00 |                                 |                    |
| Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)                 | 3                              | 1.469.563,00 | 2                               | 934.048,75         |
| Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer                                 | 3                              | 584.590,38   |                                 |                    |
| Centro de Investigación Príncipe Felipe   | 2                              | 398.981,00   |                                 |                    |
| Hospital de Terrassa  | 2                              | 700.210,00   |                                 |                    |
| Hospital Universitari Arnau de Vilanova   | 2                              | 399.075,00   | 1                               | 189.537,50         |
| Hospital Universitari Joan XXIII  | 2                              | 346.826,25   |                                 |                    |
| Hospital Universitari Son Dureta  | 2                              | 399.375,00   |                                 |                    |
| Institut de Bioenginyeria de Catalunya IBEC   | 2                              | 856.835,67   |                                 |                    |
| Universitat de Lleida   | 2                              | 441.020,50   |                                 |                    |
| Universitat de València   | 2                              | 699.321,00   | 1                               | 376.820,00         |
| Universitat Illes Balears   | 2                              | 436.250,00   |                                 |                    |
| Universitat Internacional de Catalunya  | 2                              | 468.035,50   |                                 |                    |
| Centre de Medicina Regenerativa de Barcelona  | 1                              | 199.989,00   |                                 |                    |
| Centro Médico Teknon  | 1                              | 199.655,21   |                                 |                    |
| Fundació ACE Institut Català de Neurociències Aplicades                                     | 1                              | 200.000,00   |                                 |                    |
| Fundació Caubet-Cimera Illes Balears  | 1                              | 200.000,00   |                                 |                    |
| Fundació Ciència i Art  | 1                              | 476.405,00   |                                 |                    |
| Fundació Echevarne  | 1                              | 0,00         |                                 |                    |
| Fundació Puigvert   | 1                              | 200.000,00   |                                 |                    |
| Fundación Manuela Martínez para los Niños con Enfermedades Metabólicas                      | 1                              | 195.000,00   |                                 |                    |
| Hospital de Sabadell  | 1                              | 296.542,66   |                                 |                    |
| Hospital Psiquiàtric Universitari Institut Pere Mata  | 1                              | 199.772,50   |                                 |                    |
| Hospital Universitari Mútua de Terrassa   | 1                              | 181.162,00   |                                 |                    |
| Hospital Universitario Doctor Peset   | 1                              | 64.800,00    |                                 |                    |

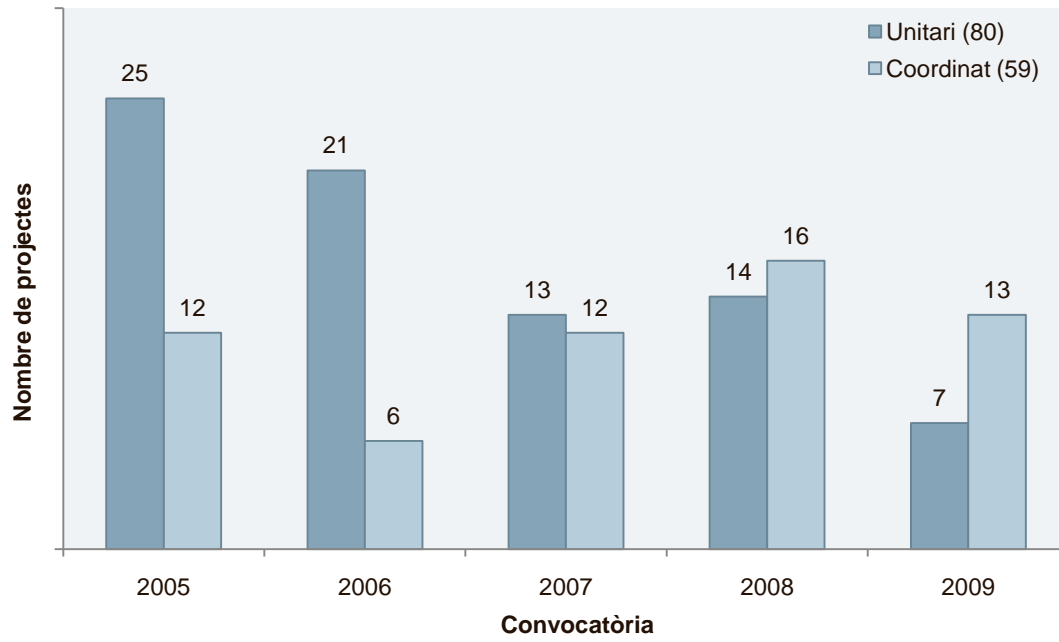
| Macroorganització                                      | Nombre de projectes presentats | Pressupost           | Nombre de projectes prioritaris | Pressupost ajustat  |
|--|--------------------------------|----------------------|---------------------------------|---------------------|
| Institut Atenció i Recerca en la Discapacitat Psíquica | 1                              | 146.999,96           |                                 |                     |
| Universitat de Girona                                  | 1                              | 189.375,00           |                                 |                     |
| Universitat Miguel Hernández. Alacant                  | 1                              | 199.645,80           |                                 |                     |
| Universitat Politècnica de Catalunya                   | 1                              | 346.830,00           |                                 |                     |
| Universitat Ramon Llull                                | 1                              | 69.573,75            |                                 |                     |
| Universitat Rovira i Virgili                           | 1                              | 80.708,25            |                                 |                     |
| <b>Total</b>   | <b>244</b>                     | <b>64.128.424,43</b> | <b>19 (+4)</b>                  | <b>7.316.021,42</b> |

Per tal de fer una comparativa entre les diferents convocatòries, en el Gràfic 10 es mostra la relació numèrica entre els projectes prioritaris per al seu finançament segons àrea de recerca, distingint entre bàsica o combinada i la resta d'àrees, en les 5 últimes convocatòries de la Marató de TV3. En el Gràfic 11 es fa la mateixa comparativa segons el tipus de projecte: unitari o coordinat.

**Gràfic 10. Projectes prioritaris per al seu finançament segons el tipus de projecte segons convocatòria. Fundació La Marató de TV3**



**Gràfic 11. Projectes prioritaris per al seu finançament segons el tipus de projecte per convocatòria. Fundació La Marató de TV3**



## VALORACIÓ FINAL

---

La valoració del procés d'avaluació dels projectes presentats a la convocatòria de la Fundació La Marató de TV3 de l'any 2009 sobre malalties minoritàries per part dels avaluadors, i especialment pels membres del comitè *ad hoc*, ha estat molt positiva. En general, destaca la qualitat dels projectes presentats a la convocatòria, el bon nivell de participació i l'expertesa del conjunt d'avaluadors internacionals sobre el tema, la confidencialitat en el tractament de les dades i els criteris de qualitat instaurats, així com les característiques del mateix procés d'avaluació (sistemàtic, seriós, esglaonat).

Els membres del comitè *ad hoc* van voler destacar els aspectes següents:

- La importància de poder revisar conjuntament el procés d'avaluació, discutir globalment els comentaris de la resta d'avaluadors i treballar en equip.
- La transcendència de rebre, com a primera fase, el projecte anonimitzat, que permet centrar-se en l'aspecte científic sense tenir en compte l'equip investigador.
- La qualitat del procés d'avaluació, així com la seva transparència i fiabilitat.
- La importància del qüestionari estructurat per a l'avaluació del projecte, sobretot de la breu explicació per a cadascuna de les preguntes.

També van fer alguns comentaris que caldria valorar per a properes edicions:

- Per als investigadors:
  - Recordar la importància de la presentació d'un bon *abstract*.
- Per als avaluadors:
  - Caldria insistir en la importància de justificar amb claredat la valoració qualitativa escollida, atès que aquestes valoracions són la base sobre la qual treballarà el comitè *ad hoc*.
  - Els comentaris haurien de recollir la valoració de la factibilitat i la proposta pressupostària del projecte (avaluada en el qüestionari).
- Per als gestors del procés d'avaluació:
  - Els avaluadors voldrien poder disposar de més barems a l'hora de poder avaluar les despeses de viatges i els costos de publicació en els pressupostos de manera semblant com en el seu moment es va fer en referència a les despeses de personal en què hi ha un barem orientatiu que s'acostuma a seguir i que s'inclou a les bases de les convocatòries.

A diferència d'altres convocatòries, aquest informe presenta una comparativa dels projectes prioritzats en les últimes 5 convocatòries. Destaca, d'una banda, l'evolució cap a un major nombre de projectes prioritzats de recerca bàsica, així com també un major nombre de projectes coordinats, i la reducció del nombre total de projectes prioritzats.



## ANNEXOS

### Annex A. Projectes presentats i acceptats a la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries (n = 244)

**Taula A.1. Projectes presentats per institució de l'investigador/a principal, àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Centre  | Projecte | Títol projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|---|----------|--|------------------------------|--------------------------------|
| Càtedra de Recerca Qualitativa                      | 112      | Els processos de diagnòstic i assessorament genètic de les malalties metabòliques hereditàries: estudi qualificatiu dels contextos en l'atenció especialitzada   | E                            | U                              |
| Centre de Biotecnologia Animal i Teràpia Gènica UAB | 054      | Entendre i tractar la neurodegeneració causada per les Mucopolisacaridosis   | B                            | C                              |
|   | 249      | Teràpia gènica per al tractament de la Persistència Hiperplàstica del Vitri Primari utilitzant el gen SIRT1  | B                            | U                              |
|   | 270      | Teràpia gènica i proteica per a les distròfies hereditàries de la retina: una aproximació neuroprotectora  | B                            | C                              |
| Centre de Biotecnologia Molecular Bcn               | 090      | Manipulació del plegament i la funcionalitat de rodopsines mutades mitjançant factors cel·lulars com a nova estratègia terapèutica per a la retinosi pigmentària | B                            | C                              |
| Centre de Genètica Cardiovascular IdIBGi            | 239      | Displàsia arritmogènica de ventricle dret: determinants de la severitat de l'afectació estructural   | B                            | U                              |
|   | 241      | Una síndrome rara que causa mort sobtada en els membres d'una família gran de les illes Canàries   | BCE                          | C                              |
|   | 243      | Expressió gènica, interaccions amb proteïnes i tràfic intracel·lular del canal de sodi cardíac: impacte de mutacions causants de síndrome de Brugada             | B                            | U                              |
| Centre de Medicina Regenerativa de Barcelona        | 288      | Generació de línies cel·lulars iPS pacients-específiques per a estudiar malalties genètiques minoritàries del sistema hematopoètic                               | B                            | U                              |
| Centre de Recerca Cardiovascular                    | 259      | Utilització de cèl·lules embrionàries pluripotents com a vehicles per administrar teràpia localitzada  | B                            | U                              |
| Centre de Regulació Genòmica                        | 006      | Teràpies experimentals per a malalties congènites minoritàries que cursen amb defectes de la visió   | B                            | C                              |
|   | 007      | Alteracions corticals en síndromes aneuploides: noves estratègies terapèutiques  | B                            | C                              |
|   | 089      | Next generation sequencing technology for the identification of genes involved pancreatic cancer and hereditary pancreatitis                                     | B                            | C                              |
|   | 271      | Plataformes Nanobiosensores per a la identificació de nous factors pronòstics en Leucèmia Mieloide Aguda   | C                            | C                              |
| Centro de Investigación Príncipe Felipe             | 251      | Malalties mitocondrials associades amb deficiències en la modificació del tARN en la posició trontollant   | B                            | U                              |
|   | 252      | Una nova diana terapèutica a la malaltia de Huntington: el paper d' Apaf-1 en la toxicitat cel·lular induïda pels agregats de poliglutamina                      | B                            | U                              |
| Centro Médico Teknon                                | 149      | "Edotour" programa psicoeducatiu per a afectats amb la síndrome de Tourette i les seves famílies   | C                            | U                              |
| CIMERA - Fundació Caubet Cibera Illes Balears       | 281      | Teràpia gènica per al tractament de la Fibrosi Quística mitjançant cèl·lules mare pluripotents induïdes  | B                            | U                              |
| Facultat de Biociències UAB                         | 012      | Estudis estructurals de l'amiloïdosi sistèmica de cadena lleugera i cerca d'agents terapèutics   | B                            | C                              |
|   | 013      | Millora de la prognosi de tumors gials d'alt grau. Estudis preclínic i traslacionals (IMGRATU)   | BC                           | U                              |

