



## BOLETÍN CIBERER NÚM. 7 11/06/09

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

---

### Actividad CIBERER

---



#### El CIBERER coedita una guía divulgativa sobre las enfermedades metabólicas raras más frecuentes

La Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del Hospital Sant Joan de Déu, a su vez U703 CIBERER, liderada por el Dr. Rafael Artuch, ha elaborado *Errores congénitos del metabolismo. Guía divulgativa*, un libro y CD de trípticos que explica con un lenguaje asequible las enfermedades metabólicas raras de base genética que este grupo de investigación se encuentra con mayor frecuencia. Esta obra, coeditada por el Hospital Sant Joan de Déu y el CIBERER, contiene 40 trípticos explicativos de diversas patologías destinados a familiares y profesionales sanitarios. Podéis acceder al libro desde nuestra página web.

[Libro completo](#)

---



## Iniciado el plazo de inscripción en la III Reunión Anual CIBERER

La Reunión Anual CIBERER del 2009, la tercera que celebra nuestra Institución, tendrá lugar los días 29 y 30 de octubre dentro de la provincia de Madrid. Ya se ha iniciado el plazo de inscripción, que finaliza el 31 de julio. Podéis descargaros el boletín de inscripción y el programa provisional desde nuestra página web

[Más información](#)

---

## Symposium Genetic Counsellor, a Profession Needed

El CIBERER patrocina este Simposio en el que participan los doctores Luis Pérez Jurado y Miguel del Campo, de la Universitat Pompeu Fabra y de la U735 CIBERER, y el doctor Francesc Palau, director científico de nuestra Institución. Se celebra en Barcelona el 25 de junio.

[Más información](#)

---



## Investigadores de todo el mundo anuncian novedades en diagnóstico y terapias para tratar la HHT

Santander acogió la 8ª Conferencia Científica Internacional de HHT del 27 al 31 de mayo, patrocinada por el CIBERER. Expertos de todo el mundo expusieron en este evento importantes avances en terapias, ensayos clínicos y diagnóstico de la enfermedad rara telangiectasia hereditaria hemorrágica (HHT) o síndrome de Rendu-Osler-Weber. Esta conferencia es el encuentro bienal más importante sobre HHT que se celebra en el mundo.

[Más información](#)

---



## Investigadores de primer nivel exponen importantes avances en la biología del oído y la sordera

Un encuentro internacional organizado por el CIBERER y el Hospital La Fe de Valencia reunió a investigadores españoles y extranjeros, que dieron a conocer los últimos avances en las investigaciones sobre la biología del oído y el diagnóstico y tratamiento de las pérdidas de audición. En estas jornadas, que se celebraron en Valencia con el título Avances en la Comprensión de la Audición, la Sordera y el Síndrome de Usher entre el 13 y el 15 de mayo, participaron más de 20 investigadores de primer nivel.

[Más información](#)

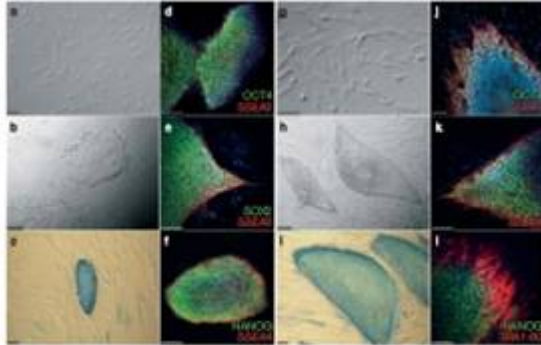
---

---

## Investigación

---

**Investigadores CIBERER participan en un trabajo publicado en *Nature* que explica la obtención de células sanguíneas corregidas genéticamente de células de piel en la anemia de Fanconi**



Un trabajo conjunto realizado por los equipos de los doctores Jordi Surrallés, de la Universidad Autónoma de Barcelona y U745 CIBERER, Juan Bueren, del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas y U710 CIBERER, y los doctores Juan Carlos Izpisua-Belmonte y Angel Raya, del Centro de Medicina Regenerativa de Barcelona (CMRB) –este último miembro asimismo del CIBER de Bioingeniería, Biomateriales y Nanotecnología (CIBER-BBN)- ha permitido generar, por primera vez, células sanguíneas corregidas genéticamente, a partir de células de la piel de pacientes afectados por una enfermedad genética: la anemia de Fanconi. El proceso se basa en técnicas de terapia génica y reprogramación celular, por las cuales se pueden generar células similares a las embrionarias, denominadas células pluripotentes inducidas (iPS). La investigación se ha publicado en la revista *Nature*. La nueva estrategia terapéutica podría ser aplicable a numerosas enfermedades genéticas.

