



BOLETÍN CIBERER NÚM. 4 **5/03/09**

En caso de visualización defectuosa, podéis consultar el boletín en formato pdf adjunto.

Actualidad CIBERER



Enfermos e investigadores dialogan en la jornada del Día de las Enfermedades Raras organizada por el CIBERER

Más de 250 personas acudieron el pasado jueves 26 de febrero a la jornada “Día de las Enfermedades Raras, Investigar es Avanzar” organizada por el CIBERER con la colaboración de la Fundación Isabel Gemio en la sede del CNIC de Madrid. Este encuentro sirvió para que se estableciera un fluido diálogo entre representantes de más de 40 asociaciones de enfermos y los investigadores del CIBERER, que expusieron sus principales líneas de trabajo traslacionales. Este evento tuvo una amplia repercusión mediática.

[Más información](#)



El CIBERER participó en el IV Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras de Sevilla

Representantes de nuestro Consorcio participaron en este Congreso que se celebró en Sevilla entre los pasados días 19 y 21 de febrero. En la imagen, Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, y Guillermo Antiñolo, Coordinador del Área de Genética Clínica y Epidemiología Genética (tercero y quinto por la izquierda) en el transcurso de una mesa redonda.

[Más información](#)

Cursos CIBERER

Reunión del Grupo de Cáncer Colorrectal Familiar

Esta reunión, organizada desde la Unidad CIBERER 706, del Departamento de Genética Humana del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), tiene como objetivo juntar a los grupos que actualmente están trabajando en nuestro país en cáncer colorrectal familiar/hereditario con el fin de explorar vías de colaboración y valorar la creación de un grupo de trabajo o consorcio para el estudio de esta patología rara. Se celebra en la sede del CNIO, en Madrid, el próximo viernes 6 de marzo.

[Más información](#)

Primer Curso de Bioética

El CIBERER, la Asociación Española de Genética Humana y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras organizan este curso para dotar a los asistentes de conocimientos básicos sobre bioética clínica y de las habilidades necesarias para la toma de decisiones ante los conflictos que se les planteen. Se celebra en Madrid los días 16 y 17 de marzo.

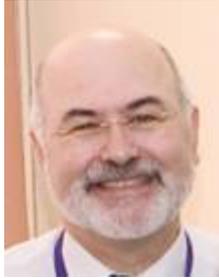
[Más información](#)

Jornadas sobre Nuevas Terapias Basadas en el Trasplante y Manipulación Genética de Células Madre.

El objetivo de este curso codirigido por el investigador CIBERER Dr. Juan A. Bueren es presentar el estado actual de la investigación y la aplicación terapéutica derivada del trasplante y la manipulación genética de células madre. Nuestro Centro patrocina estas jornadas que se celebran en Madrid entre los días 23 y 26 de marzo.

[Más información](#)

Entrevista al Dr. José Fernández Piqueras



“Nuestra ilusión es poder estrechar lazos con otros colegas del CIBERER”

El Dr. José Fernández Piqueras lidera el Grupo de Investigación que se ha incorporado al CIBERER a comienzos de este año. Este Grupo, que trabaja desde el Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa” de la Universidad Autónoma de Madrid, ha entrado a formar parte del Área de Inestabilidad Genética y Predisposición al Cáncer. En esta entrevista concedida al Boletín Electrónico del CIBERER, nos explica las principales líneas de investigación en las que están inmersos actualmente.

[Entrevista completa](#)

Investigación CIBERER

Alteraciones cromosómicas en regiones aparentemente vacías de genes relacionadas con la SPR

La Dra. Carmen Ayuso, investigadora del CIBERER y de la Fundación Jiménez Díaz, ha participado en un estudio internacional publicado en *Nature Genetics* en el que han colaborado investigadores de más de 15 instituciones. Esta investigación concluye que existe una alternación cromosómica en una región aparentemente vacía de genes que se asocia a la presencia de un defecto congénito facial llamado secuencia de Pierre Robin (SPR).

[Más información](#)

Formación



Cambios en el Programa de Ayudas para la Movilidad de Investigadores

En la convocatoria del 2009, este programa tiene una mejora en la dotación económica y mayor flexibilidad para el reembolso con el objetivo de reforzar la colaboración entre los Grupos de Investigación y mejorar la formación de los investigadores, tanto contratados como adscritos, vinculados al CIBERER.

[Convocatoria movilidad 2009](#)

Agenda

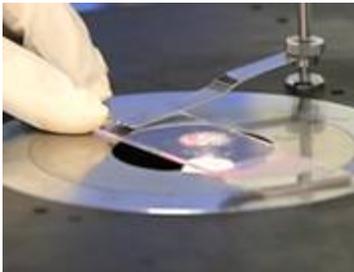
Curso de Actualización sobre Enfermedades Raras para Médicos de Familia y su Aplicación en la Consulta de Atención Primaria. Madrid, del 9 al 11 de marzo.

[Más información](#)

Curso Práctico para Clínicos sobre Epidermolisis Bullosa. Birmingham, 23 y 24 de marzo.

[Más información](#)

Ayudas a la investigación



Ayudas a proyectos de investigación sobre enfermedades mentales de La Marató de TV3

[Más información](#)



Premios de investigación de la Fundación Pfizer

[Más información](#)

Ayudas para la investigación en la enfermedad de Niemann-Pick

[Más información](#)

Reconocimientos



El Dr. Guillermo Antiñolo, galardonado con la Medalla de Andalucía 2009

[Más información](#)

Presencia en los medios de comunicación

El CIBERER, en TVE, Televisió Valenciana, Onda Cero y Cadena SER

La celebración del Día de las Enfermedades Raras del CIBERER ha tenido una notable repercusión mediática. En nuestra web, podéis ver las apariciones de nuestro Centro en el programa Saber Vivir de La Primera de TVE y en el Telediario de esta misma emisora además de dos entrevistas emitidas en Televisió Valenciana. Asimismo, podéis escuchar las entrevistas al Dr. Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, en los magazines radiofónicos “A vivir que son dos días” de la Cadena SER y “Te doy mi palabra” de Onda Cero.

[Acceso a las grabaciones](#)

Documentos disponibles en nuestra web



El libro “La afectación ósea en la enfermedad de Gaucher”, colgado en nuestra web

Los investigadores CIBERER Dra. Pilar Giraldo, Dr. Miguel Pocoví y Dra. Mercedes Roca, editores del libro “La afectación ósea en la enfermedad de Gaucher”, presentaron este trabajo en el que ha colaborado nuestro Centro el pasado día 23 de febrero en Zaragoza. Este libro, en el que han participado otros seis investigadores, presenta una amplia y actualizada información sobre la enfermedad de Gaucher con un especial énfasis en las alteraciones esqueléticas consecuencia de esta patología. En nuestra web, podéis encontrar el contenido íntegro de este libro.

[Acceso al libro](#)

Resumen del Workshop Teórico-práctico sobre Diagnóstico Genético de la Anemia de Fanconi

Podéis consultar en nuestra web una explicación del desarrollo de este Workshop organizado por el Grupo CIBERER liderado por el Dr. Jordi Surrallés los pasados días 2-4 de febrero en Barcelona. Este evento tuvo como finalidad contribuir a mejorar y armonizar a nivel nacional el diagnóstico de esta rara enfermedad.

[Más información](#)

Si desea cancelar su suscripción, envíe un correo a la dirección de e-mail: boletin@ciberer.es

Si desea que otra persona reciba este boletín, envíe un correo a la dirección de e-mail: boletin@ciberer.es