| Centre  | Projecte | Títol projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|---|----------|--|------------------------------|--------------------------------|
|   | 053      | Origen i risc de recurrència de malalties rares associades a delecions i duplicacions  | BC                           | U                              |
|   | 060      | Genètica i teràpia molecular avançada de malalties minoritàries de la cèl·lula mare: lliçons de la disqueratosis congènita, l'anèmia de Fanconi i la Síndrome de Kindler   | B                            | C                              |
|   | 061      | Comportament meiótic i arquitectura genòmica de la regió afectada per la Síndrome Williams-Beuren en la línia germinal femenina humana   | B                            | U                              |
|   | 269      | Funció protectora d'ATM en l'aturada mitòtica per prevenir la progressió de cèl·lules portadores de dany   | B                            | U                              |
| Facultat de Biologia UB                           | 027      | Diagnòstic genètic a gran escala de distròfies retinals emprant tècniques de seqüenciació massiva de DNA d'última generació  | BC                           | C                              |
|   | 050      | Genètica de malalties rares: de la identificació de gens fins a aproximacions terapèutiques  | B                            | C                              |
|   | 062      | Del canal iònic a les arítmies clíniques. Estudi clínic, genètic i funcional de les síndromes de QT llarg i de Brugada   | BC                           | C                              |
|   | 094      | Relacions funcionals entre el transport intracel·lular del col·lagen de tipus I i els mecanismes de control de qualitat de proteïnes a nivell del reticle endoplasmàtic: estima d'una possible estratègia terapèutica per al tractament de la displàsia craniolenticuloestructural | B                            | C                              |
| Facultat de Biologia UPF                          | 015      | Aproximació terapèutica amb antioxidants per prevenir el fenotip conductual en la Síndrome de Williams-Beuren i l'Autisme: Del ratolí a l'humà   | B                            | C                              |
| Facultat de Ciències Biològiques UV               | 009      | Desenvolupament de nous tractaments per a la Distròfia Miotònica: descobriment de fàrmacs in vivo  | B                            | C                              |
| Facultat de Ciències de la Salut i de la Vida UPF | 014      | Medical Genomics of common variable immunodeficiency (CVID)  | B                            | C                              |
|   | 016      | Estudi del paper de l'estrès nitro-oxidatiu en la formació d'oligòmers i fibres d'Abeta i llur toxicitat en el múscul esquelètic en la miopatia de cossos d'inclusió tipus 2   | B                            | U                              |
|   | 017      | Caracterització d'interaccions entre la subunitat alfa1 del canal P/Q i proteïnes presinàptiques: rellevància en la fisiopatologia de la migranya hemiplègica i l'atàxia episòdica de tipus 2  | B                            | U                              |
|   | 019      | Aproximació clinicomolecular per definir els mecanismes patogènics del fenotip de la síndrome de Williams-Beuren (SWB) i identificar dianes terapèutiques  | BC                           | U                              |
|   | 020      | Entendre i combatre la progressió de la Distròfia Muscular de Duchenne en models animals   | B                            | U                              |
| Facultat de Ciències UIB                          | 238      | Efectes modalsors del factor de necrosi tumoral alfa en els mecanismes patogènics de l'esclerosi lateral amiotròfica   | B                            | U                              |
| Facultat de Farmàcia UB                           | 085      | Recerca d'agonistes naturals d' ERRalpha com dianes terapèutiques per a la correcció dels trastorns congènits de l'oxidació mitocondrial dels àcids grassos  | B                            | U                              |
|   | 263      | Darrera de la síndrome de Cornelia de Lange: examen de regions promotores i gens candidats, mutacions d'splicing com a model de relacions genotip-fenotip i interaccions de NIPBL amb altres molècules   | BC                           | C                              |
|   | 268      | Paper de l'estrès oxidatiu en autisme i síndrome X fràgil  | BC                           | C                              |

| Centre  | Projecte | Títol projecte  | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|---|----------|---|------------------------------|--------------------------------|
| Facultat de Matemàtiques UB                     | 092      | Modelització 3D i simulació biomecànica del síndrome neuro-cranio-vertebral: aplicable a la síndrome Arnold Chiari I, a la Siringomièlia Idiopàtica i a l'Escoliosi Idiopàtica  | C                            | C                              |
| Facultat de Medicina CSUB                       | 005      | Models en el peix zebra per estudiar la fisiopatologia de la Leucoencefalopatia megalencefàlica amb quists subcorticals   | B                            | C                              |
|   | 011      | Avaluació del potencial terapèutic d'una dieta anapleròtica amb triheptanoïna en un model animal de síndrome de deficiència de glut-1   | B                            | C                              |
|   | 068      | Implicació potencial de nous gens efectors de la senyalització per BDNF en autisme  | B                            | U                              |
|   | 140      | Desmielinització en les conexinopaties: del llit al laboratori  | BCE                          | C                              |
|   | 144      | Oligomerització dels receptors de Dopamina, Glutamat i Adenosina als ganglis basals: una nova diana terapèutica en la malaltia de Huntington  | BC                           | C                              |
| Facultat de Medicina i Ciències de la Salut UIC | 084      | Estudi de la incidència i formes clíniques de quatre malalties lisosomals tractables partint de mostres de sang seca  | BCE                          | C                              |
| Facultat de Medicina i Ciències de la Salut URV | 025      | Estudi de la fisiopatologia de l'Atròfia Muscular Espinal enfocat a l'alliberament d'ACh en les unions neuromusculars   | B                            | U                              |
| Facultat de Medicina UAB                        | 055      | Motoneurons i Cèl·lules Schwann Perisinàptiques per promoure Neuroprotecció i Reinnervació en Esclerosi Lateral Amiotròfica   | B                            | C                              |
|   | 056      | Estudi citogènica i molecular de pacients afectats per malformacions congènites i amb marcadors cromosòmics supernumeraris: Associació genotip-fenotip  | B                            | U                              |
|   | 058      | El diagnòstic, com més aviat millor, la millor aproximació per lluitar contra les malalties monogèniques minoritàries familiars: implementació de metodologies universals ("arrays" de SNP i de CGH) al Diagnòstic Genètic Preimplantacional* | B                            | U                              |
|   | 253      | La síndrome d'Ehlers-Danlos: aplicació de la metabonòmica en l'estudi de les bases moleculars i l'activitat de les citoquines en l'associació dels trastorns d'angoixa i la laxitud articular   | BC                           | C                              |
|   | 254      | Nova estratègia terapèutica en atròfia muscular espinal   | B                            | C                              |
| Facultat de Medicina UB                         | 001      | Regulació de la funcionalitat de K-Ras en el Síndrome de Noonan per Calmodulina i Proteïna kinasa C   | B                            | U                              |
|   | 026      | Reemplaçament cel·lular per la malaltia de Huntington mitjançant la utilització de cèl·lules mare neurals derivades de fetus humans   | B                            | C                              |
| Facultat de Medicina UdL                        | 256      | Mecanismes patogènics i estratègies terapèutiques en la malaltia de la motoneurona de l'infant i de l'adult   | B                            | C                              |
|   | 258      | Desenvolupament d'eines per assistència en el diagnòstic, comprensió i tractament de malalties minoritàries: aplicació a malalties relacionades amb centres de ferro-sofre  | BE                           | U                              |
| Facultat de Medicina UV                         | 274      | Anàlisi de la hiperestructura dels tumors neuroblàstics   | C                            | U                              |
| Facultat de Psicologia UB                       | 093      | Caracterització dels perfils simptomàtics a la malaltia de Huntington i la seva relació amb alteracions de connexions cortico-subcorticals específiques   | BC                           | C                              |
| Facultat de Veterinària UAB                     | 059      | Miositis canina com a model animal per la dermatomiositis humana  | BC                           | U                              |

| Centre   | Projecte | Títol projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|--|----------|--|------------------------------|--------------------------------|
| Facultat d'Odontologia UIC   | 051      | La capacitat de tractament a osteogènesi imperfecta (OI) mitjançant l'ús de la cèl·lules mare pluripotents (DPPSC) de la Polpa dental  | B                            | U                              |
| Facultat Psicologia i Ciències i Esport de l'Educació Blanquerna       | 267      | Millora de la qualitat de vida dels adolescents amb escoliosi idiopàtica: un programa específic d'intervenció interdisciplinari per a pacients i les seves famílies  | C                            | U                              |
| Facultat de Química UB   | 282      | APRIL implication in Burkitt's lymphoma. Development of therapeutic antagonists.   | B                            | C                              |
| Fundació ACE Institut Català de Neurociències Aplicades                | 151      | Estudi transversal i longitudinal de 12 mesos de durada entre mutacions tau positives i progranulines positives en la degeneració lobular frontotemporal: progressió clínica i metabolisme estructural cerebral  | C                            | U                              |
| Fundació Ciència i Art   | 099      | Avaluació de la telerehabilitació i dels procediments d'estimulació cerebral en el tractament neurorehabilitador de la distonia focal  | C                            | C                              |
| Fundació Echevarne   | 285      | Assaig clínic de fase III a doble cec, randomitzat, creuat senzill per a investigar l'eficàcia de la combinació de l'àcid ascòrbic (vitamina C) i tocoferol (vitamina E) versus placebo en el tractament del dèficit cognitiu i problemes conductuals en la Síndrome de Síndrome | C                            | C                              |
| Fundació Puigvert  | 119      | Estudi genètic de les Nefropaties no filiades  | C                            | U                              |
| Fundación Manuela Martínez para los Niños con Enfermedades Metabólicas | 028      | Canvis en el perfil dels àcids grassos en la Fibrosi Quística: ¿están relacionats amb variacions del genotip o del fenotip? Possibles implicacions terapèutiques   | BC                           | U                              |
| Hospital Clínic i Provincial de Barcelona                              | 193      | Marcadors biològics d'integritat i funció endotelial en l'avaluació i seguiment dels pacients amb hipertensió arterial pulmonar  | C                            | U                              |
|  | 194      | Cribatge de portadors de fibrosi quística en una població general de gestants  | C                            | U                              |
|  | 195      | Anàlisi proteòmica de modificacions post-traduccionals de la transtirretina com a marcador d'activitat en pacients amb amiloidosi hereditària per mutació de la TTR: un estudi cas-control   | BC                           | C                              |
|  | 196      | Caracterització genòmica de la síndrome de Lynch i formes hereditàries relacionades per seqüenciació de nova generació (NGS)   | C                            | C                              |
|  | 197      | Alteracions immunològiques, cardiovasculars i neurosensorials en hipogonadismes congènits  | C                            | U                              |
|  | 198      | Estudi de la relació entre l'estat mutacional i la càrrega al·lèlica de JAK2 i MPL, l'haplotipus 46/1 del gen JAK2 i les característiques inicials, el patró evolutiu i el pronòstic dels malalts amb mielofibrosi   | BC                           | U                              |
|  | 199      | Alteracions genètiques i de la resposta immunitària adquirida com factors predictius de la persistència dels anticossos antifosfolípídics en pacients amb síndrome antifosfolípídica   | BC                           | U                              |
|  | 200      | Mecanismes relacionats amb la persistència de l'activitat inflammatòria en les vasculitis sistèmiques. Recerca de biomarcadors d'activitat i possibles dianes terapèutiques  | C                            | U                              |
|  | 201      | Anàlisis dels mecanismes implicats en la malaltia de Niemann-Pick tipus C, generació de models murins i valoració d'una nova aproximació terapèutica   | B                            | C                              |
|  | 205      | Esclerosi hepatoportal: identificació de marcadors no invasius per al seu diagnòstic i pronòstic i recerca de noves dianes terapèutiques   | BC                           | U                              |

