

**INFORME**

Novembre 2020

# **Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2019 de la Fundació La Marató de TV3.Malalties Minoritàries.**

L'Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS) és una entitat de dret públic adscrita al Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya que actua al servei de les polítiques públiques. L'AQuAS té la missió de generar coneixement rellevant mitjançant l'avaluació i l'anàlisi de dades per a la presa de decisions amb la finalitat de contribuir a la millora de la salut de la ciutadania i la sostenibilitat del sistema de salut de Catalunya. L'AQuAS és membre fundador de la International Network of Agencies of Health Technology Assessment (INAHTA) i de la International School on Research Impact Assessment (ISRIA), és membre corporatiu de la Health Technology Assessment International (HTAi), del grup Reference site "quatre estrelles" de l'European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing de la Comissió Europea, del CIBER d'Epidemiologia i Salut Pública (CIBERESP), del grup de Recerca en Avaluació de Serveis i Resultats de Salut (RAR) reconegut per la Generalitat de Catalunya i de la Red de Investigación en Servicios Sanitarios en Enfermedades Crónicas (REDISSEC) i és Unitat Associada a INGENIO (CSIC-UPV). L'any 2019 AQuAS ha estat reconeguda amb la medalla Josep Trueta al mèrit sanitari per part del Govern de la Generalitat de Catalunya.

Es recomana que aquest document sigui citat de la manera següent. Vizcaino, E., Cascant, E., Adam, P..Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a les convocatòria 2019 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties Minoritàries. Barcelona: Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2020.

Les persones interessades en aquest document poden adreçar-se a:  
Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya.  
Roc Boronat, 81-95 (segona planta). 08005 Barcelona  
Tel.: 93 551 3888 | Fax: 93 551 7510 | <http://aquas.gencat.cat>

© 2020, Generalitat de Catalunya. Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya  
Edita: Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya  
Primera edició: Barcelona, Novembre 2020



Els continguts d'aquesta obra estan subjectes a una llicència de Reconeixement-NoComercial-SenseObraDerivada 4.0 Internacional. La llicència es pot consultar a:  
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.ca>



# Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2019 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties Minoritàries.

## **Autoria**

Esther Vizcaino

Emma Cascant

Paula Adam

## **Agraïments**

Els autors agraeixen a Bea Ortega la seva col·laboració en tot el procés de gestió de la convocatòria. La responsabilitat del contingut del document recau únicament en els seus autors.

Els autors declaren no tenir cap conflicte d'interès en relació amb aquest document.



# Índex

Resum .....	7
Resumen .....	8
English abstract .....	9
Introducció .....	10
Metodologia .....	11
Resultats .....	19
Valoració Final .....	31
Annexos .....	32



## Índex de taules

Taula 1. Avaluadors i país de residència. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	14
Taula 2. Participació dels avaluadors per convocatòria. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2005-2019 .....	17
Taula 3 Característiques dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2005-2019.....	20
Taula 4. Macroorganitzacions segons l'adscripció de l'investigador/a principal coordinador i el nombre de subprojectes presentats. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	21
Taula 5. Membres del Panel. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	24
Taula 6. Projectes prioritaris per al seu finançament amb institució, àrea de recerca i pressupost sol·licitat. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	25
Taula 7 Nombre de projectes presentats i prioritaris per al seu finançament, i pressupost corresponent, segons la institució de l'investigador/a principal. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries.....	29
Taula D.1. Projectes examinats pel panel per àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	37



## Índex de gràfics

Gràfic 1. Fases del procés d'avaluació .....	12
Gràfic 2. Selecció dels avaluadors. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	13
Gràfic 3. Distribució geogràfica dels avaluadors. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	16
Gràfic 4. Distribució dels projectes per àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	20
Gràfic 5: Distribució dels Investigadors/res principals dels projectes (coordinadors) segons edat i gènere. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	22
Gràfic 6. Nombre de projectes en funció dels resultats de l'avaluació remota i el tipus de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	22
Gràfic 7. Nombre de projectes en funció dels resultats de l'avaluació remota i gènere de l'Investigador/a principal (coordinador). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	23
Gràfic 8. Nombre de projectes en funció dels resultats de l'avaluació remota i edat de l'Investigador/a principal (coordinador). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	23
Gràfic 9: Distribució del pressupost sol·licitat en funció dels resultats de l'avaluació remota. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	24
Gràfic 10. Projectes prioritaris (n=40) per finançament i no prioritaris per finançament segons l'àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	28
Gràfic 11. Projectes prioritaris per finançament (n=40) i no prioritaris per finançament segons el gènere i grup d'edat de l'investigador/a principal o coordinador. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries .....	29

# Resum

Des de l'any 2001, l'Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS) 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'AQuAS tenen com a objectiu que aquest procés d'avaluació sigui rigorós en la seva valoració metodològica i flexible pel que fa a la seva aplicació, a la vegada que transparent i obert als professionals i a la població, bo i avalant la qualitat dels projectes presentats.

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 228 projectes, 2 dels quals no complien amb les bases de la convocatòria després de ser revisats per un comitè ad hoc de la Fundació La Marató de TV3. Per tant, durant el procés d'avaluació s'han avaluat 226 projectes.

Un total de 190 experts internacionals van avaluar els projectes mitjançant un qüestionari estructurat en dues fases de manera remota. En primer lloc, s'avaluava el projecte anonimitzat i, en segon lloc, el grup investigador per tal de, finalment, valorar cadascun dels projectes com a *finançable*, *finançable amb reserves*, *dubtós* o *no finançable*. Cada projecte va ser assignat a tres avaluadors remots en funció de les característiques de la recerca i de l'expertesa de l'avaluador. Els tres avaluadors van actuar de manera independent.

Es va seleccionar un grup de 10 avaluadors remots per tal de fer la coordinació de la revisió i assegurar-se que les avaluacions realitzades pels experts fossin suficientment fonamentades. Aquest grup de 10 avaluadors va formar part del panel que va dur a terme la darrera fase del procés d'avaluació. Donada la situació d'excepcionalitat provocada per la pandèmia de la COVID-19, aquest any el panel es va reunir de manera telemàtica durant 3 dies.

El resultat de l'avaluació remota indica que, sobre la base de la qualitat metodològica i la rellevància, dels 226 projectes acceptats a la convocatòria, 62 van ser considerats com a recomanats per al seu finançament i van passar a la fase del panel. El panel va examinar un total de 72 projectes, els 62 projectes que corresponien a la categoria de *"recomanats per al seu finançament"* junt amb els 10 projectes millor valorats de la categoria *"recomanats amb reserves"*.

Finalment, d'entre aquests 72 projectes recomanats es van seleccionar 40 projectes juntament amb uns altres 8 que passaren a la llista de reserva. La valoració que els avaluadors i els membres del panel han fet del procés d'avaluació ha estat molt positiva, com sol ser habitual.

# Resumen

## Proceso de evaluación de los proyectos de investigación presentados a la convocatoria 2019 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties Minoritàries

Desde el año 2001, la Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS) gestiona el proceso de evaluación de los proyectos presentados a las convocatorias de ayudas a la investigación de la Fundació La Marató de TV3. Además de garantizar y facilitar la evaluación de los proyectos, el trabajo que desarrolla AQuAS tiene como objetivo que el proceso de evaluación sea riguroso en su valoración metodológica y flexible en cuanto a su aplicación, a la vez que transparente y abierto a los profesionales y a la población, avalando la calidad de los proyectos presentados.

En el transcurso del mencionado proceso de evaluación, se han seguido una serie de etapas, de acuerdo con una planificación previa, con el fin de determinar la calidad científica de los proyectos que, en conjunto, presentasen un mayor rigor metodológico y que, a su vez, fueran relevantes y aplicables dentro de su contexto. En esta edición se presentaron 228 proyectos, 2 de los cuales no cumplían las bases de la convocatoria después de ser revisados por un comité ad hoc de la Fundació La Marató de TV3.

Un total de 190 expertos internacionales evaluaron los proyectos de manera remota mediante un cuestionario estructurado en dos fases. En primer lugar, evaluaron el proyecto anonimizado, y, en segundo lugar, el grupo investigador para finalmente valorar cada proyecto como financiable, financiable con reservas, dudoso o no financiable para su financiación. Cada proyecto se asignó inicialmente a tres evaluadores en función de las características de la investigación y de la experiencia del evaluador. Los tres evaluadores actuaron de manera independiente.

Se seleccionó un grupo de 10 evaluadores para ejercer la coordinación de la revisión, con el fin de asegurar que las evaluaciones realizadas por los expertos fueran suficientemente fundamentadas. Este grupo seleccionado de evaluadores formó parte del panel que realizó la última fase del proceso de evaluación. Debido a la situación de excepcionalidad provocada por la COVID-19, este año el panel se reunió de manera telemática durante 3 días.

El resultado de la evaluación remota indica que, sobre la base de la calidad metodológica y la relevancia, de los 226 proyectos aceptados en la convocatoria, 62 fueron considerados como potencialmente financiables y pasaron a la fase de panel.

El panel examinó un total de 72 proyectos, los 62 proyectos que correspondían a la categoría de recomendados para su financiación junto con los 10 proyectos mejor valorados de la categoría recomendados con reservas.

Finalmente, de entre estos 72 proyectos se seleccionaron 40 proyectos junto con 8 proyectos más adicionales que pasaron a formar la lista de reserva.

La valoración que los evaluadores y los miembros del panel han hecho del proceso de evaluación ha sido muy positiva, como suele ser habitual.



# English abstract

## Process of evaluation of the research projects submitted to the call for projects of 2019 La Fundació La Marató de TV3 on Rare Diseases

Since 2001, the Agency for Health Quality and Assessment of Catalonia (AQuAS) 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 AQUAS's aim is to make sure that this assessment process is rigorous in its methodological aspects, 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 rigor and were also relevant and applicable in their context. In this call, 228 projects were submitted. On the basis of the specific call requirements, an ad hoc committee of La Marató de TV3 Foundation excluded 2 projects. Therefore, 226 projects were accepted and reviewed.

190 international remote reviewers evaluated the projects by means of a questionnaire structured in two stages. Firstly, the anonymized project was assessed and, secondly, the research team, ultimately classifying each project as recommended for funding, recommended with reservations, questionable or not recommended. Each project was initially assigned to three reviewers according to the characteristics of the project and the reviewer's expertise. The three reviewers acted independently.

A group of 10 reviewers were selected in order to coordinate the reviewing process, ensuring that the reviewers provided sound assessments. This selected group of reviewers was part of panel that carried out the last phase of the evaluation process. Given the COVID-19 context, the panel was held remotely.

The result of the evaluation indicates that, on the basis of methodological quality and relevance, out of the 226 projects accepted and reviewed, 62 were considered as recommended for funding and pass to the next phase, the Panel.

The panel examined a total of 72 projects, the 62 projects within the Recommended category along with the 10 best rated projects in the Recommended with reservations category.

Finally, among these 72, the panel selected 40 projects together with 8 other projects in a ranked reservation list.

The opinion of the evaluators and the panel members with regards to the process of assessment was very positive, as usual.

# Introducció

La Fundació La Marató de TV3 recapta anualment donacions monetàries i les distribueix entre investigadors de centres de recerca, que fan recerca sobre problemes de salut seleccionats, que varien en cada edició.

Des de la primera edició de La Marató de TV3 de l'any 1992 fins a la present convocatòria objecte d'aquest document, s'han recaptat prop de 202 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 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 de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS) 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'AQuAS tenen com a objectiu que aquest procés d'avaluació sigui 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, tot avalant la qualitat dels resultats obtinguts.

El procés d'avaluació ex-ante dels projectes presentats a la Convocatòria 2019 de la Fundació La Marató de TV3 sobre Malalties Minoritàries ha seguit el procediment utilitzat en convocatòries anteriors, basat en l'avaluació dels projectes per part d'experts internacionals que actuen com a avaluadors. El procés de les convocatòries anteriors es pot consultar a la pàgina web de l'AQuAS<sup>a</sup>.

