



BOLETÍN CIBERER NÚM. 6 12/05/09

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

Actividad CIBERER



Simposio Internacional sobre Terapia con Células Madre Embrionarias para Enfermedades de la Retina

El CIBERER coorganiza este evento que se celebra el próximo día 20 de mayo en Sevilla. En este Simposio, se abordarán los avances terapéuticos con células madre embrionarias, y nuevos desarrollos tecnológicos y aplicaciones clínicas, contextualizados con una visión general de las oportunidades que ofrece la medicina regenerativa. El Dr. Guillermo Antiñolo, Investigador Principal de la Unidad CIBERER 702 (Hospital Virgen del Rocío), es coordinador científico del Simposio.

[Más información](#)



Octava Jornada de Actualización del Síndrome de Temblor-Ataxia Asociado a la Premutación del Gen FMR1 (FXTAS)

El CIBERER y el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Hospital Clínic organizan la jornada el próximo 5 de junio en este hospital de Barcelona. La finalidad es dar a conocer el síndrome FXTAS para identificar individuos afectados con un doble objetivo: conseguir diagnóstico, seguimiento y tratamiento, y ofrecer consejo genético a los pacientes y a sus familias.

[Más información](#)



Octava Conferencia Científica Internacional sobre Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria en Santander

El Dr. Carmelo Bernabeu, Investigador Principal de la unidad CIBERER U707 y del CIB-CSIC, organiza esta Conferencia, que cuenta con el patrocinio de nuestra Institución, los próximos días 27-31 de mayo en el Palacio Real de la Magdalena de Santander. El objetivo es facilitar un punto de encuentro a clínicos e investigadores en el que poder acceder a los últimos avances en investigación clínica, básica y terapias en el campo de esta patología.

[Más información](#)



Valencia acoge un Workshop Internacional CIBERER sobre Sordera y Síndrome de Usher

Investigadores de diversos Grupos de Investigación de nuestra Institución, junto con especialistas de diversas organizaciones internacionales, participarán en el Hearing and Deafness CIBERER Workshop, New Insights in Hearing, Deafness and Usher Syndrome en el que colabora la Fundación para la Investigación del Hospital La Fe de Valencia. Este evento se celebrará los días 13-15 de mayo en el Centro Cultural Bancaja de Valencia. El Área de Formación concede 8 ayudas de asistencia para investigadores del CIBERER. El plazo de inscripción en este Workshop y el de solicitud de ayudas expira el 16 de abril.

[Más información](#)

Investigación

Investigadores CIBERER localizan un microARN que provoca una pérdida progresiva de la audición



Investigadores de la Unidad CIBERER 728, del Hospital Ramón y Cajal de Madrid, han participado en dos estudios aparecidos simultáneamente en *Nature Genetics* el pasado mes de abril en los que determinan que un microARN, miR-96, está asociado a una enfermedad monogénica que provoca pérdida auditiva heredada y progresiva. Estos dos trabajos han sido coordinados por el Dr. Miguel Ángel Moreno-Pelayo, adscrito al grupo de investigación CIBERER que lidera el Dr. Felipe Moreno, y por la Dra. Karen Steel, del Wellcome Trust de Cambrigde, en Inglaterra.

<http://www.nature.com/ng/journal/v41/n5/full/ng.355.html>

<http://www.nature.com/ng/journal/v41/n5/full/ng.369.html>

Dos Grupos CIBERER realizan un análisis mutacional exhaustivo de enfermos españoles de Niemann-Pick A/B

Esta investigación, publicada en *Human Mutation*, presenta el primer análisis exhaustivo de pacientes españoles con enfermedad de Niemann-Pick A/B. El trabajo ha sido realizado en colaboración por la Unidad CIBERER 720, liderada por el Dr. Daniel Grinberg (Universidad de Barcelona), y por la Unidad 737, liderada por la Dra. Antonia Ribes (Hospital Clínic de Barcelona).

[Más información](#)

Reuniones

Reunión del Consorcio Español de Cáncer de Mama Hereditario. Hospital Sant Pau de Barcelona, 5 de junio.

En este encuentro, participan investigadores de la Unidades CIBERER lideradas por los doctores Guillermo Antiñolo (U702), Montserrat Baiget (U705), Javier Benítez (U706) y Ángel Carracedo (U711).

Agenda

Simposio sobre Proyecto Genoma Humano y Lección Conmemorativa del Dr. J. Craig Venter en la Fundación Jiménez Díaz

El Dr. J. Craig Venter imparte la XLI Lección Conmemorativa Jiménez Díaz el próximo martes 19 de mayo en el aula magna de esta Institución en Madrid. Su conferencia, que versará sobre la secuenciación del genoma humano y el futuro de la genómica, estará precedida por el Simposium sobre Proyecto Genoma Humano, Perspectivas en el Siglo XXI. En este evento, participarán la Dra. Carmen Ayuso y el Dr. José Fernández Piqueras, Investigadores Principales de las unidades U704 y U749 del CIBERER, y el Dr. Francesc Palau, Director Científico de nuestra Institución.

[Más información](#)

Eventos Enfermedades Raras



Marcha de solidaridad con la Asociación Española de Anemia de Fanconi

La Asociación Española de Anemia de Fanconi, que colabora con el CIBERER en el proyecto FANCOGENE de Genoma España, ha sido una de las entidades beneficiarias de los fondos recaudados en la II Marcha de mujeres de Segovia, acto solidario que reunió a 2.300 participantes en esta ciudad el pasado domingo 3 de mayo. Esta asociación, que agrupa a los afectados por esta patología de baja prevalencia, colabora estrechamente con diversos investigadores de nuestra Institución que estudian la anemia de Fanconi.

Ayudas



Ayudas europeas para proyectos de seguridad, promoción y diseminación de información sobre salud

[Más información](#)

Ayudas a proyectos y becas para encontrar terapias y curas para la Atrofia Muscular Espinal

[Más información](#)

Documentación

Disponible en nuestra web el libro de Eurordis que da voz a 12.000 pacientes de toda Europa



Eurordis, la federación que reúne a las asociaciones de afectados por enfermedades raras de toda Europa, ha publicado *The voice of 12.000 patients*, un extenso libro que analiza y organiza las encuestas EurordisCare2 y EurordisCare3, llevadas a cabo por esta organización. En esta obra, se estudia la situación de los pacientes organizada por los 24 países objeto de análisis y por 18 enfermedades diferentes, cada una con su descripción clínica, además de los problemas de diagnóstico y de acceso a tratamientos y a servicios sociales. Podéis acceder al contenido íntegro de este libro en nuestra página web.

[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