| Centre                               | Projecte | Títol projecte  | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|--------------------------------------|----------|---|------------------------------|--------------------------------|
|                                      | 206      | Noves eines per al diagnòstic, prognosi i seguiment del tractament de la malaltia de Chagas   | C                            | U                              |
|                                      | 207      | Programació de la funció cardíaca en nens supervivents de síndrome de transfusió feto-fetal   | C                            | U                              |
|                                      | 208      | Estudi mitocondrial de la miosotís amb cossos d'inclusió (forma esporàdica)   | BC                           | U                              |
|                                      | 210      | Deficiència de MyD88 en humans: model de interacció de la resposta immunitària innata amb l'adaptativa. Aproximacions de genòmica, transcriptòmica i proteòmica dirigides a analitzar la resposta immunitària mediades per la via TIR | BC                           | C                              |
|                                      | 213      | Factors de risc genètic a la distonia de l'adult: estudi multicèntric d'anàlisi d'associació de tot el genoma   | BC                           | U                              |
|                                      | 214      | Paper del receptor d' insulín growth factor receptor en la resistència intrínseca i adquirida a imatinib en GIST  | BC                           | U                              |
|                                      | 216      | Microarray d'expressió de tot el genoma i de microRNAs en la síndrome X fràgil  | BC                           | U                              |
|                                      | 219      | Canvis de la connectivitat cerebral com a biomarcadors de la progressió de la malaltia de Huntington en humans i en models de ratolí  | BC                           | U                              |
|                                      | 220      | Anomalies d'imprinting i epigenètiques en pacients en tractament de reproducció assistida   | B                            | U                              |
|                                      | 221      | Genetic factors in primary biliary cirrhosis. Influence on susceptibility, presentation, course and response to treatment   | C                            | U                              |
|                                      | 222      | Role of Leukotriene E4 in Churg-Strauss vasculitis  | BC                           | U                              |
|                                      | 224      | Identificació de vies diana per terapèutica o prevenció de carcinogènesi fotoinduïda en melanoma familiar amb mutacions a CDKN2A  | BC                           | C                              |
|                                      | 225      | Haplotips del receptor endotelial de la proteïna C (EPCR) en la modulació de l'acció procoagulant de les micropartícules circulants en la síndrome antifosfolipídica: Relació amb les trombosis                                       | C                            | U                              |
|                                      | 226      | Identificació i caracterització de nous gens mitjançant "homozygosity mapping" en famílies sense diagnòstic concret i sospita d'error congènit del metabolisme  | B                            | U                              |
|                                      | 227      | Estudi genòmic de la Malaltia de Caroli   | C                            | U                              |
|                                      | 228      | Síndrome de POEMS: estudi de la patogènia, validació dels criteris diagnòstics i desenvolupament de guies clíniques de diagnòstic i tractament  | C                            | U                              |
|                                      | 229      | Anàlisi de nous antígens en la neuromielitis òptica (IgG-NMO/AQP4) seronegativa (Malaltia de Devic)   | B                            | U                              |
|                                      | 230      | Diagnòstic prenatal de cromosompaties rares mitjançant anàlisi d'alta resolució amb array-CGH a fi d'optimitzar el programa de prevenció d'anomalies congènites   | C                            | U                              |
|                                      | 231      | Paper de la Infecció per Streptococcus Pyogenes com a factor desencadenant de la Narcolèpsia  | BC                           | U                              |
|                                      | 232      | Porfiries agudes i cutànies: recerca de nous biomarcadors d'expressió de la malaltia en sèrum i orina   | C                            | U                              |
|                                      | 233      | Creació d'una xarxa catalana per al diagnòstic i seguiment clínic de les anèmies rares degudes a hemoglobinopaties majors   | E                            | C                              |
| Hospital de la Santa Creu i Sant Pau | 029      | Investigació del sistema de manteniment dels telomers a la Síndrome de Cushing: una contribució als fenòmens d'envelliment prematur i morbiditat específica ?   | C                            | C                              |

| Centre               | Projecte | Títol projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|----------------------|----------|--|------------------------------|--------------------------------|
|                      | 030      | Teràpia cel·lular per al tractament de l'epidermoliosi ampul·losa distròfica recessiva   | C                            | C                              |
|                      | 032      | Processament de la recompensa i funció executiva a l'anorèxia nerviosa   | C                            | U                              |
|                      | 033      | Estudis clínics, bioquímics i genètics de dislipèmies monogèniques rares   | B                            | U                              |
|                      | 035      | Distròfia de cintura i Charcot-Marie-Tooth: ús d'eines d'anàlisi genòmics de darrera generació per a la identificació de nous gens   | B                            | U                              |
|                      | 037      | Transplantament de cèl·lules mare tipus mesoangioblast com estratègia terapèutica en un model murí de distròfia muscular per dèficit de disferlina   | B                            | U                              |
|                      | 038      | Detecció i significat dels símptomes no motors en la malaltia de Parkinson de l'adult jove: un estil basat en la genètica, neuropsicologia i neuroimatge   | BC                           | U                              |
|                      | 081      | Avaluació de les adhesions focals com a noves dianes terapèutiques en leucèmia mieloide aguda  | B                            | C                              |
|                      | 086      | Efectes freqüents de les injeccions de toxina botulínica en malalts amb dolor amb distonia cervical  | C                            | U                              |
|                      | 087      | El dèficit de SMN en la neurona motora: cap a noves vies terapèutiques per a l'atròfia muscular espinal  | B                            | C                              |
|                      | 121      | IpdCAB (Immunodeficiències Primàries a Catalunya i Balears): estudi en xarxa de factors genètics, epigenètics i funcionals en immunodeficiències primàries   | BC                           | C                              |
|                      | 162      | Nou model ortotòpic/ectòpic de ratolí immunodeprimit de carcinoma indiferenciat/neoplàstic de tiroides humana. Una eina útil per a noves teràpies cel·lulars, assajos de fàrmacs i validació en essers humans  | B                            | C                              |
| Hospital de Sabadell | 159      | Estudi de la connectivitat cerebral de les xarxes de motivació pel menjar en pacients adults amb la síndrome de Prader-Willi. Correlació amb les característiques clíniques, hormonals i neuropsicològiques i comparació amb subjectes sans i obesos | C                            | C                              |
| Hospital de Terrassa | 100      | Retinopaties hereditàries. Retinosi pigmentària i amaurosi de Leber: disseny de nous mètodes de diagnòstic molecular i caracterització de nous gens associats utilitzant tècniques d'arrays i seqüenciació de segona generació                       | C                            | C                              |
|                      | 101      | Clínica i genètica del glaucoma hereditari: anàlisi de mutacions de gens que causen glaucoma i caracterització de nous gens associats  | C                            | C                              |
| Hospital del Mar     | 042      | Hyper-Igd and periodic fever syndrome: new treatment options by unraveling the IgD enigma  | BC                           | C                              |
|                      | 043      | Coneixement quimiobiomèdic precompetitiu sobre malalties minoritàries i la seva aplicació al reposicionament de fàrmacs i al disseny de medicines orfes  | B                            | C                              |
|                      | 045      | Consum matern d'alcohol durant l'embaràs: diagnòstic de l'exposició prenatal, cribratge neonatal i seguiment postnatal   | Clínica                      | U                              |
|                      | 047      | Caracterització genètica de les síndromes mielodisplàsiques tractades amb Lenalidomida   | C                            | U                              |
|                      | 048      | Caracterització del limfoma/leucèmia esplènica de cèl·lules B no classificable (limfoma esplènica de cèl·lules B petites amb infiltració difusa de la polpa vermella i tricoleucèmia variant)  | C                            | U                              |

| Centre   | Projecte | Títol projecte  | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|--|----------|---|------------------------------|--------------------------------|
|  | 102      | Utilitat del PET amb [11C]-alfa-metil-L-triptofan en l'avaluació prequirúrgica del complex de l'esclerosi tuberosa amb epilèpsia fàrmaco-resistent  | C                            | C                              |
|  | 154      | Aplicació de les tècniques de seqüenciació massiva a l'estudi de la micosi fungoide i la síndrome de Sezary   | C                            | U                              |
|  | 156      | Síndrome alcohòlica fetal: biomarcadors de consum d'alcohol durant l'embaràs i els mecanismes moleculars subjacents del dany induït per l'alcohol durant el desenvolupament de l'SNC  | B                            | U                              |
| Hospital Psiquiàtric Universitari Institut Pere Mata | 248      | Identificació de delecions no distals i duplicacions no distals del cromosoma 6p que afectin el locus del receptor domini disoidina 1 (DDR1) en pacients amb discapacitat intel·lectual severa o profunda i patologia neuropsiquiàtrica | BC                           | U                              |
| Hospital Sant Joan de Déu                            | 103      | Identificació de nous mecanismes moleculars i dianes terapèutiques en les distròfies musculars: efectes de la matriu extracel·lular i el teixit adipós  | B                            | C                              |
|  | 104      | Evolució clínica, radiològica, neurofisiològica i bioquímica de pacients fenilcetonúrics tractats amb dihidroclorat de sapropterina   | C                            | U                              |
|  | 105      | Disfunció colinèrgica en la paràlisi supranuclear progressiva: model animal i marcadors neurofisiològics en pacients  | B                            | C                              |
|  | 106      | Aplicació de la proteòmica com a eina diagnòstica i d'aproximació als mecanismes neurobiològics de les malalties mitocondrials pediàtriques   | C                            | C                              |
|  | 107      | Continuum del Genotip-Fenotip en Craniosinostosi  | BC                           | C                              |
|  | 108      | Investigació clínica, bioquímica, neuroradiològica i genètica de la neuroglicopènia en pacients pediàtrics  | C                            | C                              |
|  | 109      | Model predictiu de pronòstic clínic del neuroblastoma basat en l'expressió gènica de tres gens. Mecanismes de regulació transcripcional i funció dels gens seleccionada   | B                            | U                              |
|  | 110      | Avaluació del receptor sensor del calci com a potencial nou gen supressor de tumors i diana terapèutica en neuroblastoma  | B                            | C                              |
|  | 111      | Desenvolupament preclínic de nous tractaments farmacològics pel neuroblastoma   | B                            | U                              |
| Hospital Universitari Arnau de Vilanova              | 255      | Determinants moleculars de la tumorigènesi en la síndrome de Cowden   | B                            | U                              |
|  | 257      | Juga la senyalització per Ret un paper important en la síndrome de Smith-Lemli-Opitz?   | B                            | U                              |
| Hospital Universitari de Bellvitge                   | 128      | Transcriptòmica, metabòlica i modificacions de proteïnes i de lípids a l'esclerosi lateral amiotròfica  | B                            | C                              |
|  | 139      | Prevalença i factors predictius de l'arteriosclerosi carotídia en pacients amb crioglobulinèmia   | CE                           | U                              |
|  | 145      | Endofenotips de Neuroimatge de cognició social en la síndrome d'Asperger de l'adult. Estudi comparatiu de RMf amb familiars de primer grau i controls sans  | BC                           | U                              |
| Hospital Universitari Doctor Josep Trueta            | 242      | Desenvolupament preclínic de pèptids cíclics com nous fàrmacs per al tractament de subtipus infreqüents d'adenocarcinoma de coll uterí  | B                            | C                              |
| Hospital Universitari Germans Trias i Pujol          | 074      | Perfil genotípic del podòcit i estudi de la resistència farmacològica en la síndrome nefròtica cortico-resistent  | C                            | U                              |
|  | 076      | Detecció i caracterització de possibles marcadors genètics per a l'atròfia multisistèmica   | B                            | U                              |

| Centre   | Projecte | Títol projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|--|----------|--|------------------------------|--------------------------------|
|  | 079      | Descripció clínica, immunologia i genètica de la immunodeficiència variable comuna, la deficiència de subclasses d'IgC i la deficiència d' IgA   | C                            | U                              |
| Hospital Universitari Joan XXIII                       | 063      | Desenvolupament i aplicació d'un programa de tractament multidisciplinari de la Síndrome de Dolor Regional Complex   | C                            | U                              |
|  | 247      | Estudi de la regulació de GPC3 en la síndrome Simpson-Golabi-Behmel tipus 1  | B                            | U                              |
| Hospital Universitari Mútua de Terrassa                | 064      | Remodelatge de la matriu extracel·lular i interaccions epitel·li-estroma en la colitis col·làgena i limfocítica. Paper de les cèl·lules T reguladores CD25+FOXP3+  | B                            | U                              |
| Hospital Universitari Son Dureta                       | 275      | Avaluació, in vitro, d'un enfocament terapèutic nou per a la hipertensió arterial pulmonar idiopàtica: medi acondicionat i microvesícules produïdes per cèl·lules progenitores endotelials circulants humanes  | B                            | U                              |
|  | 276      | Noves mutacions i procediments diagnòstics per a les síndromes de deleció i duplicació 22q11.2   | BCE                          | U                              |
| Hospital Universitari Vall d'Hebron                    | 165      | LLigams funcionals entre pVHL, Kim-1 i CK2 i la seva contribució a l'aparició i progressió del carcinoma cel·lular de cèl·lules clares induït per la malaltia de Von Hippel  | B                            | C                              |
|  | 177      | Avaluació de l' electrolits de la saliva com a indicadors d'afectació pancreàtica a la disfunció de la CFTR  | C                            | U                              |
|  | 180      | Predicció de la severitat de l'afectació aòrtica en pacients amb síndrome de Marfan. Integració de la genètica, senyalització del TGF-B i propietats biomecàniques de l'aorta  | BC                           | C                              |
|  | 185      | Trastorns del son: una dimensió oblidada en els pacients amb una malformació de Chiari tipus I   | C                            | U                              |
|  | 191      | Determinació del perfil de citoquines en la malaltia de Behçet en un intent de millorar l'aproximació del tractament   | B                            | C                              |
|  | 234      | Estudi de la correlació entre el cabal cardíac (CC) obtingut per cateterisme dret i un mètode de reinhalació de gasos inerts (RGI) en pacients afectats d'hipertensió Arterial Pulmonar  | C                            | U                              |
| Hospital Universitario Doctor Peset                    | 284      | Detecció de malaltia de Gaucher en pacients amb trombocitopènia immune (Púrpura Trombocitopènia Idiopàtica) primària refractària   | E                            | U                              |
| Institut Atenció i Recerca en la Discapacitat Psíquica | 049      | Valoració de la secció del filum terminale amb els canvis en les exploracions complementàries, RM, potencials evocats, electromiograma, estudis clínics i neuropsicològics en pacients intervinguts durant tres anys i afectes almenys a una de les malalties: | C                            | U                              |
| Institut Català d'Oncologia                            | 113      | Marcadors de resposta immune i Leucèmia Limfàtica Crònica (LLC): Hespèsvirus, poliomavirus, exposició a productes químics i envelliment, en el context de l'estudi espanyol de multicases i controls (MCC-Spain)   | E                            | C                              |
|  | 125      | TSCing: integració d'anàlisis genètiques, moleculars i cel·lulars per a una millora en el coneixement dels mecanismes alterats i oportunitats terapèutiques en la síndrome esclerosi tuberosa complexa (TSC)   | BCE                          | C                              |
|  | 131      | Avaluació de factors pronòstics i desenvolupament d'eines terapèutiques en melanoma uveal  | BC                           | U                              |
|  | 142      | Personalització de l'avaluació de risc en la síndrome de Lynch   | B                            | C                              |