L'objectiu d'aquest document és descriure el procés i els resultats de l'avaluació ex-ante dels projectes de recerca presentats a la Convocatòria 2019 de la Fundació La Marató de TV3 sobre Malalties Minoritàries.

---

<sup>a</sup>Els divuit informes d'avaluació corresponents es poden consultar a l'adreça web: <https://aquas.gencat.cat/ca/ambits/recerca-salut/avaluacio-convocatories/marato-tv3/>

# Metodologia

## El procés d'avaluació

El procés d'avaluació es va dur a terme entre maig i octubre del 2020. Tot el procés s'ha gestionat a través d'una interfície on line (<http://www.ajutsmarato.com>).

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

- Redacció i aprovació de les bases de la convocatòria per part de la comissió assessora científica i el Patronat de la Fundació de la Marató de TV3 respectivament
- Actualització de l'imprès de sol·licitud per a la presentació dels projectes
- Comitè ad hoc
- Recepció i anonimització dels projectes
- Actualització de l'instrument d'avaluació
- Selecció dels avaluadors
- Assignació dels projectes als avaluadors
- Avaluació dels projectes de recerca en dues etapes: valoració del projecte anonimitzat i avaluació curricular dels equips investigadors
- Valoració qualitativa
- Revisió de les avaluacions per part dels coordinadors
- Panel
- Priorització dels projectes
- Revisió, validació i valoració del procés d'avaluació per part de la comissió assessora científica

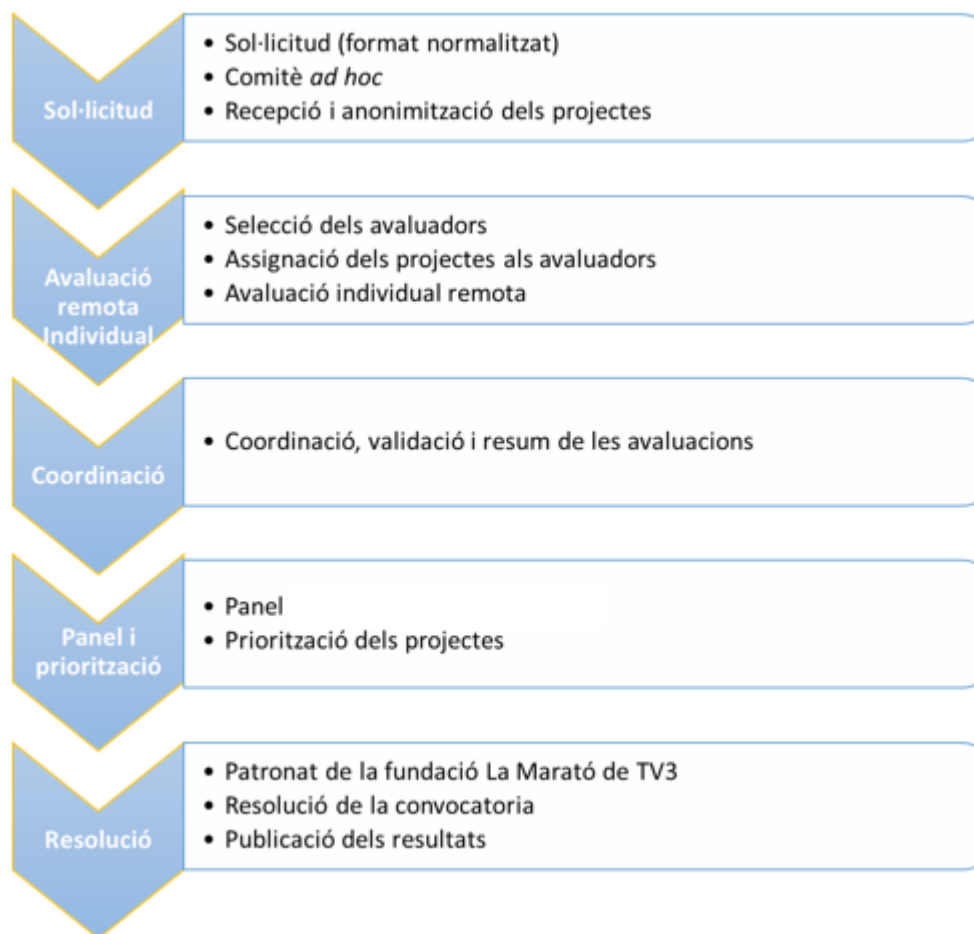
Atesa la temàtica i la possibilitat que investigadors poc relacionats amb el tema de la convocatòria presentessin projectes, segons les bases de la convocatòria calia que els investigadors descrivissin publicacions recents i rellevants relacionades amb la malaltia objecte de la convocatòria. Un comitè ad hoc va corroborar que tots els projectes presentats complissin amb les bases de la convocatòria. Aquest comitè va estar format per l'assessor científic de la Fundació, un representant d'AQuAS, un representant de l'àrea de projectes de la Fundació i investigadors experts externs que no presentaven cap projecte a la convocatòria, sense conflicte d'interès i compromís de confidencialitat. El comitè ad hoc va descartar 2 projectes de recerca per no complir amb algun punt de les bases de la convocatòria.

La Fundació La Marató de TV3 va trametre a l'AQuAS els 226 projectes finalment acceptats. Una vegada rebuts, els projectes es van classificar en funció de l'àrea de recerca a la qual fan referència i es van anonimitzar. A més, dins de cada tema i àrea de recerca i en funció de les paraules clau del resum del projecte, es va fer una subclassificació per valorar detalladament el tipus de projecte de què es tractava i, així, poder fer-ne l'assignació als avaluadors de la manera més acurada. Cada projecte es va assignar a tres avaluadors remots en funció de les característiques de la recerca i de l'expertesa de l'avaluador. Els tres avaluadors van actuar de manera independent.

Un cop tots els projectes van ser revisats pels tres avaluadors, un grup reduït d'avaluadors, anomenats coordinadors a partir d'ara, van ser seleccionats per fer la coordinació de la revisió de les avaluacions, per tal d'assegurar-se que les avaluacions realitzades fossin suficientment fonamentades. En definitiva, els coordinadors actuen, a la vegada, com a revisors dels avaluadors.

En la darrera fase del procés d'avaluació, el panel format per aquests coordinadors es va reunir durant 3 dies de manera telemàtica per tal de revisar els resultats del procés i elaborar una llista amb els projectes recomanats per ser finançats.

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



### Selecció dels avaluadors

La selecció dels avaluadors es va realitzar a partir de la base de dades de Scopus. Igual que a les edicions anteriors, la cerca bibliogràfica va permetre obtenir un gran nombre d'avaluadors potencials i valorar-ne la trajectòria i producció científica durant els últims anys. Addicionalment, es van contactar experts internacionals que havien participat en l'avaluació de convocatòries anteriors de La Marató. Tots els participants van rebre i signar una declaració sobre el manteniment de la confidencialitat de la informació i l'absència de conflicte d'interessos.

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

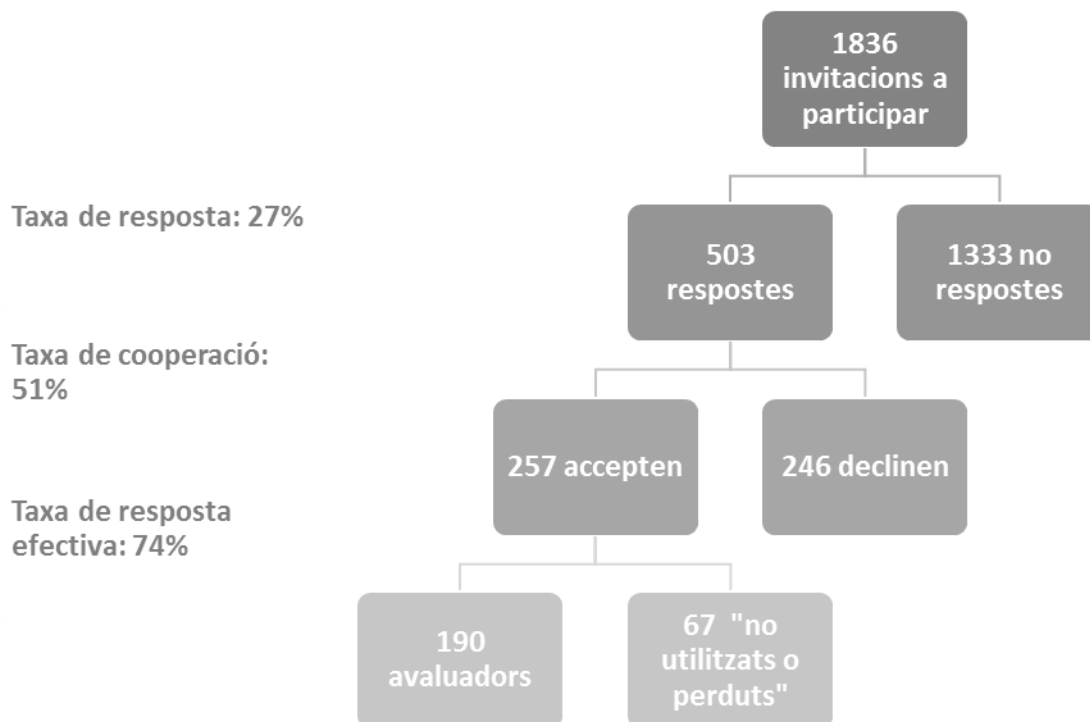
- Experiència, tant en el tema de la convocatòria com en la metodologia de recerca i l'avaluació de projectes.
- Prestigi i reconeixement en l'entorn científic i sanitari.
- Currículum adient, publicacions en revistes indexades i presència o participació en fòrums científics.

Es va considerar criteri d'exclusió el fet de formar part d'equips de recerca de l'Estat.

A l'Annex A es detallen la metodologia de la cerca d'avaluadors a partir de bases de dades bibliogràfiques.

Es va convidar a participar en el procés d'avaluació a 1836 experts, 503 dels quals van respondre i 257 van acceptar. Finalment, 190 van actuar com a avaluadors. El Gràfic 2 descriu el procés, el 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 2019 sobre Malalties Minoritàries**



Tots els avaluadors van acceptar les normes establertes per a l'avaluació dels projectes presentats (conducta ètica, coneixement sobre el tema que calia 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 190 avaluadors que van participar en la convocatòria.