[Más información](#)  
[Artículo completo de \*Nature\*](#)

---

## Formación

---

### **Abierta la convocatoria de Becas Lanzadera CIBERER de 2009**

El plazo para enviar las solicitudes expira el 9 de julio.

[Más información](#)

---

### **Convocatoria de ayudas para: Terapia celular y medicina regenerativa**

Fechas previstas: 13 al 17 de julio.

Lugar de celebración: Universidad Internacional de Andalucía. Sede Iberoamericana Santa María de la Rábida.

[Más información](#)

---

## Convocatoria de ayudas para: Chromatin Domains and Insulators

Fechas previstas: 9 al 11 de noviembre.

Lugar de celebración: Universidad Internacional de Andalucía. Sede Antonio Machado, Baeza (Jaen).

[Más información](#)

---

## Eventos Enfermedades Raras

---

### Investigadores CIBERER exponen avances en el laboratorio para el diagnóstico de enfermedades raras



La Asociación Española de Técnicos de Laboratorio (AETEL) ha celebrado su XXII Congreso Nacional en Palma de Mallorca del 28 al 30 de mayo con el título Avances en el Laboratorio para el Diagnóstico de Enfermedades Raras. En este evento, han participado tres investigadores CIBERER. En primer lugar, intervino el Dr. Francesc Palau, director científico de la Institución. La Dra. Antonia Ribes, del Hospital Clínic de Barcelona y coordinadora del Área de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (U737), disertó sobre los últimos avances en el diagnóstico en este tipo de patologías, mientras que la Dra. Paula Río, investigadora CIEMAT y miembro de la Unidad CIBERER 710, explicó que el diagnóstico de la anemia de Fanconi que se realiza en España es uno de los mejores del mundo, a la altura del de países como Estados Unidos.

[Más información](#)

---

## Agenda

---

An orange rectangular banner with white text. At the top, it says 'Estudios de másteres oficiales'. Below that, in a larger font, it reads 'Diagnóstico y terapia de las enfermedades raras'.

Estudios de másteres oficiales  
Diagnóstico y terapia  
de las enfermedades raras

### Máster en Diagnóstico y Terapia de las Enfermedades Raras

Coordinado por la Universidad Internacional de Andalucía

[Más información](#)

---



## **Eurordis Summer School 2009**

Barcelona, 14-19 de junio.

[Más información](#)

---



## **Segunda Jornada sobre Ensayos Clínicos: Estudios Farmacogenéticos**

Fundación Jiménez Díaz de Madrid, 15 de junio.

[Más información](#)

---



## **Primer Curso de Actualización sobre Defectos Congénitos**

Instituto de Ciencias de la Salud de Talavera de la Reina (Toledo), 24 de junio.

[Más información](#)

---



## Curso de Verano de Enfermedades Hematológicas Raras de la Universidad de Zaragoza

Jaca, 29 y 30 de junio.

[Más información](#)

---

## Premios y reconocimientos

---



### El Dr. Ángel Carracedo es galardonado con el Premio Jaime I de Investigación Médica

El Dr. Ángel Carracedo, del Grupo de Medicina Xenómica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela e Investigador Jefe de Grupo del CIBERER (U711), ha recibido el Premio Jaime I en su modalidad de Investigación Médica, uno de los 6 que concede un jurado del que forman parte 21 premios Nobel. La obtención de este galardón, instituido por la Generalitat Valenciana y la Fundación Valenciana de Estudios Avanzados, fue dada a conocer el pasado 2 de junio. La ceremonia de entrega tendrá lugar el próximo otoño.



### La Dra. Carmen Ayuso, premiada con una Ayuda Merck Serono a la Investigación

La Fundación Salud 2000 hizo entrega de las ocho Ayudas Merck Serono de Investigación 2009 destinadas a la financiación de proyectos de investigación inéditos el pasado 27 de mayo. La Dra. Ayuso (Unidad CIBERER 704), ha obtenido la ayuda correspondiente al Área de Investigación en Bases Moleculares de las Enfermedades Raras y sus Implicaciones Clínicas.

[Más información](#)

---

---

## Ayudas

---



**Premio Severo Ochoa de Investigación Biomédica de la Fundación Ferrer para la Investigación**

[Más información](#)

---



**Previsión de la próxima convocatoria del VII Programa Marco de la Comisión Europea en Salud**

[Más información](#)

---

## Documentación

---



**Colgado en nuestra web el libro de abstracts y presentaciones del Workshop CIBERER de Sordera y Síndrome de Usher**

[Libro de abstracts y presentaciones](#)

---

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

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