| Centre  | Projecte | Títol projecte  | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|---|----------|---|------------------------------|--------------------------------|
|   | 240      | Entendre la malaltia de la VHL: Caracterització genòmica i funcional per identificar noves estratègies terapèutiques  | BC                           | C                              |
|   | 244      | Avenços en la vigilància epidemiològica per a la millora del maneig dels tumors pediàtrics rars   | E                            | C                              |
| Institut de Bioenginyeria de Catalunya IBEC                 | 070      | Ribonucleotidil reductases; una nova diana terapèutica contra les infeccions cròniques en la fibrosi quística   | B                            | C                              |
|   | 080      | Ús de cèl·lules mare pluripotencials induïdes específiques de pacients per al diagnòstic i tractament de l'hemofília A  | B                            | C                              |
| Institut de Biologia Molecular de Barcelona                 | 071      | Un model de malaltia per a la síndrome de Cockayne en <i>Drosophila melanogaster</i>  | B                            | U                              |
|   | 098      | Models animals de la síndrome de Walker-Warburg i altres distròfies musculars congènites (DMC): cercant supressors fenotípics   | B                            | C                              |
|   | 122      | Biologia estructural de malalties peroxisomals  | B                            | U                              |
|   | 235      | Síndrome Velo-Cardial-Facial: estructura i funció de la proteïna ARVCF  | B                            | U                              |
|   | 236      | Model de carcinoma colorectal hereditari de tipus no polipòsic (HNPCC) a drosòfila  | B                            | U                              |
|   | 237      | Distròfia i atròfia muscular: la funció de les ubiquitina lligases que regulen el proteasoma  | B                            | U                              |
| Institut de Biomedicina de València CSIC                    | 265      | Consorci de recerca integrativa de l'Atàxia de Friedreich: aproximació fisiopatològica i terapèutica (FAIR)   | B                            | C                              |
|   | 283      | Bases estructurals de les alteracions del Cicle de la Urea  | B                            | U                              |
|   | 287      | Anàlisi genètica de la demència frontotemporal a Espanya  | BC                           | U                              |
| Institut de Biomedicina i Ciber EHD                         | 008      | Paper de les proteïnes transportadores de nucleòsids en la patogènesi i teràpia de malalties rares del metabolisme de nucleòs(t)ids                                   | B                            | U                              |
| Institut de Bioquímica Clínica                              | 002      | Epilèpsia progressiva mioclònica de Lafora: Bases fisiopatològiques de la malaltia i aproximacions terapèutiques  | B                            | C                              |
| Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer | 022      | Epigenètica de la Distròfia Muscular de Duchenne i el seu model murí mdx  | B                            | U                              |
|   | 023      | Recerca translacional en malalties rares del metabolisme del ferro mitjançant seqüenciació paral·lela massiva   | BC                           | U                              |
|   | 120      | Causas genètiques de la trombocitèmia essencial   | B                            | U                              |
| Institut de Neurociències UMH                               | 266      | Teràpia de cèl·lules per a l'atàxia cerebel·lar que utilitza cèl·lules indiferenciades mesenquimàtiques adultes   | BC                           | U                              |
| Institut de Neurociències. Facultat de Biociències UAB      | 057      | Caracterització neurobiològica i aproximació terapèutica en un model murí de la malaltia mitocondrial mortal Síndrome de Leigh  | B                            | C                              |
| Institut de Neurociències. Facultat de Medicina UAB         | 052      | Anàlisi de la disfunció microglial induïda per una deficiència en el receptor d'immunitat innata Trem-2, la base de la demència presenil a la malaltia de Nasu-hakola | B                            | C                              |
|   | 083      | Efectes pleiotròpics de l'acumulació de ZMP en la malaltia de Lesch-Nyan  | B                            | C                              |
| Institut de Química Avançada de Catalunya                   | 272      | Esfingolípids hidrolases lisosomals defectuoses: Noves aproximacions a les malalties de Niemann-Pick A/Bi Farber i perspectives translacionals                        | B                            | C                              |

| Centre  | Projecte   | Títol projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|---|--|--|------------------------------|--------------------------------|
| Institut de Química Computacional UdG                     | 246  | Trencament del mimetisme molecular en la síndrome de Guillain-Barré mitjançant tècniques de biologia quàntica  | B                            | U                              |
| Institut de Recerca - Hospital Universitari Vall d'Hebron | 161  | Els receptors de mort com a diana terapèutica en el neuroblastoma  | B                            | U                              |
|   | 164  | Anàlisi transcriptòmica de les cefalees trigemino-autonòmiques   | C                            | U                              |
|   | 166  | Desenvolupament de nanomedicines per a la teràpia de substitució enzimàtica en la malaltia de Fabry  | B                            | C                              |
|   | 169  | Biobanc de mostres de pacients amb immunodeficiències primàries per a estudis funcionals i moleculars  | C                            | U                              |
|   | 170  | Caracterització de variants patogèniques i anàlisi de nous factors pronòstics en la Nefropatia IGA   | C                            | U                              |
|   | 171  | Inhibició de la Via Noth com a diana terapèutica en el rabdomiosarcoma   | B                            | U                              |
|   | 173  | Assaig clínic, randomitzat, paral·lel i cec per avaluar la inflamació de les vies àrees i sistèmica en pacients amb bronquiectasies idiopàtiques infectades crònicament per pseudomona aeruginosa després de tractament antibiòtic inhalat | C                            | U                              |
|   | 174  | Estudi preclínic del tractament del MNGIE mitjançant teràpia gènica, amb un vector lentivíric en un model murí   | B                            | U                              |
|   | 175  | Estudi de la metilació del DNA en pacients amb miositis i càncer   | B                            | U                              |
|   | 176  | Regulació de la presentació fenotípica de la malaltia de McArdle. Models experimentals i aproximacions terapèutiques   | BC                           | U                              |
|   | 178  | Anomalies de la diferenciació sexual (ADS) en pacients 46,XY: reptes clínics, moleculars i terapèutics   | BCE                          | C                              |
|   | 181  | Mecanismes de dany neurològic en els trastorns del cicle de la urea  | C                            | U                              |
|   | 182  | Projecte CURAGEN: creació d'una unitat per l'estudi de malalties minoritàries d'origen genètic   | CE                           | U                              |
|   | 183  | Re-seqüenciació genòmica dirigida per a l'optimització diagnòstica de malalties minoritàries del sistema nerviós en desenvolupament  | BC                           | U                              |
|   | 186  | Pseudoobstrucció crònica intestinal: diagnòstic fisiopatològic   | C                            | U                              |
| 187   | Determinació d'autoanticossos anti-NMO IgG en pacients amb síndrome clínica aïllada que es presenta com a neuritis òptica, mielitis o ambdós | C  | U                            |                                |
| 188   | Reparació fetoscòpica uniportal del mielomeningocele amb cèl·lules progenitores amniòtiques en ovella  | BC   | U                            |                                |
| 189   | Descodificació de nous mecanismes moleculars en el tumor de Wilms per millorar l'enfocament terapèutic                                       | B  | U                            |                                |
| 190   | Fisiopatologia de la distonia cèrvica idiopàtica: estudi morfofuncional  | BC   | U                            |                                |
| Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona                | 114  | Aminoacidúries heretades: mecanismes de fisiopatologia i recerca de noves dianes terapèutiques   | B                            | C                              |
|   | 115  | Recerca d'una teràpia per a la malaltia de Charcot-Marie-Tooth de Tipus 2A   | B                            | U                              |
|   | 116  | Tumorigenesis en l'Atàxia-telangiectasia: anàlisi in vivo de la senyalització de l'ATM i els seus rols en la supressió tumoral   | B                            | U                              |
|   | 117  | La Síndrome d'Aicardi-Goutières i les nucleases TREX1 i RNAsaH2  | B                            | C                              |

| Centre   | Projecte | Títol projecte  | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|--|----------|---|------------------------------|--------------------------------|
|  | 118      | Aproximacions de teràpia molecular per a malalties neurogenètiques: noves eines moleculars dirigides al component neurodegeneratiu de l'atàxia de Friederich  | B                            | C                              |
|  | 277      | Identificació dels agregats del receptor d'andrògens que causen l'Atròfia Muscular Espinal Bulbar   | B                            | C                              |
|  | 278      | Malalties d'acumulació de glicogen: lliçons apreses en l'estudi de la malaltia de Lafora  | B                            | U                              |
|  | 279      | Síndrome MELAS: desenvolupament d'un model animal i cerca de nous tractaments   | B                            | C                              |
|  | 280      | Role of the armcs gene cluster in mitochondrial function, Wnt signaling, and in the pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth and other rare neurodegenerative diseases   | B                            | C                              |
| Institut de Recerca Biomèdica de Girona                  | 250      | Malalties hereditàries en la mort sobtada cardíaca inexplicada  | BCE                          | C                              |
| Institut de Recerca Hospital de la Sta Creu i St Pau     | 031      | Esdeveniments breus d'atonía muscular induïts per l'EMTr (Estimulació Magnètica Transcranial Repetitiva) en un paradigma de provocació farmacològica com a biomarcador de cataplexia en pacients narcolèptics | C                            | U                              |
| Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge           | 137      | Estudi de les funcions del complex de cohesines en la síndrome de Cornelia de Lange   | B                            | C                              |
|  | 141      | Caracterització global de defectes en la metilació del DNA subjacents en totes les síndromes relacionades amb impressió genètica causades per epimutacions  | B                            | C                              |
|  | 143      | Estratègia de biologia de sistemes per modelitzar els trastorns metabòlics i d'estrès oxidatiu en l'adrenoleucodistrofia amb lligament a l'X: disseny de teràpies racionals                                   | B                            | C                              |
| Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge - IDIBELL | 123      | Estudi transcriptòmic per identificar els RNA no codificants alterats en síndrome de Rett   | BC                           | C                              |
|  | 124      | Ús d'un model de ratolí de la Síndrome d' ATR-Seckel per investigar el paper de l'epigenètica en els símptomes d'envelliment prematur   | B                            | C                              |
|  | 126      | Síndrome de Peutz-Jeghers: anàlisi molecular del gen supressor tumoral reponsable, LKB1   | B                            | C                              |
|  | 129      | Identificació dels mecanismes moleculars que modifiquen el fenotip de fibrosi quística mitjançant la seqüenciació de les regions exòniques i RNA  | B                            | C                              |
|  | 130      | Paper de les sirtuïnes en l'atàxia de Friedreich  | B                            | U                              |
|  | 132      | La síndrome de Rubinstein-Taybi: definició dels perfils (epi)genètics i identificació de dianes del gen CBP en pacients humans i models murins per al disseny de noves teràpies                               | BC                           | U                              |
|  | 133      | Paper de la senyalització per PI3K en la formació de vasos limfàtics i en la síndrome de limfedema primària   | B                            | C                              |
|  | 134      | Paper funcional de factors d'splicing en la retinitis pigmentosa autosòmica dominant (RP-ad): desxiframent dels seus mecanismes moleculars en Caenorhabditis elegans per explorar teràpies noves              | B                            | U                              |
|  | 135      | Estratègies de genòmica funcional per a la patologia pulmonar en fibrosi quística   | B                            | C                              |
|  | 136      | La regulació de l'expressió gènica en la meiosi i la seva implicació en el bloqueig maduratiu a nivell d'espermatoïcit. Estudi dels nivells dels mRNA i els miRNA del cromosoma X en la cèl·lula germinal     | B                            | U                              |
|  | 138      | Miastènia Gravis Autoimmune: Creació d'un banc de teixits i cerca de noves eines terapèutiques  | B                            | U                              |