**Taula 1. Avaluadors i país de residència. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**

Nom, Cognoms	País	Nom, Cognoms	País
Aliev, Gjumrakch	Estats Units	Liou, Ted	Estats Units
Allamand, Valerie	França	Lipska-Ziętkiewicz, Beata	Polònia
Andersen, Tiina	Noruega	Lochmuller, Hanns	Canadà
Andolfo, Immacolata	Itàlia	Long, Janet	Austràlia
Andreotti, Giuseppina	Itàlia	Lorenzo, Hans	França
Andres, Emmanuel	França	Lynch, Sally	Irlanda
Anibh, Das	Alemanya	Magrané, Jordi	Estats Units
Antoni, Sabina	Romania	Maher, Toby	Regne Unit
Arnulf, Isabelle	França	Malfait, Fransiska	Bèlgica
Audo, Isabelle	França	Malik, Anna	Polònia
Avagliano, Laura	Itàlia	Mandrioli, Jessica	Itàlia
Avanaki, Kamran	Estats Units	Martelli, Alberto	Itàlia
Avramova, Boryana	Bulgària	Martin, Patricia	Regne Unit
Badano, Jose	Uruguai	Massa, Valentina	Itàlia
Baird, Paul	Austràlia	Matthijs, Gert	Bèlgica
Balasubramanian, Meena	Regne Unit	Matusik, Pawel	Polònia
Baldo, Guilherme	Brasil	Maximova, Natalia	Itàlia
Baldovino, Simone	Itàlia	Mazzucato, Monica	Itàlia
Banchev, Atanas	Bulgària	McCubrey, James Andrew	Estats Units
Bashamboo, Anu	França	McElreavey, Ken	França
Becherucci, Francesca	Itàlia	Medin, Jeffrey	Estats Units
Beker, Shlomit	Estats Units	Michelini, Sandro	Itàlia
Bisogno, Gianni	Itàlia	Molloy, Ciara	Irlanda
Blackstone, Craig	Estats Units	Muller, Thomas	Alemanya
Blasco, Helene	França	Musio, Antonio	Itàlia
Bonanni, Paolo	Itàlia	Ngeow, Joanne	Singapore
Bora, Puran	Estats Units	O'Connor, Emily	Canadà
Bouchikhi, Ihssane	Marroc	O'Driscoll, Mark	Regne Unit
Breuer, Gabriel	Israel	Oliveira, Carla	Portugal
Briggs, Michael	Regne Unit	Ollero, Mario	França
Brown, Robert	Regne Unit	Ooi, Keith	Austràlia
Buratti, Emanuele	Itàlia	Ostergaard, Pia	Regne Unit
Bush, Andrew	Regne Unit	Pai, Nikhil	Canadà
Caforio, Alida	Itàlia	Paradis, Ioannis	Suècia
Calvo, Andrea	Itàlia	Pastores, Gregory	Irlanda
Campeau, Philippe	Canadà	Patel, Smita	Regne Unit
Candotti, Fabio	Suïssa	Pedemonte, Nicoletta	Itàlia
Cappellini, Maria	Itàlia	Perkins, Steve	Regne Unit
Cassani, Barbara	Itàlia	Picillo, Marina	Itàlia

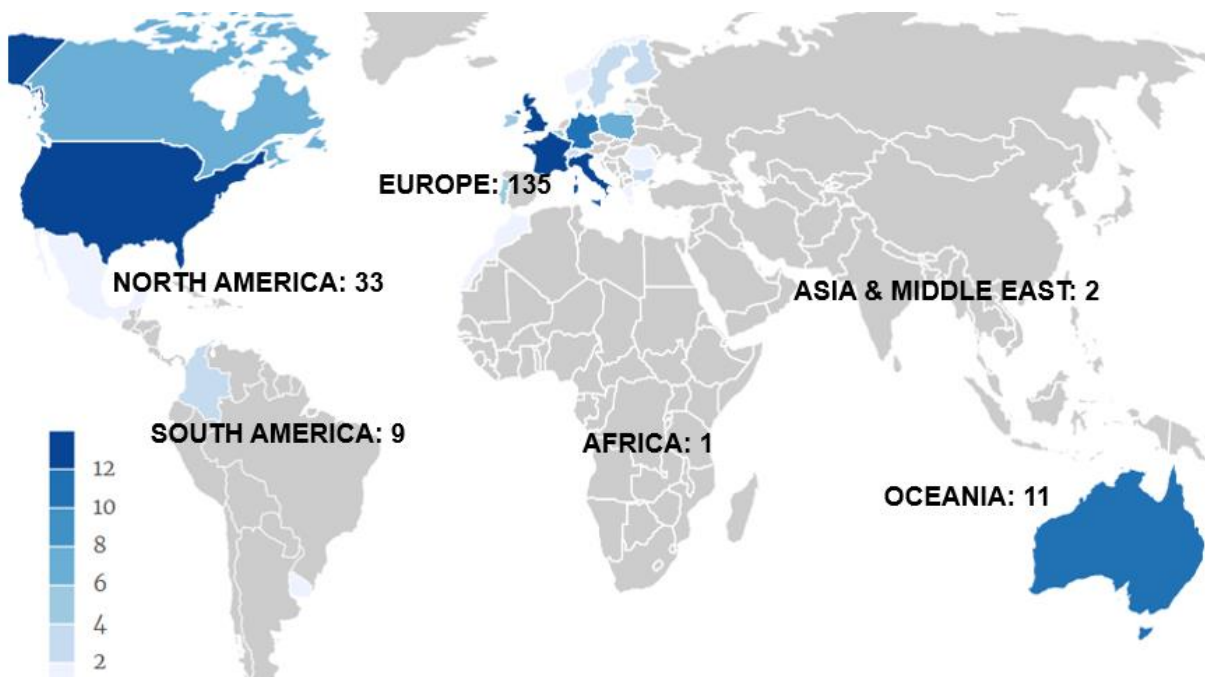


Nom, Cognoms	Pais	Nom, Cognoms	Pais
Castellano, Sergi	Regne Unit	Pittman, Alan	Regne Unit
Cellini, Barbara	Itàlia	Planté-Bordeneuve, Violaine	França
Cendes, Fernando	Brasil	Poletti, Angelo	Itàlia
Cerbai, Elisabetta	Itàlia	Prisco, Domenico	Itàlia
Chernoff, Jonathan	Estats Units	Reichmann, Heinz	Alemanya
Chies, José Artur	Brasil	Rezen, Tadeja	Eslovènia
Cicchetti, Francesca	Canadà	Ricci, Jean-Ehrland	França
Cimaz, Rolando	Itàlia	Rinaldi, Simon	Regne Unit
Colosimo, Carlo	Itàlia	Riva, Paola	Itàlia
Corona-Rivera, Jorge Román	Mèxic	Rivera, Isabel	Portugal
Cubellis, Maria vittoria	Itàlia	Rodriguez-Morales, Alfonso Javier	Colòmbia
Daniele, Antonio	Itàlia	Romagnani, Paola	Itàlia
Debacker, Julie	Bèlgica	Roncucci, Luca	Itàlia
Dibbens, Leanne	Austràlia	Russo, Roberta	Itàlia
Dyer, Martin	Regne Unit	Said, Jonathan	Estats Units
Evans, Gareth	Regne Unit	Santorelli, Filippo	Itàlia
Farmer, Diane	Estats Units	Savage, Eileen	Irlanda
Farrar, Michelle	Austràlia	Schneider, Susanne	Alemanya
Feng, Sandy	Estats Units	Schwartz, Carolyn	Estats Units
Ferreira, Paulo	Estats Units	Sciascia, Savino	Itàlia
Filippi, Massimo	Itàlia	Scottlandi, Katia	Itàlia
Fraldi, Alessandro	Itàlia	Sendtner, Michael	Alemanya
Francisco, Ana	Estats Units	Sim, Bob	Regne Unit
Fuller, Maria	Austràlia	Simpson, John	Regne Unit
Gentry, Matthew	Estats Units	Skerka, Christine	Alemanya
Gil-da-Silva-Lopes, Vera	Brasil	Sleigh, James N	Regne Unit
Giugliani, Roberto	Brasil	Soares, Ana Paula	Portugal
Giustacchini, Alice	Regne Unit	Spendiff, Sally	Canadà
Gomez, Jorge Enrique	Colòmbia	Stachowicz-Stencel, Teresa	Polònia
Gravholt, Claus	Dinamarca	Stevanin, Giovanni	França
Griese, Matthias	Alemanya	Suppa, Antonio	Itàlia
Gubert, Fernanda	Brasil	Synakiewicz, Anna	Polònia
Guignabert, Christophe	França	Therkildsen, Christina	Dinamarca
Guiot, Julien	Bèlgica	Tinkle, Brad	Estats Units
Haffner, Christof	Alemanya	Tischkowitz, Marc	Regne Unit
Harnett, Margaret	Regne Unit	Tomanin, Rosella	Itàlia
Harris, Jim	Austràlia	Touitou, Isabelle	França
Has, Cristina	Alemanya	Trama, Annalisa	Itàlia
Hennies, Hans	Regne Unit	Tsipis, Angelo	Grècia
Hennings, Lars	Austràlia	Tyynismaa, Henna	Finlàndia
Hiscox, Stephen	Regne Unit	Ursini, Matilde Valeria	Itàlia
Horsley, Alexander	Regne Unit	Vairo, Filippo	Estats Units

Nom, Cognoms	Pais	Nom, Cognoms	Pais
Irish, Muireann	Austràlia	Valero-Cabré, Antoni	França
Jankauskiene, Augustina	Lituània	Vivien, Denis	França
Oliveira, Jorge	Portugal	Volonté, Cinzia	Itàlia
Kalaria, Raj	Regne Unit	Wanders, Ronald	Holanda
Karmouty-Quintana, Harry	Estats Units	Wegrzyn, Grzegorz	Polònia
Keith-Walker, Adam	Austràlia	Weller, Michael	Suïssa
Kerecuk, Larissa	Regne Unit	Wells, Dominic	Regne Unit
Kleta, Robert	Regne Unit	West, Shawn	Estats Units
Koks, Sulev	Austràlia	Wszolek, Zbigniew	Estats Units
Kopp, Benjamin	Estats Units	Xing, Chao	Estats Units
La Cava, Antonio	Estats Units	Zawia , Nasser	Estats Units
Larsen, Fin Stolze	Finlàndia	Zeitz, Christina	França
Lebrin, Franck	Holanda	Zipfel, Peter	Alemanya
Lindstrand, Anna	Suècia	Zouali, Moncef	França

La procedència dels avaluadors era en un 29% (47) no europea, en concret, dels següents països: Estats Units (26), Austràlia (11), Brasil (6), Canadà (6), Colòmbia (2), Marroc (1), Mèxic (1), Singapur(1) i Uruguai (1). La resta d'avaluadors eren de procedència europea (135), majoritàriament d'Itàlia (43), Regne Unit (28), França (17), Alemanya (11), Polònia (6), Bèlgica (4), Irlanda (3) i Portugal (4) entre d'altres. 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 2019 sobre Malalties Minoritàries**





A cada avaluador se li va enviar la documentació d'avaluació, que consistia en una guia per avaluar els projectes (Annex B) 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 els quals es va contactar per a les 15 darreres convocatòries de recerca de la Fundació La Marató de TV3.

**Taula 2. Participació dels avaluadors per convocatòria. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2005-2019**

	2005 Neurociències	2006 Dolor crònic	2007 Cardiovasculars	2008 Mentals	2009 Minoritàries	2010 Medul·lars i cerebrals	2011 Regeneració i Trasplantament	2012 Càncer	2013 Malalties neurodegeneratives	2014 Malalties del cor	2015 Diabetis i Obesitat	2016 Ictus	2017 Malalties infeccioses	2018 Càncer	2019 Malalties Minoritàries
<b>Projectes per avaluar</b>	200	81	159	151	244	100	205	317	147	100	117	74	186	188	226
<b>Avaluadors potencials contactats</b>	1.496	733	1.066	1.041	1.451	1.795	2.136	2.638	772	309	424	376	1.892	3.268	1838
<b>Taxa de resposta<sup>a</sup></b>	31%	33%	26%	22%	18%	24%	9%	18%	27%	35%	40%	38%	22%	27%	27%
<b>Avaluadors participants</b>	201	92	145	131	136	111	105	257	96	59	65	47	104	149	190

<sup>a</sup>La taxa de resposta es refereix al nombre de persones que van contestar la invitació de 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.

## Avaluació individual Remota

### Assignació

Tots els projectes van ser assignats a tres avaluadors. Les propostes s'assignaven als avaluadors en funció de les característiques, el tema i l'àrea de recerca del projecte. Això es portà a terme tenint en compte, per una banda, les paraules clau detallades a la proposta i, per l'altra, l'experiència i el camp d'expertesa dels avaluadors. El camp d'expertesa dels avaluadors es va obtenir a través de les seves publicacions científiques i el qüestionari que emplenen en acceptar la invitació a participar en el procés d'avaluació. Els avaluadors van actuar de manera independent (peer review o revisió per consemblants).

### Formulari d'avaluació

Per valorar cada projecte, les avaluacions es varen realitzar mitjançant un formulari estructurat en dues parts (valoració del projecte anonimitzat i valoració del projecte no



anonimitzat), que conté 20 preguntes tancades amb una escala Likert (Totalment d'acord, D'acord, En desacord, Totalment en desacord). El qüestionari també disposava de diferents camps oberts, en què els avaluadors havien d'indicar: les fortaleses i les debilitats del projecte i del seu impacte, comentaris respecte al pressupost, valoració de l'equip investigador, un resum de la valoració final i altres comentaris que vulguin fer. L'avaluació contempla, per a cada projecte una valoració qualitativa.

