

ANÀLISI GENÈTICA I MOLECULAR DE LES MIGRANYES HEREDITÀRIES

memòria presentada per:
Ester Cuenca León

Per optar al grau de:
Doctora per la Universitat de Barcelona
bienni 2000-2002

Aquest treball ha estat realitzat sota la direcció del **Dr. Alfons Macaya Ruiz** i el **Dr. Bru Cormand Rifà**, al Laboratori de Neurologia Infantil i Psiquiatria Genètica de la Unitat de Neurologia Infantil de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i al Departament de Genètica de la Universitat de Barcelona.

BARCELONA


Dr. Alfons Macaya Ruiz

Dr. Bru Cormand Rifà

Ester Cuenca León



APÈNDIX



Cuenca-Leon E, Cormand B, Thomson T, Macaya A. Paroxysmal kinesigenic dyskinesia and generalized seizures: clinical and genetic analysis in a Spanish pedigree. *Neuropediatrics*. 2002 Dec;33(6):288-93.

Macaya A, Brunso L, Fernández-Castillo N, Arranz JA, Ginjaar HB, Cuenca-León E, Corominas R, Roig M, Cormand B. Molybdenum cofactor deficiency presenting as neonatal hyperekplexia: a clinical, biochemical and genetic study. *Neuropediatrics*. 2005 Dec;36(6):389-94.

Narberhaus B, Cormand B, Cuenca-León E, Ribasés M, Monells J. [Hyperkalemic periodic paralysis: a Spanish family with the p.Thr704Met mutation in the SCN4A gene]. *Neurologia*. 2008 Sep;23(7):427-35.