| Centre  | Projecte | Títol projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|---|----------|--|------------------------------|--------------------------------|
|   | 148      | Vies moleculars i cel·lulars implicades en el desenvolupament i progressió de retinosis pigmentàries i distròfies de cons i bastons: identificació de dianes terapèutiques                 | B                            | U                              |
| Institut d'Investigació en Ciències de la Salut "Germans Trias i Pujol" | 073      | Estudis clínics, genètics, epidemiològics, patofisiològics i translacionals a les atàxies espinocerebel·loses  | BCE                          | C                              |
| Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer                | 192      | Aproximacions terapèutiques per millorar les alteracions cognitives i motores en la malaltia de Huntington   | B                            | U                              |
|   | 202      | Clinical spectrum and cellular and synaptic mechanisms of autoimmune synaptic encephalitides   | B                            | C                              |
|   | 203      | Factors involucrats en la migració de cèl·lules mare neurals normals com a actors principals en la patogènesi dels glioblastomes   | B                            | U                              |
|   | 204      | Paper del citoesquelet d'espectrina localitzat en les endomembranes en la salut i la malaltia  | B                            | U                              |
|   | 209      | Utilització del perfils d'expressió de microRNA com a marcadors biològics útils en el diagnòstic i pronòstic de limfomes de cèl·lules del mantell  | BC                           | U                              |
|   | 211      | Model espontani de progèria en ratolí: caracterització molecular i neurofisiològica  | B                            | C                              |
|   | 212      | Antagonisme de catepsines com a teràpia per a les malalties de Niemann-Pick tipus A i B  | B                            | U                              |
|   | 218      | Dèficits de l'olfacte a la Síndrome de Kallmann: estudi fenotípic-genotípic i mecanismes fisiopatològics   | BC                           | U                              |
|   | 223      | Anàlisi del transcriptoma per al fenotipatge molecular de tumors hipofisaris en humans i models murins   | BC                           | U                              |
| Institut d'Investigacions Biomèdiques de Barcelona                      | 039      | Colesterol i glicoesfingolípids en la mitocondria hepàtica i del cervell i l'alteració del metabolisme contribueix a la patologia de la malaltia de Niemann Pick tipus C i caveolinopaties | B                            | C                              |
| Institut Municipal d'Investigació Mèdica                                | 041      | Paper del sistema del plasminògen en els símptomes neurològics de la malaltia de Niemann Pick de tipus A i la Desmosterolosi. Estratègies de rescat  | B                            | C                              |
|   | 044      | Paper de la ciclina O en l'atàxia-telangiectàsia   | B                            | U                              |
|   | 152      | La EGCG (galat d'epigallocatequina), un inhibidor de DYRK1A, com a eina terapèutica per revertir els dèficits cognitius dels subjectes amb la Síndrome de Down                             | C                            | C                              |
|   | 153      | Genètica i anàlisi funcional de la resposta immunitària innata al cytomegalovirus en la patogènesi de l'Esclerosi Sistèmica  | B                            | C                              |
| Institut Universitari d'Investigació en Ciències de la Salut UIB        | 262      | Expressió de fosforilcolina a Pseudomonas aeruginosa i infecció crònica a la fibrosi quística  | B                            | C                              |
| Laboratori de Recerca Translacional                                     | 010      | Cap a un model d'atenció integral i personalitzat de les Neurofibromatosis   | BCE                          | C                              |
| LIRAD - Banc de Sang i Teixits BST HUGTiP                               | 077      | Síndrome de la persona rígida i atàxia cerebel·lar amb anticossos antidecarboxilasa d'àcid glutàmic i diabetis tipus 1: Alteracions transcripcionals que condueixen a l'autoimmunitat      | B                            | U                              |

a. Àrea de recerca  
 B: Recerca bàsica  
 C: Recerca clínica  
 E: Recerca epidemiològica

b. Tipus de projecte  
 U: Projecte unitari  
 C: Projecte coordinat

## **Annex B. Identifying reviewers within a specific subject area. Case study to select candidate reviewers in the field of rare diseases**

ECM Noyons (Center for Science and Technology Studies (CWTS), Leiden University, The Netherlands)

### ***Introduction***

The objective of this study was to provide a list of relevant candidates to be used as reviewers in a field that is described as 'rare diseases'. These candidates are identified through bibliographic queries and data processing to provide the following information:

- name of a person
- affiliation of the person as an author
- email address (if available).

We provide this information with the following disclaimer:

- The results are based on a bibliographic query in Medline as an integrated part of Scopus.
- Persons names may not be properly represented in Scopus or Medline regarding:
  - Proportion of his/her oeuvre
  - Proper author name
  - Moreover person may not be represented by our list of candidates due to homonym or synonym author names
- Email addresses may have changed or entered erroneously in Scopus

### ***Method and data***

The data we used in this study was collected from the online version of the Medline bibliographic database. This medical and health science database covers all relevant scholarly publications metadata in the medical and health fields.

A simple but focused search strategy was used to collect the relevant data in this field of 'rare diseases' as MeSh term and in free text.

We collected the ID's of these publications and linked them to our Scopus database (update Sept. 2009).

Thus we were able to use the high quality and precision of MeSH and the added information of Scopus (e.g., multiple addresses). Please note that we particularly need this added information to perform our task properly.

### ***Results***

The search strategy 2005-2009 yielded over 12,000 publications in Medline and over 9,200 in Scopus. The distribution of these publications over years is as follows.

| # publ | year |
|--------|------|
| 1671   | 2005 |
| 1938   | 2006 |
| 2366   | 2007 |
| 2444   | 2008 |
| 844    | 2009 |

The data is not complete for 2009, due to entry delay in the Scopus database. Therefore, we can only base our finding with respect to trend on publication years 2005-2008. The data shows there is a steady increase, even in such a short period of time. This means that this field is a area with a still growing interest of the scientific community.

We assigned the individual publication to countries by using the author affiliation. The distribution over the most active countries (n>100) is as follows:

| # publ | Country     |
|--------|-------------|
| 3034   | USA         |
| 807    | UK          |
| 665    | Germany     |
| 588    | Japan       |
| 490    | France      |
| 475    | Italy       |
| 340    | Canada      |
| 289    | Spain       |
| 274    | Australia   |
| 258    | China       |
| 206    | Netherlands |
| 190    | Sweden      |
| 183    | Brazil      |
| 173    | Taiwan      |
| 166    | Israel      |
| 147    | Switzerland |
| 135    | Turkey      |
| 134    | Austria     |
| 125    | India       |
| 125    | South Korea |
| 109    | Greece      |
| 104    | Poland      |
| 102    | Mexico      |

The most prominent authors are listed below (N>15):

|                    |
|--------------------|
| Tsai FJ            |
| Mok CC             |
| Brown MM           |
| Cervera R          |
| Brown GC           |
| Stone EM           |
| Tsokos GC          |
| Yannuzzi LA        |
| Wang JJ            |
| Diamond B          |
| James JA           |
| Morel L            |
| Kunkel LM          |
| Ishida S           |
| AlarconRiquelme ME |
| Tsai FJ            |
| Rosenfeld PJ       |

## **Annex C. Guia per a l'avaluació dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

18<sup>th</sup> TV3 Marató Call  
RARE DISEASES

### **GUIDELINES FOR REVIEWERS**

#### ***General information***

Reviewers should avoid being involved in any conflict of interest with the proposals' content during the review process. Reviewers should not evaluate any proposal in which they have been participating or that represents competing interests to them.

Reviewers should keep confidential any information concerning the proposals and the investigators.

The Catalan Agency for Health Technology Assessment and Research (CAHTA) should keep confidential any information concerning the reviewers. Investigators should not have access to information about the identity of the reviewers.

The reviewers' name and their institutions will be known at the end of the review process, along with information about the methodological issues involved in the review process and the results of the grants awards. However, information about reviewers' identification for each of the proposals reviewed should be kept confidential.

The total amount of about 6 million euros will be available to support between 20-30 grants to commence in 2009. Funding per grant will be up to a maximum of € 200,000 for individual projects, € 350,000 for projects with two groups, and € 500,000 for those with three or more groups. Applicants will be asked to submit detailed budget items and justifications.

#### ***Guidelines for reviewers***

All research proposals were blinded for reviewing purposes and to ensure impartiality of the review. Reviewers will find "XXXX" or blanks in the document instead of any information about the research team or the institutions involved in the proposal. Approvals of Research Commission and CEICs may not be included for this reason. If you want to be sure that we have received, you can us CAHTA.

Each proposal is assigned to two reviewers depending on the characteristics of the proposal itself (topic and area of research) and the background, experience, and expertise of the reviewer (according to the reviewers' form that was previously filled out).

Coordinated proposals should have an overall review, using only one evaluation form.

Reviewers should examine their assigned proposals and contact CAHTA as soon as possible in case of any conflict of interest or the impossibility of reviewing specific proposals.

Reviewers should follow the timetable from **May to June** (showed in the table at the end of the document) for the review process and contact CAHTA for any delay, change or comment about it.

At the end of the overall review process (November 2010, approximately), reviewers will be compensated with 300 euros for each proposal assessed (taxes included and depending on the agreement between states). Coordinated research proposals act as single-one proposals in terms of reimbursement. The payments will be managed by the TV3 Marató Foundation which will contact you after finishing the review process. It is important to know that only completed reviews (first and second parts) will be reimbursed.

For any question or comment about the functioning of the review process please contact with Ms Maite Solans ([msolans@aatrm.catsalut.net](mailto:msolans@aatrm.catsalut.net)) or Ms Noël Marsal ([nmarsal@aatrm.catsalut.net](mailto:nmarsal@aatrm.catsalut.net)).

The review process will be conducted as follow:

- **Step 1. Proposals' assignation.** Each proposal will be independently reviewed by two reviewers. Each reviewer will receive several research proposals (according to their background, the characteristics of the proposals, and the total number of proposals and reviewers) during the beginning of May.
- **Step 2. Evaluation.** The evaluation process will comprise two phases.
  - Reviewers should first fill out an evaluation form to provide an objective score to each of the questions in the form about the scientific and methodological value of the proposal. The Reviewers will also be able to indicate their overall appraisal and recommendations for funding.
  - Second, upon reception of that form by CAHTA with the reviewers' assessment, the investigators CVs along with a second evaluation form with questions regarding the capacity and sufficiency of the investigators will be sent to the reviewers, to ensure that they have the necessary skills, experience and institutional support to carry out and complete the project. Finally, in the same form, reviewers will be asked to assess the overall quality of the proposal (taking into account the two previous assessments: Proposal and CV) and summarize the result of their evaluation in few paragraphs in case the investigators wish to know the reviewers' opinion about the proposal.
  - In case of discrepancies among the two Reviewers and additional reviewer will be called to submit a new appraisal.
  - Complete proposals' review should be done by **June 21st, 2010**.
- **Step 3. Discussion.** Some of the European reviewers (for logistic reasons) will be asked to attend a two-day panel session in Barcelona (by the first week of September) to discuss discrepancies among the reviews and make the final selection



of the proposals. All the travel and accommodation expenses will be covered by the TV3 Marató Foundation.

The evaluation form consists on a structured questionnaire, mostly with closed-ended questions along with a comment for reviewers in each of the questions because the same evaluation form applies to all areas of research (basic, clinical and epidemiological).

At the end of the evaluation form, reviewers are asked to express their overall qualitative opinion for financing, as follow:

**RECOMMENDED:** Recommended indicates an outstanding proposal and translates into a very high priority for funding (first group of priority). The proposal is original, very well designed, technically feasible, practical and with a realistic work schedule. The hypothesis and goals are clearly stated. The methods section is clear, explicit, and comprehensive and data analysis is logical and well described. The proposal must involve a competent research team with track record of publications and a plan for dissemination of information. The team must also include all the multidisciplinary skills required for the successful completion of the proposed study. *If a project has too many weaknesses, never could be a Recommended project.*

**RECOMMENDED WITH RESERVATIONS:** Recommended with reservations indicates less enthusiasm for funding of the project. Although the proposal is feasible and meets all or most of the expected criteria (second group of priority), there are, however, a few theoretical and methodological weaknesses in it and essential information is lacking such as vaguely description of the goals, no clear hypothesis, lack of description for statistical analysis or quantification of results, etc, or a shortness of expertise of the research team. Overall, the description of the proposal is good, but somewhat confused and the research team has a strong research background and capacity in the research field. On the other hand, the proposal is very well designed, technically feasible, workable and with a realistic work schedule, but it is impossible to guarantee that all of the necessary expertise (as per the publications) is represented by the team. The proposal might be funded if appropriate recommendations are made.