### **Valoració qualitativa**

En la primera fase del procés es revisava el projecte anonimitzat, tenint en compte la rellevància, la qualitat i el 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

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'AQuAS, 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 (F), finançable amb reserves (FR), dubtós (D) o no finançable (NF).

D'aquesta manera, cada projecte va obtenir tres valoracions qualitatives que combinades (Annex C), van determinar quins projectes van passar a la següent fase, el panel.

### **Combinació de les tres valoracions qualitatives independents**

Les tres valoracions qualitatives, que corresponen a les tres avaluacions remotes independents, combinades poden donar lloc a un total de 20 combinacions diferents (Annex C). Aquestes 20 combinacions classifiquen les propostes en tres categories diferents en funció de si passen o no a la següent fase de panel: Recomanats per al seu finançament, Recomanats amb Reserves per al seu finançament i No recomanats per al seu finançament.



Els projectes “Recomanats” són els projectes potencialment finançables i per tant sempre passen a la fase del panel. Els projectes “No Recomanats” no podran ser mai finançables i per tant no passen al panel. Els projectes “Recomanats amb reserves” poden passar a la fase de panel en funció de la disponibilitat pressupostària d'aquell any i el criteri del propi panel.

## Coordinació

Els coordinadors, i membres del panel, són un grup d'avaluadors remots que, a més de realitzar l'avaluació d'alguns projectes, supervisen les avaluacions dutes a terme pels experts internacionals de tots els projectes acceptats. Els coordinadors tenen per objectiu que la valoració qualitativa de cadascun dels avaluadors estigui justificada de manera adequada. Si els coordinadors consideraven que el text justificatiu de la valoració proporcionada per l'avaluador era insuficient, reobren les avaluacions i demanen als avaluadors informació addicional per complementar el text que s'havia proporcionat inicialment.

A més, els coordinadors constitueixen el panel que va revisar el resultat de les avaluacions i va fer les recomanacions sobre els projectes que caldria finançar.

## Panel

El panel es va crear per dur a terme l'última fase del procés d'avaluació i disposar i compartir una visió més àmplia del conjunt de projectes presentats més ben valorats. Els panelistes van rebre amb antelació les avaluacions de tots els projectes a discutir durant la sessió. Cada projecte a discutir durant la sessió era representat per dos panelistes. El membre del panel “coordinador”, havia estat prèviament responsable de revisar les avaluacions i presentava el projecte a la resta de membres del panel. Un altre membre del panel, el “reader” també havia llegit el projecte i les avaluacions en profunditat i complementava la presentació del “coordinador”. Per tant, per cada projecte, aquests dos membres del panel lideraven la seva discussió. AQuAs va actuar com a moderador de la sessió, conduint la discussió sobre els projectes i vetllant per tal que es realitzés una deliberació en profunditat per a cadascun dels projectes. Tots els assistents al panel (panelistes, observadors de la CAC, membres de la Fundació La Marató de TV3 i els membres d'AQuAS) han de signar una declaració de conflicte d'interessos i confidencialitat.

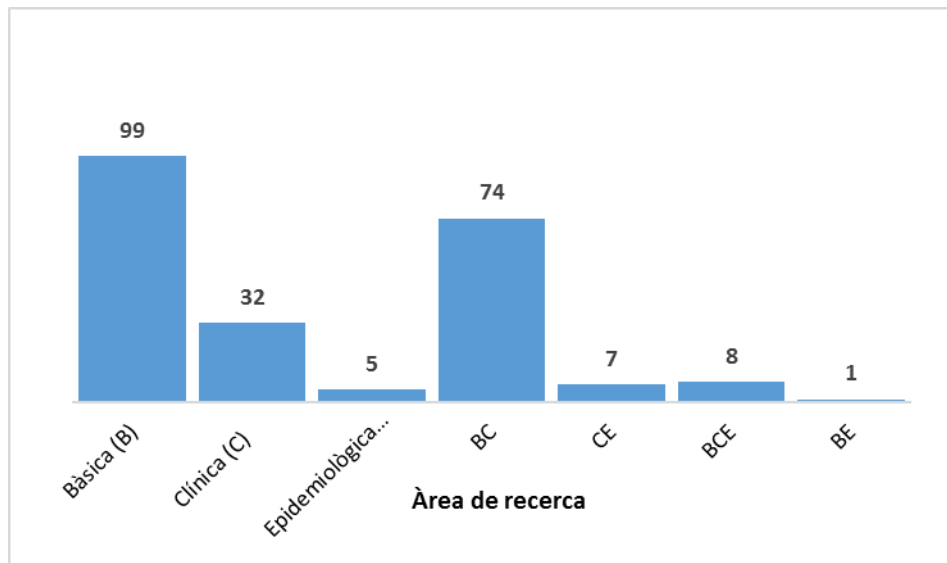
# Resultats

## Característiques dels projectes avaluats

En l'avaluació de la Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries es disposava d'un total de 226 projectes acceptats per a la seva avaluació. Per àrea de recerca, segons qualificació dels mateixos investigadors, s'identificaven 99 de recerca bàsica, 32 projectes de recerca clínica i 5 de recerca epidemiològica; la resta (90 projectes) eren combinacions

d'aquestes àrees de recerca. El Gràfic 4 presenta la distribució dels projectes per àrea de recerca.

**Gràfic 4. Distribució dels projectes per àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**



A la Taula 3 es recullen aquestes característiques per als projectes presentats a les 15 darreres edicions de les convocatòries de la Fundació La Marató de TV3

**Taula 3 Característiques dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2005-2019**

	2005 Neurociències	2006 Dolor crònic	2007 Cardiovasculars	2008 Mentals	2009 Minoritàries	2010 Medul·lars i cerebrals	2011 Regeneració i Traspantament	2012 Càncer	2013 Neurodegeneratives	2014 Malalties del cor	2015 Diabetis i obesitat	2016 Ictus	2017 Malalties infeccioses	2018 Càncer	2019 Malalties Minoritàries
<b>Projectes acceptats</b>	200	81	159	151	244	100	205	317	147	100	117	74	186	188	226
<b>Àrea de Recerca</b>															
<b>Bàsica (%)</b>	139 (70)	26 (32)	66 (42)	47 (31)	128 (53)	40 (40)	119 (58)	162 (51)	81 (55)	27 (27)	47 (40)	13 (18)	62 (33)	77 (41)	99 (44)
<b>Clínica (%)</b>	42 (21)	39 (48)	44 (31)	60 (40)	53 (22)	35 (35)	49 (24)	62 (20)	29 (20)	28 (28)	27 (23)	35 (47)	45 (24)	22 (12)	32 (14)
<b>Epidemiològica (%)</b>	3 (2)	8 (10)	14 (9)	20 (13)	5 (2)	4 (4)	5 (2)	22 (7)	3 (2)	6 (6)	9 (8)	5 (7)	20 (11)	10 (5)	5 (2)
<b>Combinacions (%)</b>	16 (8)	8 (10)	30 (19)	24 (16)	58 (23)	21 (21)	32 (16)	71 (22)	34 (23)	39 (39)	34 (29)	21 (28)	59 (32)	79 (42)	90 (40)

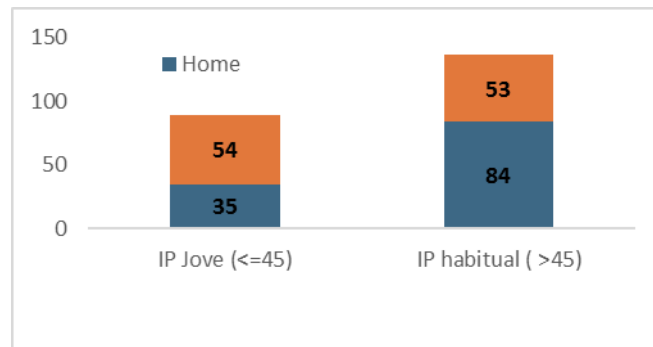
Per descriure la procedència dels projectes s'han agrupat les institucions a les quals pertany l'investigador principal (coordinadors dels projectes) en macroorganitzacions. Aquesta informació es mostra a la Taula 4, que indica el nombre de projectes i subprojectes presentats segons la macroorganització a la qual pertany l'investigador/a principal del projecte. Els investigadors coordinadors dels projectes presentats a pertanyen a un total de 33 macroorganitzacions. La Taula 4 dona una llista d'aquestes macroorganitzacions per nombre decreixent de projectes presentats. Més del 60% de projectes procedeixen només de 6 macroorganitzacions.

**Taula 4. Macroorganitzacions segons l'adscripció de l'investigador/a principal coordinador i el nombre de subprojectes presentats. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**

Macroorganització	Nombre de Projectes (IP coordinador)	Nombre de subprojectes
Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPs)	37	43
Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR)	36	45
Institut de Recerca de L'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau	19	22
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL)	18	27
Institut de Recerca Sant Joan de Déu	14	20
Universitat de Barcelona (UB)	14	22
Universitat Autònoma de Barcelona (UAB)	8	14
Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)	7	24
Institut Hospital del Mar D'Investigacions Mèdiques (IMIM)	7	12
Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRB Lleida)	7	9
Institut Investigació en Ciències de la Salut Germans Trias i Pujol	5	10
Institut de Recerca Biomedica (IRB Barcelona)	5	9
Institut d'Investigació Oncològica VHIO	5	7
Centre de Regulació Genòmica	4	7
Institut de Recerca Contra La Leucèmia Josep Carreras	4	7
Instituto de Investigación Sanitaria La Fe	4	5
Universitat Pompeu Fabra	4	5
Institut D'Investigació Sanitaria Pere Virgili	3	5
Instituto de Salud Global Barcelona (ISGlobal)	3	5
Universitat de Girona	3	3
Institut de Bioenginyeria de Catalunya (IBEC)	2	8
Institut D'Investigació Biomèdica de Girona	2	6
Centro de Investigación Príncipe Felipe	2	5
Universitat Politècnica de Catalunya	2	5
Fundació Parc Taulí	2	2
Universitat de València	2	2
Altres	7	99
<b>Total</b>	<b>226</b>	<b>428</b>

En quant al gènere de l'investigador o investigadora principal, dels 226 projectes presentats, 119 projectes (53%) eren liderats per homes i 107 (47%) per dones. En quant a l'edat del investigador principal, en un 39% dels projectes (n=89), els investigadors principals o coordinadors dels projectes tenien 45 o menys anys en el moment de presentar el projecte.