**QUESTIONABLE:** Questionable indicates a low level of scientific quality and/or relevance; therefore, it would be difficult to fund the proposal. Enthusiasm on the proposal is modest. The major weakness is the poorly developed and unfocused research design. Methodology and description of the design are questionable and superficial due to lack of details on critical elements, it is highly doubtful that the proposal will have definitive outcomes, although the research team is strong enough scientifically. On the other hand, the proposal may be not feasible, too ambitious and comprise more work than is likely to be carried out in the time frame proposed, or even the track record of the research team may be insufficient.

**NOT RECOMMENDED:** Not recommended indicates significant weaknesses or absence in meeting the expected criteria; hence it would be highly difficult to fund the

proposal. The proposal is not novel, too superficial in its present form not being able to describe the exact methodology behind the study. It is also unclear what the expected outcome measures, are and there is no strong logical order of tasks and experiments. The proposal may be very ambitious and not feasible in the short time exposed. The expertise of the team may not be sufficient to undertake the project, the publication record of the PI is poor and in most cases appears irrelevant to the proposed area of research.

Not recommended also indicates that the proposal does not fit with the call. (Please see the first question of the proposal evaluation form, if you answered “disagree” or “strongly disagree”)

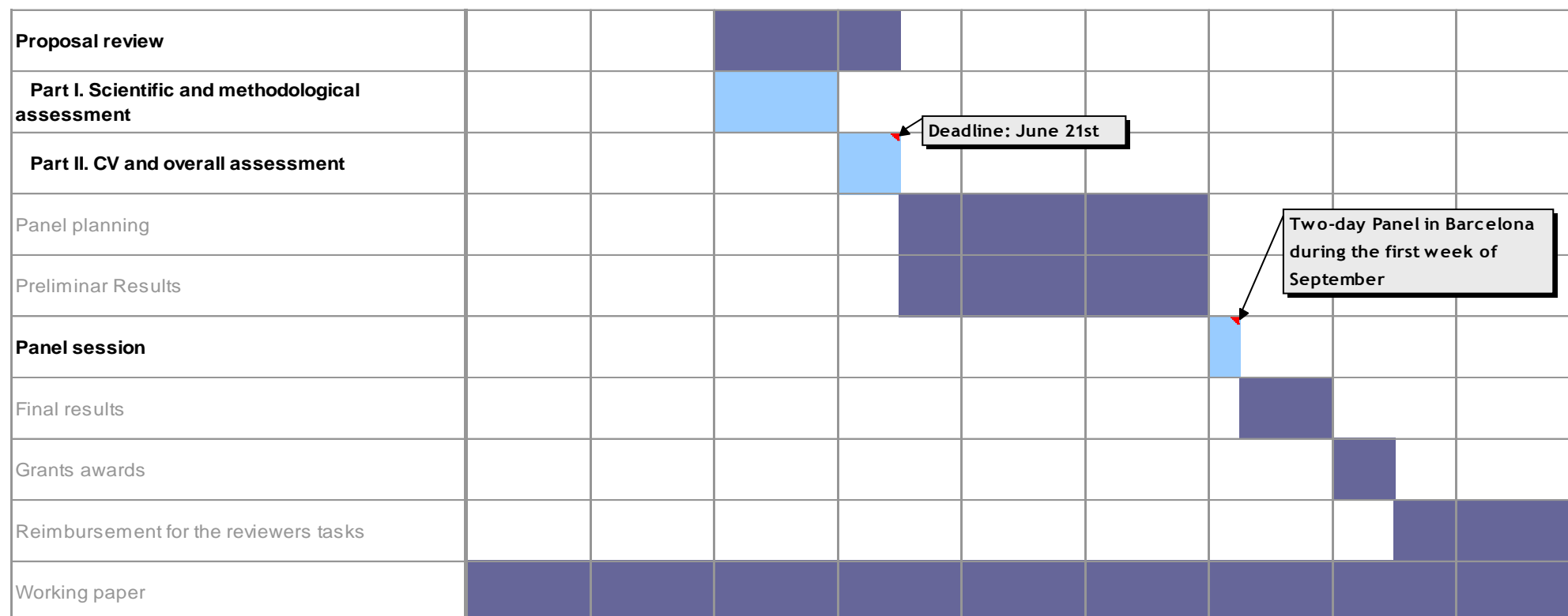
In addition, at CAHTA, a global score (taken into account a score given to each question and the total number of answered questions) will be computed to summarize the overall quantitative evaluation of the proposal. Any question left blank (*not applicable*) will be excluded from the analysis. For each proposal, the two qualitative assessments from the reviewers will be combined and the mean of the two quantitative scores calculated.

Finally, discordances in the review will be discussed in a panel session among some of the European reviewers. Reviewers will receive more specific information about this meeting in the coming months.

### ***Timetable***

The review process may take up to 6 weeks (from May to June). The following table shows the steps included in the process for reviewers as well additional actions to be taken by CAHTA and the TV3 Marató Foundation after the review.

**Table. Review process for the 18th TV3 Marató Call on Rare Diseases**



## Annex D. Combinacions de les valoracions qualitatives dels projectes. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

**Taula D.1. Combinacions de les valoracions qualitatives de dos avaluadors independents. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Finançable (F)  | Finançable amb reserves (FR) | Dubtós (D) | No finançable (NF) |
|-----------------|------------------------------|------------|--------------------|
| F - F<br>F - FR | FR - FR<br>FR - D            | D - D      | D - NF<br>NF - NF  |

| Discordant                 |
|----------------------------|
| F - D<br>FR - NF<br>F - NF |

**Taula D.2. Combinacions de les valoracions qualitatives de tres avaluadors independents (avaluacions discordants més tercera avaluació). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Finançable amb reserves (FR)          | Dubtós (D)   | No finançable (NF)                         |
|---------------------------------------|--|--|
| F - F - D<br>F - FR - D<br>F - F - NF | F - D - D<br>F - D - NF<br>F - FR - NF<br>FR - FR - NF | F - NF - NF<br>FR - D - NF<br>FR - NF - NF |

## **Annex E. Anàlisi estadística. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

### Avaluació de les propietats mètriques del qüestionari o instrument d'avaluació

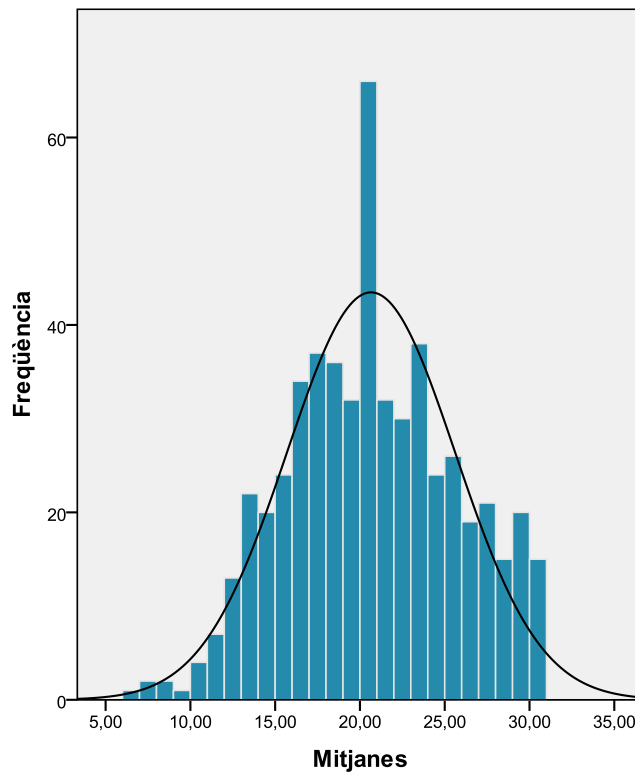
Per tal d'avaluar les propietats mètriques del qüestionari utilitzat per valorar els projectes de recerca es van estudiar dos aspectes:

- La fiabilitat o consistència interna, que indica la precisió de la puntuació quantitativa total basada en l'homogeneïtat (intercorrelacions) dels ítems del qüestionari d'avaluació.
  - Mesurada mitjançant l'alfa de Cronbach
  
- La validesa relacionada amb el criteri, que indica l'habilitat del qüestionari d'avaluació per discriminar la qualitat dels projectes. Es mesura mitjançant:
  - La mitjana, la desviació estàndard i els efectes sostre i terra
  - La correlació entre la mitjana de la puntuació quantitativa i la valoració qualitativa (que és el criteri de mesura)
  - L'anàlisi discriminant, amb la tècnica receiver operating characteristics (ROC)

L'anàlisi es va dur a terme amb 541 avaluacions. Pel que fa a la consistència interna, es va obtenir una alfa de Cronbach de 0,95, tant per a la puntuació total com per a cada ítem.

El Gràfic E.1 mostra les mesures de tendència central i de dispersió per a la validesa relacionada amb el criteri.

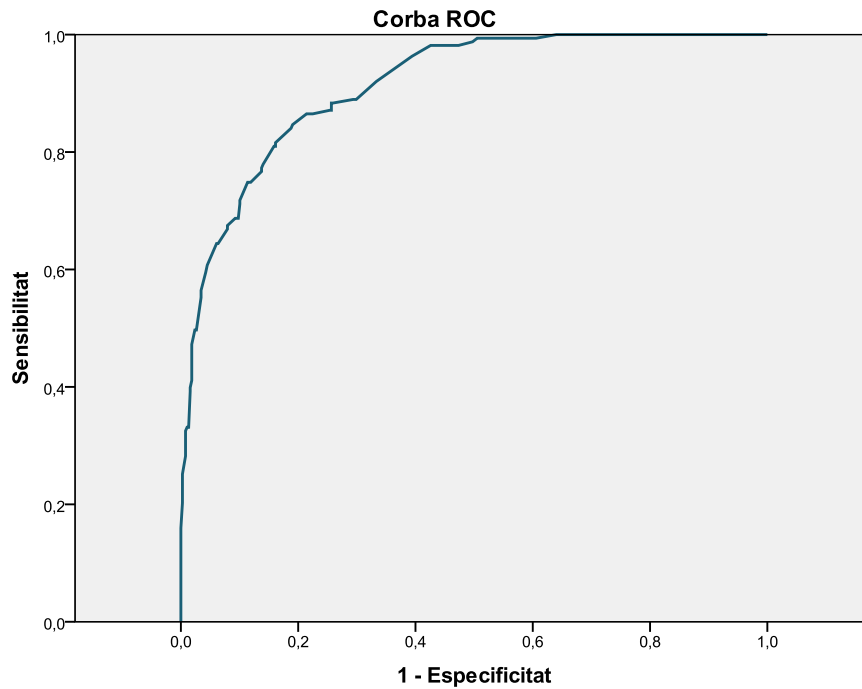
**Gràfic E.1. Distribució de les mitjanes i els efectes sostre i terra per a la validesa relacionada amb el criteri. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



La mitjana és de 20,7 punts (rang: 7,0 – 30,0) i la desviació estàndard de 4,9. La mediana se situa en 20,4 punts. Es pot observar que no hi ha cap avaluació amb puntuació mínima 0 (efecte terra, 0 %) i un 2,8% tenen efecte sostre (puntuació màxima 30).

La correlació entre la puntuació quantitativa mitjana i la valoració qualitativa, mesurada amb el coeficient de correlació d'Spearman, és bona (0,79). També és satisfactòria l'àrea obtinguda sota la corba ROC, del 91 %, tal com mostra el Gràfic E.2.

**Gràfic E.2. Corba ROC resultant de l'anàlisi discriminant de la validesa relacionada amb el criteri. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**



Aquestes dades indiquen que, per cada punt que s'incrementa la puntuació quantitativa, la probabilitat que el projecte valorat sigui considerat finançable augmenta un 70% [OR=1,7 (IC 95 %: 1,5 – 1,8)].

#### Anàlisi estadística de les valoracions qualitatives i les puntuacions quantitatives

En aquest apartat de l'anàlisi es presenta, en primer lloc i a les taules E.1, E.3 i E.5, l'estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives mitjanes (mitjana, desviació estàndard i rang), per valoració qualitativa. Posteriorment, apareix la comparació entre categories qualitatives i el nivell de significació estadística de les diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes (comparacions múltiples de Scheffé) a les taules E.2, E.4 i E.6.