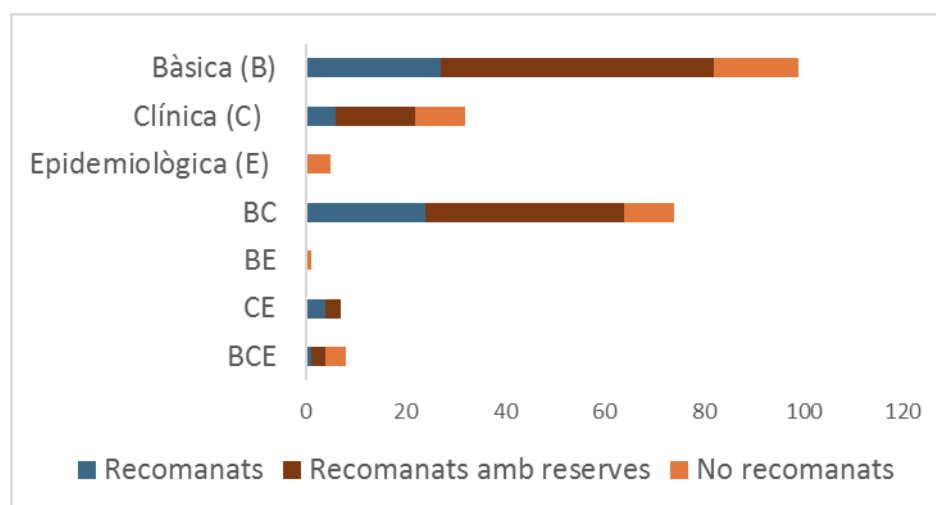
**Gràfic 5: Distribució dels Investigadors/res principals dels projectes (coordinadors) segons edat i gènere. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**



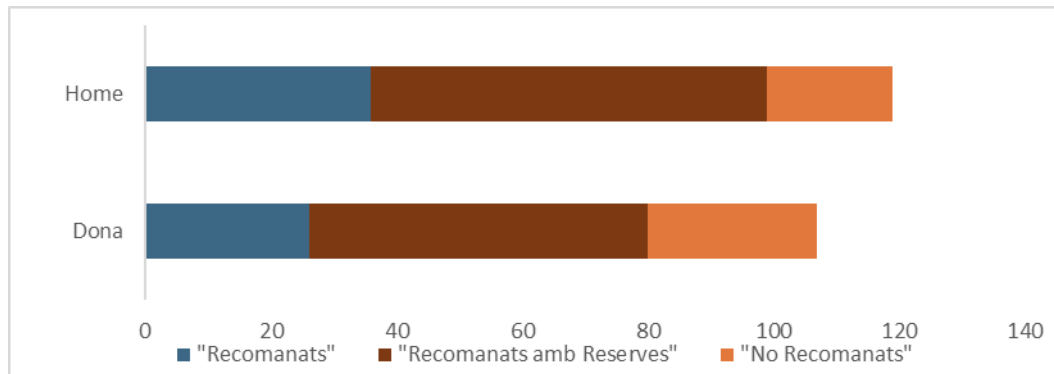
## Resultats Avaluació Remota

Durant la fase d'avaluació remota es van realitzar un total de 678 avaluacions, que corresponen a tres avaluacions individuals independents per cada un dels 226 projectes presentats a la convocatòria. 62 dels projectes van ser recomanats per al seu finançament per dos avaluadors o més, a la vegada que cap avaluador havia considerat el projecte com a dubtós o no recomanat (Annex C), i per tant van passar directament a la fase de panel. 47 projectes no van passar a panel ja que com a mínim dos dels tres avaluadors considerava que eren projectes dubtosos o no recomanats pel seu finançament. En 117 projectes, 2 o més avaluadors van manifestar reserves pel seu finançament en les seves valoracions o alternativament 1 avaluador havia considerat el projecte com a dubtós o no recomanat. En aquests casos el panel havia de decidir si durant la sessió volia examinar algun projecte d'aquesta categoria. Els gràfics 6, 7 i 8 presenten la relació entre els resultats de l'avaluació remota per àrea de recerca, gènere i edat de l'investigador principal, respectivament.

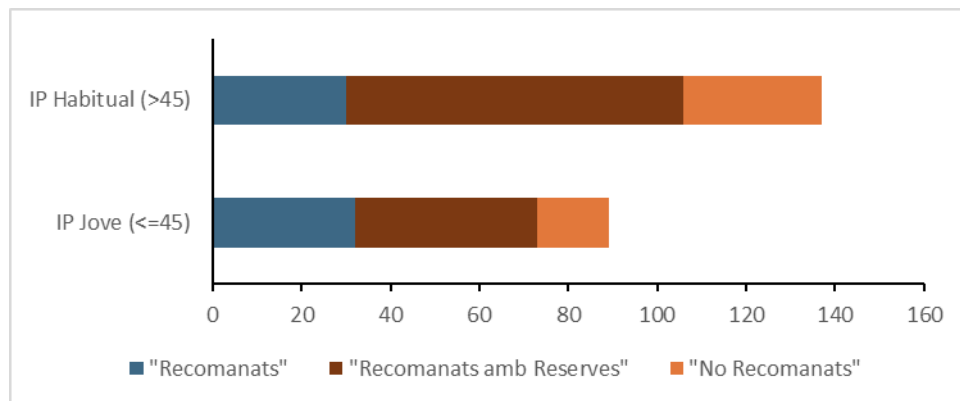
**Gràfic 6. Nombre de projectes en funció dels resultats de l'avaluació remota i el tipus de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**



**Gràfic 7. Nombre de projectes en funció dels resultats de l'avaluació remota i gènere de l'Investigador/a principal (coordinador). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**



**Gràfic 8. Nombre de projectes en funció dels resultats de l'avaluació remota i edat de l'Investigador/a principal (coordinador). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**



## Coordinació

Es va seleccionar un grup de 10 avaluadors remots per tal de fer la coordinació de la revisió i assegurar-se que les avaluacions realitzades pels experts fossin suficientment fonamentades.

Del total de 678 avaluacions dutes a terme per valorar la qualitat dels 226 projectes presentats, els coordinadors van sol·licitar justificacions addicionals en 22 casos, és a dir, només en el 3,2% de les avaluacions. En tots els casos, els avaluadors van mostrar una col·laboració absoluta quan se'ls va sol·licitar informació addicional sobre les valoracions que havien realitzat.

## El Panel

El panel, integrat pels 10 coordinadors internacionals (Taula 5), es va reunir de manera telemàtica entre el 28 i el 30 d'octubre per revisar els resultats del procés i elaborar una llista amb els projectes recomanats per ser finançats.

**Taula 5. Membres del Panel. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**

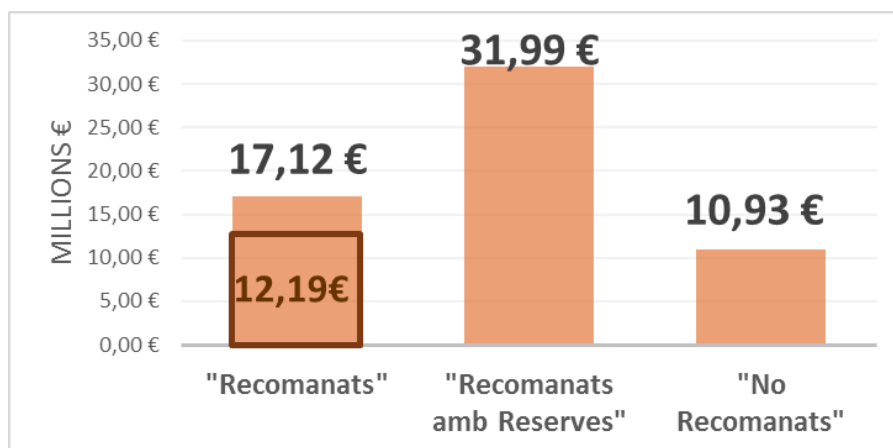
Nom	Afiliació
<b>Dr. Valérie Allamand</b>	Sorbonne Université UPMC and Inserm
<b>Dr. Sabina Antonela Antoniu</b>	University of Medicina and Pharmacy Grigore T Popa Iasi
<b>Dr. Meena Balasubramanian</b>	Sheffield Children's Hospital NHS Foundation Trust
<b>Dr. Nicoletta Pedemonte</b>	IRCCS Istituto Giannina Gaslini
<b>Dr. Savino Sciascia</b>	University of Torino
<b>Dr. Ana Paula Soares</b>	University of Oporto
<b>Dr. Giovanni Stevanin</b>	INSERM and Institut du Cerveau et de la Moelle épinière
<b>Dr. Rosella Tomanin</b>	University of Padova
<b>Dr. Denis Vivien</b>	Caen Normandie University Medical School
<b>Dr. Michael Weller</b>	University Hospital Zurich

A les reunions del panel van assistir-hi, com a observadors externs, un representat de la Comissió Assessora Científica (CAC) de la Fundació La Marató de TV3, l'assessor científic de la Fundació, un representant de l'àrea de projectes de la Fundació, i dos membres de l'AQuAS. Els membres de l'AQuAS van moderar les sessions i van recollir les conclusions del panel.

En 2 projectes, algun dels panelistes tenia conflicte d'interès (concretament en els 2 casos, un membre de l'equip investigador pertanyia a la mateixa institució que el panelista). El panel va acordar que, en el cas que un dels panelistes tingués un conflicte d'interès sobre un projecte determinat, la qual cosa es posava en coneixement a la resta d'assistents abans d'iniciar la discussió detallada de cada projecte, la persona afectada sortia temporalment de la reunió per abstenir-se d'opinar sobre el projecte.

Atès que el total dels pressupostos sol·licitats pels projectes que l'avaluació remota havia classificat com a "Recomanats" superava la quantitat de recursos recaptada per La Marató de TV3 2019 sobre Malalties Minoritàries (gràfic 9), els membres del panel van decidir reexaminar un total 72 projectes dels 226 presentats que corresponien als 62 projectes de la categoria de "Recomanats" per al seu finançament i els 10 millors projectes de la categoria "Recomanats amb Reserves".

**Gràfic 9: Distribució del pressupost sol·licitat en funció dels resultats de l'avaluació remota. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**





La dinàmica de funcionament del panel va ser la següent: després de la presentació del projecte per part de cada coordinador i reader respectiu, el projecte es discutia conjuntament i era sotmès a votació de manera individual per cada membre del panel (entre 1 i 5 punts). Els membres de l'equip de l'AQuAS recollien les puntuacions i calculaven la mitjana per cada projecte, això va permetre establir un ordre i determinar quins eren els projectes prioritaris, quins formarien la llista de reserva i quins no es recomanaria el seu finançament. A l'hora de votar els projectes en l'esmentada llista, es va valorar, principalment, l'excel·lència científica del projecte i els següents criteris:

- La qualitat dels projectes, d'acord amb els comentaris fets pels avaluadors
- La rellevància
- La viabilitat i/o capacitat de l'equip investigador per dur a terme el projecte
- La capacitat de translació del projecte
- L'interès del projecte per nou i innovador

Finalment d'entre aquests 72, es van seleccionar un total de 40 projectes prioritaris i es va elaborar una llista de reserva ordenada amb 8 projectes, en cas que hi hagués alguna renúncia. El panel va recomanar la reducció del pressupost d'algunes partides específiques en 3 dels projectes prioritzats.

La Taula 6 recull els projectes seleccionats el finançament dels quals es va considerar prioritari amb el pressupost sol·licitat i el pressupost finalment prioritzat. Els projectes apareixen llistats segons el codi d'identificació, mentre que els projectes de la llista de reserva apareixen ordenats per ordre de prioritats.

**Taula 6. Projectes prioritaris per al seu finançament amb institució, àrea de recerca i pressupost sol·licitat. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**

id Projecte	Títol Organització	Àrea de Recerca	Pressupost sol·licitat (€)	Pressupost prioritzat (€)
18	Phenylketonuria: From Childhood To Adults Through Brain Functional Conectomics, Cardiovascular Changes, Metabolomic And Intestinal Microbiota Characteristics. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer	B-C	399.990	399.990
19	Cellular Senescence, A Novel Target To Combat And Ameliorate Duchenne Muscular Dystrophy Universitat Pompeu Fabra	B	200.000	191.000
22	Use Of Artificial Intelligence And Systems Biology For Diagnosis And Personalized Risk Assessment For Inherited Kidney Diseases, Focusing On Alport Syndrome Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau	B-C	399.313	399.313
38	Lipodystrophy And Sarcopenia In Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: Mechanisms And Role In Disease Progression Universitat Pompeu Fabra	B	300.000	300.000
50	Lafora Disease: Role Of Glia In The Production Of Aberrant Glycogen And Neuroinflammation Consejo Superior de Investigaciones Científicas	B	200.000	200.000
54	Novel Therapeutic Approaches In Achondroplasia Consejo Superior de Investigaciones Científicas	B	196.875	196.875
73	Preclinical Analysis Of New Combinatorial Treatments For Spinal Muscular Atrophy (Sma): Effects On Motoneuron Survival, Synaptic Integrity, And Skeletal Muscle Preservation Institut de Recerca Biomèdica de Lleida Dr. Pifarré (IRB Lleida)	B	398.375	398.375
90	Therapeutical Strategies For Cystinuria Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	B	398.290	398.290



id Projecte	Títol Organització	Àrea de Recerca	Pressupost sol·licitat (€)	Pressupost prioritzat (€)
95	Disrupting The Acvr1-Pi3K Axis In Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Towards Novel Therapies For Heterotopic Ossification Universitat de Barcelona	B	299.375	289.875
97	Deoxyribonucleosides As A Therapy For Mitochondrial Dna Replication Disorders: Understanding Therapeutic Mechanisms And Broadening The Treatment To Mutations In Polg And Other Related Genes. Institut de Recerca Vall d'Hebron	B	296.375	296.375
126	A Patient Centered Research: Awareness Of Patients Needs, Clinical Phenotyping And Molecular Parthenogenesis In Neurofibromatosis Type 2. Institut Investigació en Ciències de la Salut Germans Trias i Pujol	B-C	299.608	299.608
140	Linking Cellular Defects With Clinical Manifestations In Cohen Syndrome. Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona)	B	400.000	400.000
148	Psp Registry: Clinical Cohort Study With Biomarkers Study Of Prediagnostic Cases And Health Education Program In Established Disease Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi I Sunyer	C-E	199.220	199.220
163	Analysis Of The Complement System As Therapeutical Target In Severe Pre-Eclampsia And Hellp Syndrome Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras	B	193.594	193.594
228	New Approaches For The Identification And Functional Characterization Of Prognostic Genetic Biomarkers In Inherited Childhood Myelodysplastic/Acute Leukemia Syndromes Acronym: Gemma Institut de Recerca Sant Joan de Déu	B-C	399.674	399.674
231	Assessment Of Senescence As A Novel Target In The Management Of Cushing'S Syndrome Comorbidities. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi I Sunyer	B-C	299.988	299.988
232	Germline Predisposition To Serrated Polyposis Syndrome: Functional Characterization Of Candidate Genes By Crispr-Cas And Organoid Modeling Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi I Sunyer	B	200.000	200.000
236	Neuronal Spurious Transcription And Enhanceropathy In The Etiology Of Intellectual Disability Consejo Superior De Investigaciones Científicas	B	197.500	197.500
240	Towards Improving Clinical Management And Care Of Lymphangioliomyomatosis: Integrative Study Of Biomarkers And Therapies (Improve) Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	B-C	400.000	400.000
245	Characterization And Risk Stratification In Brugada Syndrome Through The Development And Validation Of Novel Artificial Intelligence Model-Based Approaches For Precision Medicine Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi I Sunyer	C	200.000	200.000
248	Blood-Brain Barrier Dysfunction And Oxidative Stress Modulation In Brain Arteriovenous Malformations: A Translational Study Of Secondary Injury After Surgical Resection Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi I Sunyer	B-C	398.695	398.695
252	Characterizing Early Events Driving Carcinogenesis In Constitutional Mismatch Repair Deficiency (Cmmrd) Syndrome As A Potential Strategy For Precision Surveillance And Prevention Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	B-C	299.999	299.999
281	Boosting Integration Of Transplanted Cells To Regenerate Retinitis Pigmentosa Retina Centre de Regulació Genòmica	B	199.994	199.994
283	Treat-Ahc. Identification Of Compounds For The Treatment Of Alternating Hemiplegia Of Childhood By Drug Repositioning. Molecular And Pre-Clinical Evaluation And Clinical Outcome Measure Validation Institut de Recerca Sant Joan de Déu	B-C	395.500	395.500



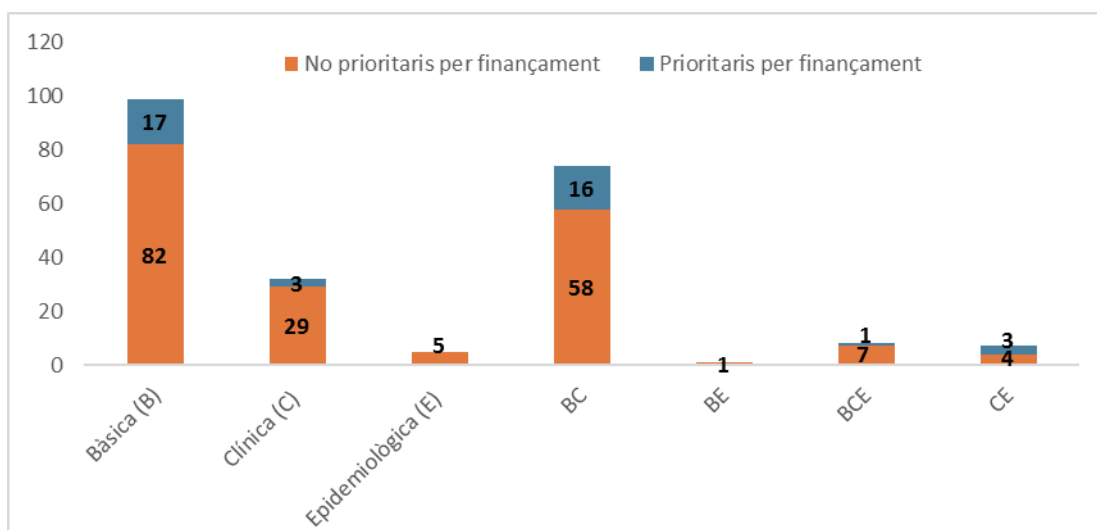
<b>id Projecte</b>	<b>Títol Organització</b>	<b>Àrea de Recerca</b>	<b>Pressupost sol·licitat (€)</b>	<b>Pressupost prioritzat (€)</b>
339	Design Of An Integrative Patients Stratification Approach For The Systemic Sclerosis Management Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	B-C-E	379.021	379.021
351	Evaluation Of Cell Therapy Using Genetically Corrected Rpe Cells In Small And Large Animals For The Treatment Of Hereditary Retinal Dystrophies Centro de Investigación Príncipe Felipe	B	200.000	194.000
415	Modulation Of Mitochondrial Retrograde Signaling As A Treatment For Leigh Syndrome Universitat Autònoma de Barcelona (UAb)	B	300.000	300.000
421	Deciphering The Mechanisms Of Pla2R-Specific B-Cell Autoimmunity In Primary Membranous Nephropathy (Pmn)(Bcell-Mem) Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	C	299.873	299.873
504	Igenco: In-Depth Genomics And Cross-Omics Analysis For Undiagnosed Rare Diseases On A User-Friendly Collaborative Platform Centre de Regulació Genòmica	B-C	294.360	294.360
561	Armtracker: A State-Of-The-Art Wearable System To Assess Upper Limb Motor Function In Real-Life Conditions For Patients With Duchenne Muscular Dystrophy And Spinal Muscular Atrophy. Institut de Recerca Sant Joan de Déu	C	364.054	364.054
590	Catalan Interhospital Network Of Genetic Variants To Improve Genetic Diagnosis In Rare Diseases Institut de Recerca Sant Joan de Déu	C-E	399.933	399.933
595	Advanced Genomics And Lipidomics For Identifying Novel Causes Of Inherited Movement Disorders Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	B-C	394.683	394.683
627	Developing Patient-Tailored Therapeutic Candidates For Rare Genetic Forms Of Pediatric Parkinsonism Institut de Recerca Sant Joan de Déu	B-C	361.752	361.752
650	Coales: Improving Long Term Outcome In Infants With Coarctation Through Machine Learning For Data Integration From Fetus To Childhood Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi I Sunyer	C-E	299.304	299.304
682	Thyroid Alterations In Patients With An Inherited Defect Of The Mirna Biogenesis Machinery Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	B-C	199.941	199.941
736	Genotype Specific Arrhythmogenic Mechanisms In Andersen-Tawil Syndrome Instituto de Investigación Sanitaria la Fe	B-C	400.000	400.000
759	Role Of Apolipoprotein A-Ib In The Idiopathic Nephrotic Syndrome Institut de Recerca Vall d'Hebron	B-C	199.966	199.966
776	Biochemical And Neurodevelopmental Alterations In Lesch-Nyhan Disease Universitat Autònoma de Barcelona (UAB)	B	300.000	300.000
806	New Therapies Targeting Fibroadipogenic Cell Subpopulations Implicated In Muscle Degeneration Institut De Recerca De L'Hospital De La Santa Creu I Sant Pau	B-C	138.160	138.160
857	Linking Rare Genetic Male Infertility To Sperm Toroid Dna Linker Regions. Universitat de Girona	B	194.850	194.850
<b>Reserves</b>				
30	Glutamate Receptors And Cannabinoid Receptors At The Hub Of Cognitive And Synaptic Plasticity Impairments In Huntington'S Disease. Universitat de Barcelona	B	400.000	400.000
324	Identification And Description Of New Disease Phenotypes Of Undifferentiated Or Unclassified Autoinflammatory Diseases In Adult Patients, And Utility Of The Advanced Genomic Techniques To Determine A Monogenic Origin Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer	B	196.170	196.170
158	Novel Allosteric Ligands As A New Therapeutic Strategy For Retinitis Pigmentosa Universitat Politècnica de Catalunya	B	300.000	300.000

id Projecte	Títol Organització	Àrea de Recerca	Pressupost sol·licitat (€)	Pressupost prioritzat (€)
464	Development Of Rna-Based Therapies For The Treatment Of Metastatic Pediatric Solid Tumors Institut de Recerca Vall d'Hebron	B	299.663	299.663
615	Functional Characterization Of Regulatory T-Cells And Development Of T-Cell-Based Therapy In Patients With Inborn Errors Of Immunity And Immune Dysregulation. Institut de Recerca Sant Joan de Déu	B-C	200.000	200.000
129	Selective Parp-1 Inhibition In Combination With Immunotherapy As A Treatment Strategy In Small Cell Lung Cancer Institut Hospital del Mar D'Investigacions Mèdiques	B	200.000	200.000
334	The Hunting Of Monogenic Forms Of Isolated And Combined Dystonia In Children And Young Adults Institut de Recerca Vall d'Hebron	B-C	399.891	399.891
10	Endo-Lysosomal Dysfunction, A Hallmark And Therapeutic Target In Niemann-Pick C1 Disease. Artificial Rewiring Of Membrane Contact Sites To Rescue Cholesterol Transport. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi I Sunyer	B	199.929	199.929

El finançament disponible d'aquest any és de 12.193.469,00 € i el pressupost total prioritzat dels 40 projectes és de 11.898.260,25€. Això deixa un romanent de 319.708,75€. Si es tenen en compte també els 8 projectes de la llista de reserva, el pressupost acumulat arribaria a 14.093.913,64 €.

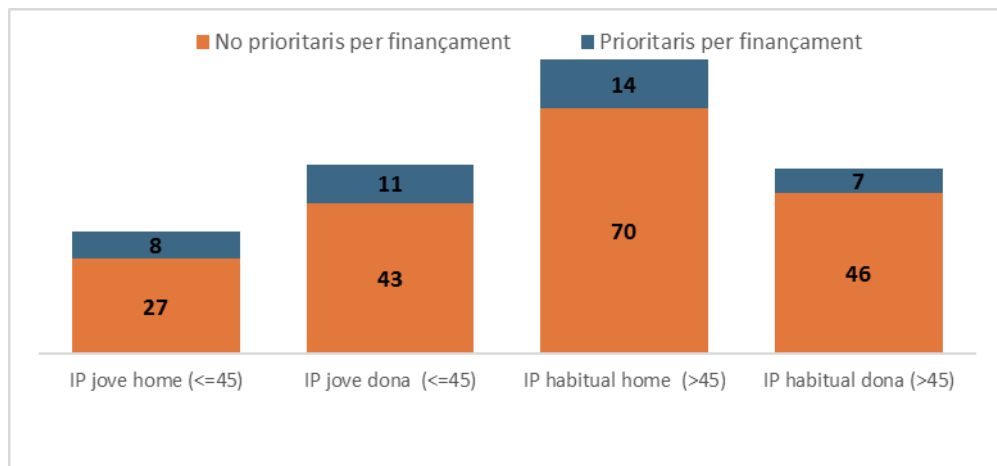
Dels 40 projectes seleccionats, 17 corresponen a recerca bàsica; 3 a recerca clínica, 16 a recerca bàsica-clínica, 3 a recerca clínica-epidemiològica i 1 a recerca bàsica-clínica-epidemiològica. Per àrea de recerca, els projectes de recerca bàsica representen el 44% dels avaluats, i són el 43% dels projectes prioritzats; els de recerca clínica, representen el 14% dels projectes avaluats i el 7,4% dels prioritzats i els de recerca epidemiològica representen el 2% dels avaluats i no s'ha prioritzat cap. Els projectes prioritzats amb combinacions d'àrea de recerca tenen percentatges superiors al total de projectes avaluats (50% i 40% respectivament), malgrat no s'observen diferències estadísticament significatives per a cap grup ( $\chi^2$ ,  $p > 0.05$ ). El gràfic 10 mostra la relació numèrica entre els projectes presentats i els prioritaris per al seu finançament segons l'àrea de recerca.