**Taula E.1. Estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives dels projectes (inclou projectes amb avaluacions discordants) per valoració qualitativa. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Valoració qualitativa   | Mitjana (DE)        | Mínim       | Màxim        | Nre. projectes |
|-------------------------|---------------------|-------------|--------------|----------------|
| Finançable              | 24,03 (2,66)        | 18,23       | 30,00        | 92             |
| Finançable amb reserves | 19,59 (2,22)        | 13,51       | 24,35        | 78             |
| Dubtós                  | 16,18 (2,38)        | 12,17       | 20,82        | 9              |
| No finançable           | 12,91 (2,15)        | 8,63        | 15,87        | 12             |
| Discordant              | 19,58 (2,88)        | 14,06       | 24,93        | 53             |
| <b>Total</b>            | <b>20,81 (3,87)</b> | <b>8,63</b> | <b>30,00</b> | <b>244</b>     |

**Taula E.2. Diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes entre categories de valoració qualitativa (els valors entre parèntesis indiquen el nivell de significació estadística). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

|                         | Finançable     | Finançable amb reserves | Dubtós         | No finançable  |
|-------------------------|----------------|-------------------------|----------------|----------------|
| Finançable amb reserves | 4,44<br>0,000  |                         |                |                |
| Dubtós                  | 7,85<br>0,000  | 3,41<br>0,007           |                |                |
| No finançable           | 11,11<br>0,000 | 6,68<br>0,000           | 3,27<br>0,080  |                |
| Discordant              | 4,45<br>0,000  | 0,01<br>1,000           | -3,40<br>0,009 | -6,67<br>0,000 |

**Taula E.3. Estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives dels projectes (amb els projectes amb avaluacions discordants resoltes) per valoració qualitativa. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Valoració qualitativa   | Mitjana (DE)        | Mínim       | Màxim        | Nre. projectes |
|-------------------------|---------------------|-------------|--------------|----------------|
| Finançable              | 24,03 (2,66)        | 18,23       | 30,00        | 92             |
| Finançable amb reserves | 20,03 (2,32)        | 13,51       | 24,93        | 101            |
| Dubtós                  | 18,17 (2,64)        | 12,17       | 23,04        | 28             |
| No finançable           | 14,55 (2,66)        | 8,63        | 19,57        | 23             |
| <b>Total</b>            | <b>20,81 (3,87)</b> | <b>8,63</b> | <b>30,00</b> | <b>244</b>     |



**Taula E.4. Diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes entre categories de valoració qualitativa (els valors entre parèntesis indiquen el nivell de significació estadística). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

|                         | Finançable    | Finançable amb reserves | Dubtós        |
|-------------------------|---------------|-------------------------|---------------|
| Finançable amb reserves | 4,00<br>0,000 |                         |               |
| Dubtós                  | 5,86<br>0,000 | 1,87<br>0,008           |               |
| No finançable           | 9,48<br>0,000 | 5,49<br>0,000           | 3,62<br>0,000 |

**Taula E.5. Estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives dels projectes (amb els projectes considerats prioritaris per al seu finançament) per valoració qualitativa. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Valoració qualitativa       | Mitjana (DE) | Mínim | Màxim | Nre. projectes |
|-----------------------------|--------------|-------|-------|----------------|
| Prioritari i Seleccionat    | 25,22 (2,83) | 20,29 | 29,35 | 20             |
| Prioritari i No seleccionat | 23,69 (2,49) | 18,23 | 30,00 | 76             |
| Finançable amb reserves     | 19,88 (2,23) | 13,51 | 24,90 | 97             |
| Dubtós                      | 18,17 (2,64) | 12,17 | 23,04 | 28             |
| No finançable               | 14,55 (2,66) | 8,63  | 19,57 | 23             |
| Total                       | 20,81 (3,87) | 8,63  | 30,00 | 244            |

**Taula E.6. Diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes entre categories de valoració qualitativa (els valors entre parèntesis indiquen el nivell de significació estadística). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

|                             | Prioritari i Seleccionat | Prioritari i No seleccionat | Finançable amb reserves | Dubtós          |
|-----------------------------|--------------------------|-----------------------------|-------------------------|-----------------|
| Prioritari i No seleccionat | 1,53<br>(0,189)          |                             |                         |                 |
| Finançable amb reserves     | 5,34<br>(0,000)          | 3,80<br>(0,000)             |                         |                 |
| Dubtós                      | 7,06<br>(0,000)          | 5,52<br>(0,000)             | 1,71<br>(0,033)         |                 |
| No finançable               | 10,68<br>(0,000)         | 9,14<br>(0,000)             | 5,33<br>(0,000)         | 3,62<br>(0,000) |

## Annex F. Projectes examinats pel comitè ad hoc (n = 92+4). Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

**Taula F.1. Projectes examinats pel comitè ad hoc per àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries**

| Projecte                                      | Títol del projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|---|--|------------------------------|--------------------------------|
| <b>Projectes amb valoració FINANÇABLE (F)</b> |  |                              |                                |
| 002   | Epilèpsia progressiva mioclònica de Lafora: Bases fisiopatològiques de la malaltia i aproximacions terapèutiques   | B                            | C                              |
| 005   | Models en el peix zebra per estudiar la fisiopatologia de la Leucoencefalopatia megalencefàlica amb quists subcorticals  | B                            | C                              |
| 007   | Alteracions corticals en síndromes aneuploides: noves estratègies terapèutiques  | B                            | C                              |
| 009   | Desenvolupament de nous tractaments per a la Distròfia Miotònica: descobriment de fàrmacs in vivo  | B                            | C                              |
| 010   | Cap a un model d'atenció integral i personalitzat de les Neurofibromatosis   | BCE                          | C                              |
| 011   | Avaluació del potencial terapèutic d'una dieta anapleròtica amb triheptanoïna en un model animal de síndrome de deficiència de glut-1  | B                            | C                              |
| 014   | Medical Genomics of common variable immunodeficiency (CVID)  | B                            | C                              |
| 015   | Aproximació terapèutica amb antioxidants per prevenir el fenotip conductual en la Síndrome de Williams-Beuren i l'Autisme: Del ratolí a l'humà   | B                            | C                              |
| 016   | Estudi del paper de l'estrès nitro-oxidatiu en la formació d'oligòmers i fibres d'Abeta i llur toxicitat en el múscul esquelètic en la miopatia de cossos d'inclusió tipus 2                                   | B                            | U                              |
| 020   | Entendre i combatre la progressió de la Distròfia Muscular de Duchenne en models animals   | B                            | U                              |
| 022   | Epigenètica de la Distròfia Muscular de Duchenne i el seu model murí mdx   | B                            | U                              |
| 023   | Recerca translacional en malalties rares del metabolisme del ferro mitjançant seqüenciació paral·lela massiva  | BC                           | U                              |
| 030   | Teràpia cel·lular pel tractament de l'epidermolíosi ampul·losa distròfica recessiva  | C                            | C                              |
| 031   | Esdeveniments breus d'atonía muscular induïts per l' EMTr (Estimulació Magnètica Transcranial Repetitiva) en un paradigma de provocació farmacològica com a biomarcador de cataplexia en pacients narcolèptics | C                            | U                              |
| 039   | Colesterol i glicoesfingolípidis en la mitocòndria hepàtica i del cervell i l'alteració del metabolisme contribueix a la patologia de la malaltia de Niemann Pick tipus C i caveolinopaties                    | B                            | C                              |
| 042   | Hyper-Igd and periodic fever syndrome: new treatment options by unraveling the IgD enigma  | BC                           | C                              |
| 044   | Paper de la ciclina O en l'atàxia-telangiectàsia   | B                            | U                              |
| 047   | Caracterització Genètica de les Síndrome mielodisplàsiques tractades amb Lenalidomida  | C                            | U                              |
| 054   | Entendre i tractar la neurodegeneració causada per les Mucopolisacaridosis   | B                            | C                              |
| 064   | Remodelatge de la matriu extracel·lular i interaccions epíteli-estroma en la colitis col·làgena i limfocítica. Paper de les cèl·lules T reguladores CD25+FOXP3+  | B                            | U                              |
| 071   | Un model de malaltia per a la síndrome de Cockayne en <i>Drosophila melanogaster</i>   | B                            | U                              |
| 073   | Estudis clínics, genètics, epidemiològics, patofisiològics i translacionals a les atàxies espinocerebel·loses  | BCE                          | C                              |
| 081   | Avaluació de les adhesions focals com a noves dianes terapèutiques en leucèmia mieloide aguda  | B                            | C                              |
| 083   | Efectes pleiotròpics de l'acumulació de ZMP en la malaltia de Lesch-Nyan   | B                            | C                              |

| Projecte | Títol del projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|----------|--|------------------------------|--------------------------------|
| 087      | El dèficit de SMN en la neurona motora: cap a noves vies terapèutiques per a l'atròfia muscular espinal  | B                            | C                              |
| 089      | Next generation sequencing technology for the identification of genes involved pancreatic cancer and hereditary pancreatitis   | B                            | C                              |
| 090      | Manipulació del plegament i la funcionalitat de rodopsines mutades mitjançant factors cel·lulars com a nova estratègia terapèutica per a la retinosi pigmentària   | B                            | C                              |
| 092      | Modelització 3D i simulació biomecànica de la síndrome neuro-cranio-vertebral: aplicable a la síndrome Arnold Chiari I, a la Siringomièlia Idiopàtica i a l'Escoliosi Idiopàtica   | C                            | C                              |
| 093      | Caracterització dels perfils simptomàtics a la malaltia de Huntington i la seva relació amb alteracions de connexions cortico-subcorticals específiques  | BC                           | C                              |
| 098      | Models animals de la síndrome de Walker-Warburg i altres distròfies musculars congènites (DMC): cercant supressors fenotípics  | B                            | C                              |
| 100      | Retinopaties hereditàries. Retinosi pigmentària i amaurosi de Leber: disseny de nous mètodes de diagnòstic molecular i caracterització de nous gens associats utilitzant tècniques d'arrays i seqüenciació de segona generació | C                            | C                              |
| 104      | Evolució clínica, radiològica, neurofisiològica i bioquímica de pacients fenilcetonúrics tractats amb dihidroclorat de sapropterina  | C                            | U                              |
| 105      | Disfunció colinèrgica en la paràlisi supranuclear progressiva: model animal i marcadors neurofisiològics en pacients   | B                            | C                              |
| 106      | Aplicació de la proteòmica com a eina diagnòstica i d'aproximació als mecanismes neurobiològics de les malalties mitocondrials pediàtriques  | C                            | C                              |
| 108      | Investigació clínica, bioquímica, neurorradiològica i genètica de la neuroglicopènia en pacients pediàtrics  | C                            | C                              |
| 114      | Aminoacidúries heretades: mecanismes de fisiopatologia i recerca de noves dianes terapèutiques   | B                            | C                              |
| 115      | Recerca d'una teràpia per a la malaltia de Charcot-Marie-Tooth de Tipus 2A   | B                            | U                              |
| 116      | Tumorigenesis en l'Atàxia-telangiectasia: anàlisi in vivo de la senyalització de l'ATM i els seus rols en la supressió tumoral   | B                            | U                              |
| 121      | IdpCAB (Immunodeficiències Primàries a Catalunya i Balears): estudi en xarxa de factors genètics, epigenètics i funcionals en immunodeficiències primàries   | BC                           | C                              |
| 123      | Estudi transcriptòmic per identificar els RNA no codificants alterats en síndrome de Rett  | BC                           | C                              |
| 128      | Transcriptòmica, metabolòmica i modificacions de proteïnes i de lípids a l'esclerosi lateral amiotròfica   | B                            | C                              |
| 130      | Paper de les sirtuïnes en l'atàxia de Friedreich   | B                            | U                              |
| 132      | La síndrome de Rubinstein-Taybi: definició dels perfils (epi)genètics i identificació de dianes del gen CBP en pacients humans i models murins per al disseny de noves teràpies  | BC                           | U                              |
| 133      | Paper de la senyalització per PI3K en la formació de vasos limfàtics i en la síndrome de limfedema primària  | B                            | C                              |
| 134      | Paper funcional de factors d'splicing en la retinitis pigmentosa autosòmica dominant (RP-ad): desxiframent dels seus mecanismes moleculars en Caenorhabditis elegans per explorar teràpies noves                               | B                            | U                              |
| 135      | Estratègies de genòmica funcional per a la patologia pulmonar en fibrosi quística  | B                            | C                              |
| 137      | Estudi de les funcions del complex de cohesines en la síndrome de Cornèlia de Lange  | B                            | C                              |
| 141      | Caracterització global de defectes en la metilació del DNA subjacents en totes les síndromes relacionades amb impressió genètica causades per epimutacions   | B                            | C                              |