**Gràfic 10. Projectes prioritaris (n=40) per finançament i no prioritaris per finançament segons l'àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**



No s'han observat diferències estadísticament significatives (chi 2,  $p > 0,05$ ) en la distribució per gènere de l'investigador/a entre els projectes avaluats i els projectes prioritzats, malgrat el percentatge de dones és lleugerament inferior en els projectes prioritzats (45%) respecte als avaluats (47%). Tampoc s'han observat diferències en la distribució per edat de l'investigador/a principal dels projectes prioritzats respecte als avaluats, encara que el percentatge de joves investigadors és superior en els projectes prioritzats (48%) respecte als avaluats (39%).

**Gràfic 11. Projectes prioritaris per finançament (n=40) i no prioritaris per finançament segons el gènere i grup d'edat de l'investigador/a principal o coordinador. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**



La Taula 7 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 (coordinador en el cas de projectes coordinats).

**Taula 7 Nombre de projectes presentats i prioritaris per al seu finançament, i pressupost corresponent, segons la institució de l'investigador/a principal. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**

Macroorganització	Nombre de projectes presentats	Pressupost sol·licitat (€)	Nombre de projectes prioritaris (reserves)	Pressupost prioritzat (€)
Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer	37	8.919.857	7	1.997.197
Institut de Recerca Vall d'Hebron	36	9.436.146	2	496.341
Institut de Recerca de L'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau	19	4.498.559	2	537.473
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	18	5.233.325	7	2.371.806
Institut de Recerca Sant Joan de Déu	14	4.758.810	5	1.920.912
Universitat de Barcelona	14	4.110.575	1	289.875
Universitat Autònoma de Barcelona (UAB)	8	2.145.126	2	600.000
Consejo Superior de Investigaciones Científicas	7	1.693.819	3	594.375



Macroorganització	Nombre de projectes presentats	Pressupost sol·licitat (€)	Nombre de projectes prioritaris (reserves)	Pressupost prioritzat (€)
Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRB Lleida)	7	2.286.330	1	398.375
Institut Investigació en Ciències de la Salut Germans Trias i Pujol	5	1.597.805	1	299.608
Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona)	5	1.292.113	1	400.000
Centre de Regulació Genòmica	4	993.286	2	494.354
Institut de Recerca Contra La Leucèmia Josep Carreras	4	1.193.174	1	193.594
Instituto de Investigación Sanitaria La Fe	4	1.098.500	1	400.000
Universitat Pompeu Fabra	4	1.000.000	2	491.000
Universitat de Girona	3	579.150	1	194.850
Centro de Investigación Príncipe Felipe	2	368.125	1	194.000
Altres	35	8.839.423	--	--
<b>Total</b>	<b>226</b>	<b>60.044.123</b>	<b>40</b>	<b>11.873.760</b>



# Valoració Final

La valoració del procés d'avaluació dels projectes presentats a la convocatòria de la Fundació La Marató de TV3 de l'any 2019 sobre Malalties Minoritàries per part dels avaluadors, i especialment pels membres del panel, ha estat molt positiva. En general els membres del panel van destacar la qualitat, claredat i bona articulació del procés d'avaluació en les seves tres principals etapes: avaluació remota, coordinació i panel.

També van fer alguns suggeriments de millora del procés a nivell de:

## **Web:**

- Revisar la web del procés d'avaluació per millorar tant la seva usabilitat com l'experiència dels avaluadors

## **Formularis dels investigadors:**

- Millorar la llegibilitat dels formularis dels projectes per facilitar la seva avaluació

## **Formulari dels avaluadors:**

- Destacar les implicacions que existeixen entre les valoracions qualitatives, principalment entre "Recomanat" i "Recomanat amb reserves". En valorar un projecte com a recomanat amb reserves, aquest difícilment serà finançat.
- Revisar el qüestionari, hi ha massa preguntes i apartats similars
- Generar el resum final de l'avaluació a partir dels apartats de fortaleeses i debilitats que hi ha al llarg del qüestionari.

# Annexos

## Annex A. Metodologia d'identificació de potencials avaluadors de projectes de recerca per a la Marató de TV3 2019 sobre Malalties Minoritàries

### **Metodologia**

Amb motiu de la necessitat d'identificar investigadors per a la convocatòria de la Fundació La Marató de TV3 2019 sobre Malalties Minoritàries, s'ha procedit a realitzar una cerca bibliogràfica a la base de dades Scopus, per tal de conèixer quins són els investigadors internacionals que més articles han publicat dins d'aquestes temàtiques.

L'objectiu de les cerques ha estat identificar els especialistes internacionals que més hagin publicat segons les diferents necessitats temàtiques derivades del projecte. Atesa la disparitat en el nombre de publicacions en cadascuna d'aquestes àrees, s'ha intentat en tot moment recuperar un nombre adequat de referències per aconseguir una massa crítica mínima a partir de la qual analitzar els perfils i contactar amb els diferents especialistes que podrien ser candidats a formar part del procés d'avaluació.

L'estructura de les cerques bibliogràfiques plantejades ha estat la combinació sorgida de les passes següents:

- Cerca per temes genèrics relacionats amb el terme o termes de la malaltia en el títol de la referència bibliogràfica. Exemple per malalties metabòliques:

```
KEY ((“metabol*” OR “lipidom*” OR “inherited metabol*”) AND (“phenylketonuria” OR “adrenoleukodistrophy” OR “urocanic aci*” OR “lysosomal storage disorder” OR “gaucher disease” OR “Lesch-Nyhan disease” OR “lipid metabol*” OR “glycosylation” ))
```

- Restricció a articles publicats durant els darrers 5 anys (2014-2020), limitant la cerca a articles originals i de revisió i publicats en llengua anglesa.

Cadascuna de les cerques plantejades va deparar un nombre d'investigadors i investigadores seleccionables a partir del fet d'haver publicat un nombre mínim d'articles en la matèria objecte d'interès. Finalment, els investigadors s'ordenen segons el nombre d'articles publicats com a primer i/o darrer autor, de major a menor

### **Consideracions finals:**

Aquest treball és una bona manera de saber quins autors han publicat més sobre una determinada temàtica. No es pot establir una correlació exacta entre nombre de publicacions i qualitat dels articles publicats. A partir dels resultats descarregats, només cal eliminar els duplicats i establir una relació de les adreces i els investigadors més rellevants.





## Annex B. Guia per a l'avaluació dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries

### 28<sup>th</sup> TV3 Marató – 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. If you discover that you have any conflict of interest in evaluating a proposal while you are reading, please inform us that you cannot continue with the review.
- Reviewers should keep any information concerning the proposals and the investigators confidential. Please destroy any documentation that you may retain at home, and please do not disclose to others what you have read.
- The Agency for Health Quality and Assessment of Catalonia (AQuAS) will keep any information concerning the reviewers confidential. Investigators will not have access to information about the identity of the reviewers, written reviews should not contain any information that might identify you. Reviews will be sent to the investigator verbatim and anonymously to help them to improve their projects, sharpen their ideas or revise their proposals for resubmission when appropriate.
- The reviewers' name and their institutions will be disclosed 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 will be kept confidential.

This year, the approximately raised amount of **12 million Euros** (not yet definitive) will allow to fund research projects to start in 2021. Funding per grant will be up to a maximum € 200,000 for individual projects, € 300,000 for projects with two groups, and € 400,000 for those with three or more groups. Applicants will be asked to submit detailed budget items and justifications.

##### *Guidelines for reviewers*

The review process will be done through the online application system:

<http://www.ajutsmarato.com>

Each proposal is assigned to three reviewers whose background, experience, and expertise match the topic of the proposal. Reviewers should examine their assigned proposals and contact AQuAS ([research.AQuAS@gencat.cat](mailto:research.AQuAS@gencat.cat)) as soon as possible in case of the impossibility of reviewing specific proposals or there being any conflict of interest.

At the end of the overall review process (December 2020, approximately), reviewers will be compensated with **200 Euros for each proposal assessed**, subject to different tax rates depending on your country of residence.



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 will be reimbursed**.

For any question or comment about the functioning of the review process please contact us at [research.AQuAS@gencat.cat](mailto:research.AQuAS@gencat.cat)

The review process will be conducted as follows:

### 1. Remote individual assessment

Each project proposal is assessed by three independent reviewers. It comprises the following steps:

- **PART I: Scientific and methodological evaluation.** Reviewers will be asked to fill in an evaluation form and score each question. Also, they will be able to state their appraisal and recommendations for funding. We strongly recommend backing your appraisal with comments as those become extremely useful when selecting the proposals to be funded. At this point, **all research proposals will be blinded for reviewing purposes 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.
- **PART II: Principal Investigator and research team CV evaluation.** Only upon completion and submission of the first evaluation form, a second evaluation form with questions regarding the capacity and sufficiency of the investigators will appear in the online system. Be aware that it won't be visible until submitting evaluation form part I.
- **OVERALL QUALITY ASSESSMENT of the proposal:** At the end of part II evaluation form, reviewers will be asked to assess the overall quality of the proposal. It is important to take into account both previous evaluations; the scientific and methodological and CV. Also, a brief summary will be compulsory to fill in to support the result of the overall assessment. Reviewers are recommended to be clear and sufficiently argumentative in their statements as this summary will be addressed to the panel members (and investigators eventually)
- It is extremely important that your overall assessment refers to the proposal in question. Accidentally switching proposal assessments would alter their rating outcomes and impair its chances of being funded.
- The review of proposals should be done **within 2 to 5 weeks**. That will depend on the number of proposals. (~1 week per project).

### 2. Coordinator's review

The major task of Reviewing Coordinators is to ensure that reviewers provide a good reporting with well explained justifications of the assessment. This is done on-line, where the reviewing coordinator can approve or not the quality of the assessment according to whether justifications are sufficiently self-explanatory. If the quality of the assessment is poor, the system can re-open access to modify the justifications, but by no means will the final assessment be modified. Coordinating reviewers will also put together a general assessment of the project to send to the investigators. Reviewing Coordinators are also the members of the **expert panel**.



### 3. Expert panel discussion and ranking

The coordinators will meet in a two-day expert panel will be celebrated during October (dates to be confirmed) where each review coordinator will present the assessment outcomes of their own coordinated project proposals to the rest of the panel members. Discussion will concentrate in elaborating a ranking of projects recommended for funding based on the assessment criteria defined by the research call.

#### Timetable

The following table shows the review process steps as well as additional actions to be taken by AQUAS and the TV3 Marató Foundation after the review process has ended.

**Table.** Review process for the 28<sup>th</sup> TV3 Marató Call

Steps	March	April	May	June	July	August	September	October	November	December
Database management										
Call for reviewers. Reviewers acceptance. Proposals assignment										
Proposal review										
Part I. Scientific and methodological assessment										
Part II. CV and overall assessment										
Coordinator's review										
Panel planning										
Panel session								to be confirmed		
Final results										
Grant awards									to be confirmed	
Reimbursement for the reviewers' tasks										



## Annex C . Combinacions de les tres valoracions quantitatives Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries

Recomanats per al seu Finançament	Recomanats amb Reserves per al seu finançament	No Recomendats per al seu finançament
F-F-F F-F-FR	F-F-D* F-F-NF* FR-FR-F FR-FR-FR F-FR-D FR-FR-D F-FR-NF* FR-FR-NF*	D-D-D NF-NF-NF D-D-F D-D-FR D-D-NF F-D-NF* NF-NF-F* FR-D-NF NF-NF-FR* NF-NF-D

F: Finançable, FR: Finançable amb reserves, D: Dubtós, NF: No finançable,\*combinacions amb una avaluació discordant

## Annex D. Projectes examinats pel panel (n = 72). Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries

**Taula D.1. Projectes examinats pel panel per àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2019 sobre Malalties Minoritàries**

id Projecte	Títol del projecte	Àrea de recerca	Pressupost sol·licitat (€)
17	Using Single Nucleus Rna Sequencing In The Human Motor Cortex As A Source For Biomarker Discovery In Amyotrophic Lateral Sclerosis	B	198.806
52	Understanding Arrhythmogenic Cardiomyopathy: Molecular Mechanisms Triggered By Genetic And External Factors That Determine Onset, Progression And Phenotype Variability	B-C	198.188
56	Unveiling The Origin Of Phenotypical Variability In Holoprosencephaly 5	B	200.000
62	Improving The Diagnosis Of Primary Ciliary Dyskinesia	C	400.000
68	A Novel Therapeutic Approach For Microvillus Inclusion Disease	B	399.610
69	Precision Medicine In Inflammatory Neuropathy Evaluation And Monitoring	B-C	133.295
116	Understanding The Genetic Basis Of B-Cell Non Hodgkin Lymphoma Pathogenesis For Life Quality Improvement Of Immunocompetent And Immunodeficient Pediatric Patients	C	200.000
201	Clinical Progression, Prognostic Biomarkers And Social Impact In Genetic Frontotemporal Dementia.	B-C	199.654
229	Study With The Tau Positron Emission Tomography Radiotracer 18F-Pi-2620 In Subjects With Down Syndrome	C	200.000
246	Unraveling Brain Molecular Mechanisms Of Hunger And Satiety In Prader-Willi Syndrome	B-C	300.000
292	Therapeutic Benefit Of Pi3K/Mtor Pathway Inhibitors In Brca1 High-Grade Serous Ovarian Cancer Patients.	B	199.375
325	Omics As A Potential Therapeutic Target In Acute Respiratory Distress Syndrome (Ards). Time To Change The Approach. Omardstudy	B	191.825
332	Interpretation Of The Genome Of Rare Malignancies	B	200.000
338	Understanding Autosomal Dominant Familial Alzheimer'S And Parkinson'S Disease Using Deep Mutational Scanning	B	300.000
433	Discovery And Preclinical Validation Of Chaperones To Treat Niemann Pick Type C Disease	B	399.444
450	Comprehensive Delineation And Personalized Therapies For Grin-Related Neurodevelopmental Disorders, A Rare Paediatric Encephalopathy	B-C	398.117
511	Unraveling The Molecular Basis Of Wilson Disease: Understanding Clinical Diversity And Development Of Improved Therapies.	B-C	198.933
517	Search For Molecular Heterogeneity In Eosinophilic Granulomatosis With Poliangiitis (Egpa) Through Transcriptomic Analysis Of Circulating T Lymphocytes.	B-C	174.233
554	Sezary Syndrome: Integrative Genetic, In Vitro And In Vivo Approaches For Personalized Therapy	B-C	185.000
649	Extracellular Vesicles As Carriers Of Cftr To Restore Cftr Functionality In Cystic Fibrosis	B	200.000



<b>id Projecte</b>	<b>Títol del projecte</b>	<b>Àrea de recerca</b>	<b>Pressupost sol·licitat (€)</b>
783	Blood And Lung Single Cell Rna-Seq Characterization In Anti-Mda5 Syndrome And Study Of Translational Applicability	B-C	199.528
810	Unravelling The Molecular Consequences Of Transcription-Coupled Dna Repair In Neurodevelopment And Neurodegeneration	B	142.630
828	Multitarget Approach To Develop Antiprion Drugs For Transmissible Spongiform Encephalopathies (Tses)	B	200.000
30	Gliotransmitters And Cannabinoid Receptors At The Hub Of Cognitive And Synaptic Plasticity Impairments In Huntington'S Disease.	B	400.000
324	Identification And Description Of New Disease Phenotypes Of Undifferentiated Or Unclassified Autoinflammatory Diseases In Adult Patients, And Utility Of The Advanced Genomic Techniques To Determine A Monogenic Origin	B-C	196.170
158	Novel Allosteric Ligands As A New Therapeutic Strategy For Retinitis Pigmentosa	B	300.000
464	Development Of Rna-Based Therapies For The Treatment Of Metastatic Pediatric Solid Tumors	B	299.663
615	Functional Characterization Of Regulatory T-Cells And Development Of T-Cell-Based Therapy In Patients With Inborn Errors Of Immunity And Immune Dysregulation.	B-C	200.000
129	Selective Parp-1 Inhibition In Combination With Immunotherapy As A Treatment Strategy In Small Cell Lung Cancer	B	200.000
334	The Hunting Of Monogenic Forms Of Isolated And Combined Dystonia In Children And Young Adults	B-C	399.891
10	Endo-Lysosomal Dysfunction, A Hallmark And Therapeutic Target In Niemann-Pick C1 Disease. Artificial Rewiring Of Membrane Contact Sites To Rescue Cholesterol Transport.	B	199.929
237	Impact Of Centralizing Pathological Diagnosis Of Soft Tissue Sarcomas In Spain On Prognosis And Quality Of Live: A Nationwide Pilot Study Implementing Targeted Rna-Seq As An Ancillary Diagnostic Technique	C-E	297.500
18	Phenylketonuria: From Childhood To Adults Through Brain Functional Conectomics, Cardiovascular Changes, Metabolomic And Intestinal Microbiota Characteristics.	B-C	399.990
19	Cellular Senescence, A Novel Target To Combat And Ameliorate Duchenne Muscular Dystrophy	B	200.000
22	Use Of Artificial Intelligence And Systems Biology For Diagnosis And Personalized Risk Assessment For Inherited Kidney Diseases, Focusing On Alport Syndrome	B-C	399.313
38	Lipodystrophy And Sarcopenia In Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: Mechanisms And Role In Disease Progression	B	300.000
50	Lafora Disease: Role Of Glia In The Production Of Aberrant Glycogen And Neuroinflammation	B	200.000
54	Novel Therapeutic Approaches In Achondroplasia	B	196.875
73	Preclinical Analysis Of New Combinatorial Treatments For Spinal Muscular Atrophy (Sma): Effects On Motoneuron Survival, Synaptic Integrity, And Skeletal Muscle Preservation	B	398.375
90	Therapeutical Strategies For Cystinuria	B	398.290
95	Disrupting The Acvr1-Pi3K Axis In Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Towards Novel Therapies For Heterotopic Ossification	B	299.375



id Projecte	Títol del projecte	Àrea de recerca	Pressupost sol·licitat (€)
97	Deoxyribonucleosides As A Therapy For Mitochondrial Dna Replication Disorders: Understanding Therapeutic Mechanisms And Broadening The Treatment To Mutations In Polg And Other Related Genes.	B	296.375
126	A Patient Centered Research: Awareness Of Patients Needs, Clinical Phenotyping And Molecular Parthenogenesis In Neurofibromatosis Type 2.	B-C	299.608
140	Linking Cellular Defects With Clinical Manifestations In Cohen Syndrome.	B	400.000
148	Psp Registry: Clinical Cohort Study With Biomarkers Study Of Prediagnostic Cases And Health Education Program In Established Disease	C-E	199.220
163	Analysis Of The Complement System As Therapeutical Target In Severe Pre-Eclampsia And Hellp Syndrome	B	193.594
228	New Approaches For The Identification And Functional Characterization Of Prognostic Genetic Biomarkers In Inherited Childhood Myelodysplastic/Acute Leukemia Syndromes Acronym: Gemma	B-C	399.674
231	Assessment Of Senescence As A Novel Target In The Management Of Cushing'S Syndrome Comorbidities.	B-C	299.988
232	Germline Predisposition To Serrated Polyposis Syndrome: Functional Characterization Of Candidate Genes By Crispr-Cas And Organoid Modeling	B	200.000
236	Neuronal Spurious Transcription And Enhanceropathy In The Etiology Of Intellectual Disability	B	197.500
240	Towards Improving Clinical Management And Care Of Lymphangioliomyomatosis: Integrative Study Of Biomarkers And Therapies (Improve)	B-C	400.000
245	Characterization And Risk Stratification In Brugada Syndrome Through The Development And Validation Of Novel Artificial Intelligence Model-Based Approaches For Precision Medicine Acronym: Ai4Brs (Artificial Intelligence For Precision Medicine In Brugad	C	200.000
248	Blood-Brain Barrier Dysfunction And Oxidative Stress Modulation In Brain Arteriovenous Malformations: A Translational Study Of Secondary Injury After Surgical Resection	B-C	398.695
252	Characterizing Early Events Driving Carcinogenesis In Constitutional Mismatch Repair Deficiency (Cmmrd) Syndrome As A Potential Strategy For Precision Surveillance And Prevention	B-C	299.999
281	Boosting Integration Of Transplanted Cells To Regenerate Retinitis Pigmentosa Retina	B	199.994
283	Treat-Ahc. Identification Of Compounds For The Treatment Of Alternating Hemiplegia Of Childhood By Drug Repositioning. Molecular And Pre-Clinical Evaluation And Clinical Outcome Measure Validation	B-C	395.500
339	Design Of An Integrative Patients Stratification Approach For The Systemic Sclerosis Management	B-C-E	379.021
351	Evaluation Of Cell Therapy Using Genetically Corrected Rpe Cells In Small And Large Animals For The Treatment Of Hereditary Retinal Dystrophies	B	200.000
415	Modulation Of Mitochondrial Retrograde Signaling As A Treatment For Leigh Syndrome	B	300.000
421	Deciphering The Mechanisms Of Pla2R-Specific B-Cell Autoimmunity In Primary Membranous Nephropathy (Pmn)(Bcell-Mem)	C	299.873
504	Igenco: In-Depth Genomics And Cross-Omics Analysis For Undiagnosed Rare Diseases On A User-Friendly Collaborative Platform	B-C	294.360
561	Armtracker: A State-Of-The-Art Wearable System To Assess Upper Limb Motor Function In Real-Life Conditions For Patients With Duchenne Muscular Dystrophy And Spinal Muscular Atrophy.	C	364.054
590	Catalan Interhospital Network Of Genetic Variants To Improve Genetic Diagnosis In Rare Diseases	C-E	399.933



<b>id Projecte</b>	<b>Títol del projecte</b>	<b>Àrea de recerca</b>	<b>Pressupost sol·licitat (€)</b>
595	Advanced Genomics And Lipidomics For Identifying Novel Causes Of Inherited Movement Disorders	B-C	394.683
627	Developing Patient-Tailored Therapeutic Candidates For Rare Genetic Forms Of Pediatric Parkinsonism	B-C	361.752
650	Coales: Improving Long Term Outcome In Infants With Coarctation Through Machine Learning For Data Integration From Fetus To Childhood	C-E	299.304
682	Thyroid Alterations In Patients With An Inherited Defect Of The Mirna Biogenesis Machinery	B-C	199.941
736	Genotype Specific Arrhythmogenic Mechanisms In Andersen-Tawil Syndrome	B-C	400.000
759	Role Of Apolipoprotein A-Ib In The Idiopathic Nephrotic Syndrome	B-C	199.966
776	Biochemical And Neurodevelopmental Alterations In Lesch-Nyhan Disease	B	300.000
806	New Therapies Targeting Fibroadipogenic Cell Subpopulations Implicated In Muscle Degeneration	B-C	138.160
857	Linking Rare Genetic Male Infertility To Sperm Toroid Dna Linker Regions.	B	194.850





Generem coneixement per a la presa de decisions