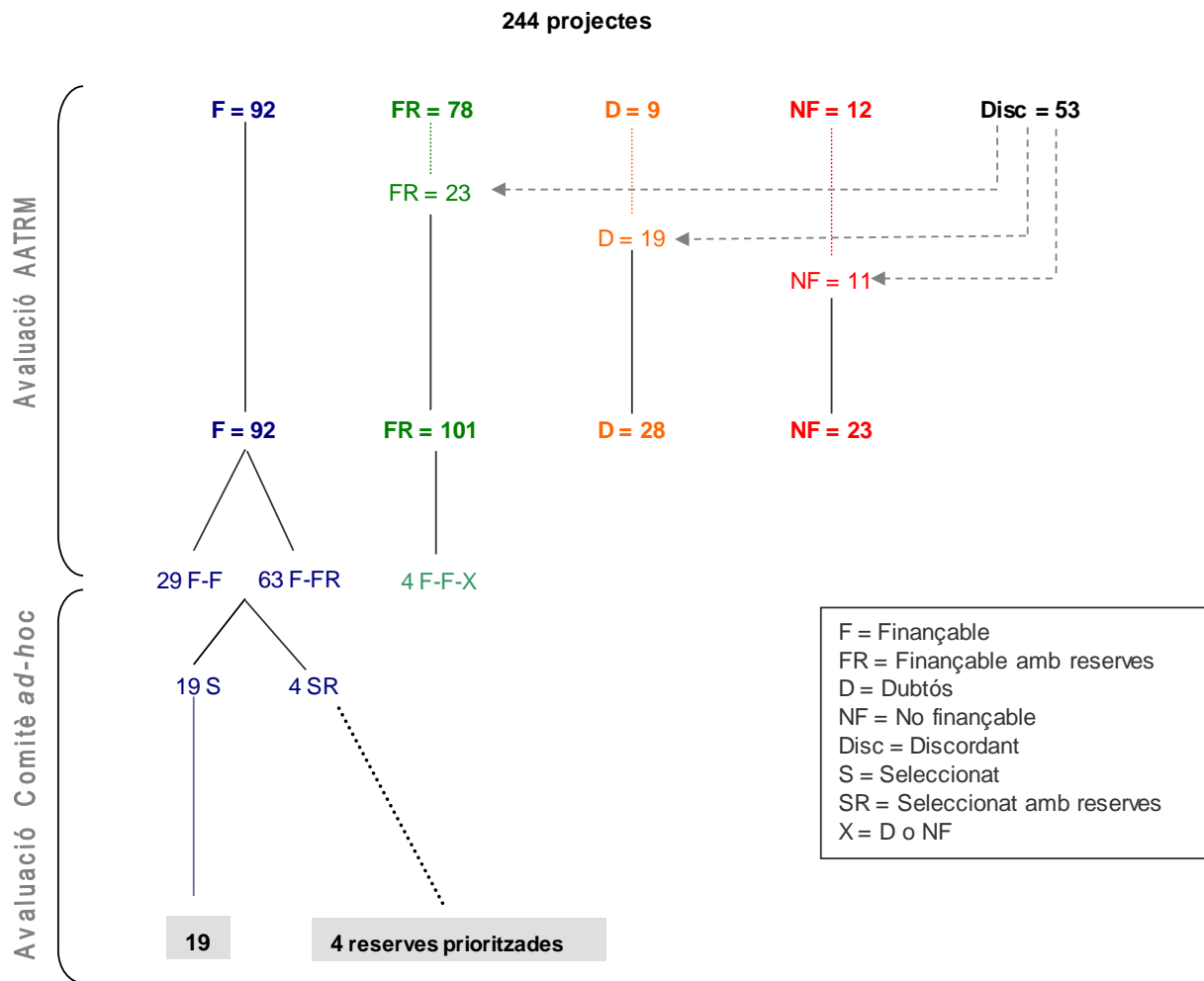
| Projecte | Títol del projecte  | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|----------|---|------------------------------|--------------------------------|
| 143      | Estratègia de biologia de sistemes per modelitzar els trastorns metabòlics i d'estrès oxidatiu en l'adrenoleucodistrofia amb lligament a l'X: disseny de teràpies racionals   | B                            | C                              |
| 153      | Genètica i anàlisi funcional de la resposta immunitària innata al cytomegalovirus en la patogènia de l'Esclerosi Sistèmica  | B                            | C                              |
| 159      | Estudi de la connectivitat cerebral de les xarxes de motivació per al menjar en pacients adults amb la síndrome de Prader-Willi. Correlació amb les característiques clíniques, hormonals i neuropsicològiques i comparació amb subjectes sans i obesos | C                            | C                              |
| 166      | Desenvolupament de nanomedicines per a la teràpia de substitució enzimàtica en la malaltia de Fabry   | B                            | C                              |
| 171      | Inhibició de la Via Noth com a diana terapèutica en el rabdomiosarcoma  | B                            | U                              |
| 174      | Estudi preclínic del tractament del MNGIE mitjançant teràpia gènica, amb un vector lentivíric en un model murí  | B                            | U                              |
| 180      | Predicció de la severitat de l'afectació aòrtica en pacients amb síndrome de Marfan. Integració de la genètica, senyalització del TGF-B i propietats biomecàniques de l'aorta   | BC                           | C                              |
| 181      | Mecanismes de dany neurològic en els trastorns del cicle de la urea   | C                            | U                              |
| 183      | Re-seqüenciació genòmica dirigida per a l'optimització diagnòstica de malalties minoritàries del sistema nerviós en desenvolupament   | BC                           | U                              |
| 185      | Trastorns del son: una dimensió oblidada en els pacients amb una malformació de Chiari tipus I  | C                            | U                              |
| 186      | Pseudoobstrucció crònica intestinal: diagnòstic fisiopatològic  | C                            | U                              |
| 192      | Aproximacions terapèutiques per millorar les alteracions cognitives i motores en la malaltia de Huntington  | B                            | U                              |
| 193      | Marcadors biològics d'integritat i funció endotelial en l'avaluació i seguiment dels pacients amb hipertensió arterial pulmonar   | C                            | U                              |
| 195      | Anàlisi proteòmica de modificacions post-traduccionals de la transtirretina com a marcador d'activitat en pacients amb amiloïdosi hereditària per mutació de la TTR: un estudi cas-control  | BC                           | C                              |
| 196      | Caracterització genòmica de la síndrome de Lynch i formes hereditàries relacionades per seqüenciació de nova generació (NGS)  | C                            | C                              |
| 197      | Alteracions immunològiques, cardiovasculars i neurosensorials en hipogonadismes congènits   | C                            | U                              |
| 200      | Mecanismes relacionats amb la persistència de l'activitat inflamatòria en les vasculitis sistèmiques. Recerca de biomarcadors d'activitat i possibles dianes terapèutiques  | C                            | U                              |
| 202      | Clinical spectrum and cellular and synaptic mechanisms of autoimmune synaptic encephalitides  | B                            | C                              |
| 206      | Noves eines per al diagnòstic, prognosi i seguiment del tractament de la malaltia de Chagas   | C                            | U                              |
| 209      | Utilització del perfils d'expressió de microRNA com a marcadors biològics útils en el diagnòstic i pronòstic de limfomes de cèl·lules del mantell   | BC                           | U                              |
| 210      | Deficiència de MyD88 en humans: model d' interacció de la resposta immunitària innata amb l'adaptativa. Aproximacions de genòmica, transcriptòmica i proteòmica dirigides a analitzar la resposta immunitària medades per la via TIR                    | BC                           | C                              |
| 211      | Model espontani de progèria en ratolí: caracterització molecular i neurofisiològica   | B                            | C                              |
| 216      | <i>Microarray</i> d'expressió de tot el genome i de microRNA en la síndrome X fràgil  | BC                           | U                              |
| 218      | Dèficits de l'olfacte a la Síndrome de Kallmann: estudi fenotípic-genotípic i mecanismes fisiopatològics  | BC                           | U                              |
| 219      | Canvis de la conectivitat cerebral com a biomarcadors de la progressió de la malaltia de huntington en humans y en models de ratolí   | BC                           | U                              |
| 220      | Anomalies d'imprinting i epigenètiques en pacients en tractament de reproducció assistida   | B                            | U                              |

| Projecte   | Títol del projecte   | Àrea de recerca <sup>a</sup> | Tipus de projecte <sup>b</sup> |
|--|--|------------------------------|--------------------------------|
| 223  | Anàlisi del transcriptoma per al fenotipatge molecular de tumors hipofisaris en humans i models murins   | BC                           | U                              |
| 229  | Anàlisi de nous antígens en la neuromielitis òptica (IgG-NMO/AQP4) seronegativa (Malaltia de Devic)  | B                            | U                              |
| 230  | Diagnòstic prenatal de cromosompaties rares mitjançant anàlisi d'alta resolució amb <i>array</i> -CGH a fi d'optimitzar el programa de prevenció d'anomalies congènites                                | C                            | U                              |
| 231  | Paper de la infecció per <i>Streptococcus Pyogenes</i> com a factor desencadenant de la Narcolèpsia  | BC                           | U                              |
| 233  | Creació d'una xarxa catalana per al diagnòstic i seguiment clínic de les anèmies rares degudes a hemoglobinopaties majors  | E                            | C                              |
| 250  | Malalties hereditàries en la mort sobtada cardíaca inexplicada   | BCE                          | C                              |
| 257  | Juga la senyalització per Ret un paper important en la síndrome d'Smith-Lemli-Opitz?   | B                            | U                              |
| 263  | Darrera de la síndrome de Cornelia de Lange: examen de regions promotores i gens candidats, mutacions d'splicing com a model de relacions genotip-fenotip i interaccions de NIPBL amb altres molècules | BC                           | C                              |
| 265  | Consorti de recerca integrativa de l'Atàxia de Friedreich: aproximació fisiopatològica i terapèutica (FAIR)  | B                            | C                              |
| 266  | Teràpia de cèl·lules per a l'atàxia cerebel·lar que utilitza cèl·lules indiferenciades mesenquimàtiques adultes  | BC                           | U                              |
| 268  | Paper de l'estrès oxidatiu en autisme i síndrome X fràgil  | BC                           | C                              |
| 270  | Teràpia gènica i proteica per a les distròfies hereditàries de la retina: una aproximació neuroprotectora  | B                            | C                              |
| 272  | Esfingolipid hidrolases lisosomals defectuoses: Noves aproximacions a les malalties de Niemann-Pick A/Bi Farber i perspectives translacionals  | B                            | C                              |
| 276  | Noves mutacions i procediments diagnòstics per a les síndromes de deleció i duplicació 22q11.2   | BCE                          | U                              |
| 277  | Identificació dels agregats del receptor d'andrògens que causen l'Atròfia Muscular Espinal Bulbar  | B                            | C                              |
| 281  | Teràpia gènica per al tractament de la Fibrosi Quística mitjançant cèl·lules mare pluripotents induïdes  | B                            | U                              |
| 282  | APRIL implication in Burkitt's lymphoma. Development of therapeutic antagonists.   | B                            | C                              |
| 287  | Anàlisi genètica de la demència frontotemporal a Espanya   | BC                           | U                              |
| <b>Projectes DISCORDANTS amb 2 valoracions F</b> |  |                              |                                |
| 060  | Genètica i teràpia molecular avançada de malalties minoritàries de la cèl·lula mare: lliçons de la disqueratosi congènita, l'anèmia de Fanconi i la Síndrome de Kindler                                | B                            | C                              |
| 117  | La Síndrome d'Aicardi-Goutières i les nucleases TREX1 i RNAsaH2  | B                            | C                              |
| 118  | Aproximacions de teràpia molecular per a malalties neurogenètiques: noves eines moleculars dirigides al component neurodegeneratiu de l'atàxia de Friederich   | B                            | C                              |
| 201  | Anàlisi dels mecanismes implicats en la malaltia de Niemann-Pick tipus C, generació de models murins i valoració d'una nova aproximació terapèutica  | B                            | C                              |

a. Àrea de recerca  
 B: Recerca bàsica  
 C: Recerca clínica  
 E: Recerca epidemiològica

b. Tipus de projecte  
 U: Projecte unitari  
 C: Projecte coordinat

## Annex G. Esquema dels resultats del procés d'avaluació. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries







World Health Organization  
Collaborating Centre for  
Health Technology Assessment



**INAHTA**

Membre fundador



Membre corporatiu



Membre corporatiu

*ciberesp*

Membre corporatiu