



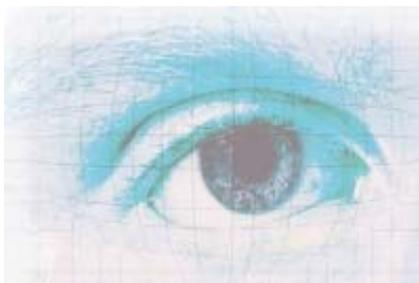
## BOLETÍN CIBERER NÚM. 8 03/07/09

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

---

### Actividad CIBERER

---



#### Advances on the Molecular Diagnosis and Therapy of Retinal Dystrophies

El CIBERER organiza este workshop internacional coordinado por la Dra. Roser González, de la Universidad de Barcelona y Jefa de Grupo de la Unidad 718 de nuestra Institución, que se celebra en Barcelona el próximo 10 de septiembre. En este evento, se abordarán los avances en el descubrimiento de las bases genéticas y moleculares, en el diagnóstico y en la terapia de las distrofias retinianas. Desde el Programa de Formación del CIBERER, se convocan ayudas a la asistencia a este workshop.

[Más información](#)



#### V Reunión del Consorcio de Lafora

Cinco Grupos de Investigación del CIBERER (Unidades 709, 721, 738, 742 y 744) y algunos otros, agrupados en el Consorcio Español para el Estudio de la Enfermedad de Lafora, se reúnen para coordinar la aproximación multidisciplinar al estudio de esta forma fatal de epilepsia mioclónica progresiva. La Reunión tendrá lugar en el Centro de Investigaciones Biológicas-CSIC (Madrid) el próximo 10 de julio.

[Más información](#)

---



### **Encuentro del presidente de la Asociación de la Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados con CIBERER**

D. Jordi Cruz, presidente de esta agrupación de enfermos, se reunió con el Dr. Francesc Palau y con Dña. Verónica García, Director Científico y Gerente del CIBERER, en la Oficina de Gestión de nuestra Institución el pasado martes 30 de junio. Este encuentro fue una primera toma de contacto en la que se manifestó la intención de establecer líneas de colaboración en el futuro.

[Más información sobre esta asociación en su página web](#)

---

## **Investigación**

### **El Dr. Ángel Carracedo (Unidad CIBERER 711) participa en un estudio que descubre tres nuevos genes asociados a la esquizofrenia**

Este trabajo, publicado en la revista *Nature*, arroja nuevos hallazgos en la genética de la esquizofrenia que permitirán tanto mejorar el conocimiento de la etiología de la enfermedad como abrir nuevas vías para el descubrimiento de fármacos más eficaces. La participación española en este estudio ha sido coordinada por el Dr. Celso Arango (Jefe de la Unidad de Adolescentes del Hospital General Universitario Gregorio Marañón de Madrid y Director Científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Salud Mental -CIBERSAM-), el Dr. Julio Sanjuán (Profesor Titular de Psiquiatría en la Facultad de Medicina de la Universidad de Valencia e investigador del CIBERSAM) y el Dr. Ángel Carracedo (Jefe de Grupo del CIBERER y Director del Grupo de Medicina Xenómica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela).

Nature DOI: [10.1038/nature08185](https://doi.org/10.1038/nature08185), [86](#) y [92](#)

[Más información](#)

---

## **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 el curso: Advances on the molecular diagnosis and therapy of retinal dystrophies**

Fechas previstas: 10 de septiembre

Lugar de celebración: Barcelona

[Más información](#)

---

## **Convocatoria de ayudas para el curso: Diagnóstico Bioquímico y Genético Molecular de las Enfermedades OXPPOS**

Fechas previstas: 14 al 18 de septiembre  
Lugar de celebración: Madrid

[Más información](#)

---

## **Convocatoria de ayudas para el curso: Rare Diseases II: Hearing and Sight Loss**

Fechas previstas: 22 al 27 de noviembre.  
Lugar de celebración: Sant Feliu de Guixols (Girona)

[Más información](#)

---

## **Convocatoria de ayudas para el curso: Chromatin Domains and Insulators**

Fechas previstas: 9 al 11 de noviembre.  
Lugar de celebración: Universidad Internacional de Andalucía. Sede Antonio Machado, Baeza (Jaén).

[Más información](#)

---

## **Eventos ER**

---



### **Mesa redonda sobre los retos de los pediatras en las enfermedades raras dentro del 58 Congreso de la AEP**

El Dr. Eduardo Tizzano, del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona (U705 CIBERER), y el Dr. Francesc Palau, Director Científico de nuestra Institución, participaron el pasado jueves 4 de junio en la mesa redonda "Enfermedades raras en el niño: un reto para el pediatra del futuro". En este acto, enmarcado en el 58 Congreso de la Asociación Española de Pediatría celebrado en Zaragoza, se resaltó el papel fundamental que tienen los pediatras en el proceso de alcanzar un diagnóstico precoz y ofrecer consejo genético a los pacientes y a sus padres.

---

---

## Ayudas

---



**Convocatoria 2009 para la concesión de las ayudas para Proyectos Singulares y Estratégicos**

[Más información](#)

---



**Ayudas EMBO Molecular Medicine Sabbaticals**

[Más información](#)

---



**Premio Eppendorf para jóvenes investigadores europeos**

[Más información](#)

---

---

## Apariciones en medios de comunicación

---



### La financiación de proyectos de investigación sobre enfermedades raras cosecha importantes éxitos (Nota de prensa)

Articulados con la colaboración del CIBERER y circunscritos al ámbito de las enfermedades raras, asientan las bases para el futuro desarrollo de fármacos para prevenir la principal enfermedad causante de la pérdida de visión entre los españoles mayores de 65 años (DMAE), nuevas estrategias terapéuticas basadas en la corrección genética de células sanguíneas que podrían ser aplicables a nuevas enfermedades genéticas e importantes avances en el diagnóstico de enfermedades como el Síndrome de Usher, entre otros.

[Más información](#)



### Reportaje sobre CIBERER en *Diario Médico*

[Más información](#)



### Entrevista al Dr. Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, en el programa Hora de Salut de Canal 9

[Más información](#)

---

---

## Documentación

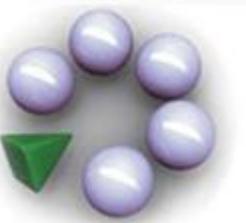
---



### **Manual de bienvenida CIBERER en la intranet**

Podéis consultar en nuestra intranet este documento elaborado para que todos los nuevos contratados por nuestra Institución puedan hacerse una idea del funcionamiento del CIBERER de una manera gráfica y sencilla.

[Intranet](#)



### **Memoria de las V Jornadas Andaluzas de Enfermedades Raras organizadas por FEDER en Granada los días 14 y 15 de noviembre de 2008**

[Más información](#)



### **Guía del Método SCAIP para una rápida y exhaustiva secuenciación genética**

[Más información](#)



### **Resumen de la Reunión del Grupo de Investigación en Medicina Fetal y Perinatal**

[Más información](#)

---



## Libro de abstracts de la 8th International Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Scientific Conference

[Más información](#)



## Resumen del I Congreso Nacional del Síndrome de Wolfram

[Más información](#)

## Resumen de la VII Reunión del Consorcio Español de Cáncer de Mama Hereditario

[Más información](#)

## Iniciativas Sociales



### La Fundació Catalana Síndrome de Down promueve el CD “Realidades paralelas”

Chicos y chicas con síndrome de Down son los autores de las letras y parte de la música del CD “Realidades paralelas”. La Fundació Catalana Síndrome de Down ha promovido este CD en el que ha colaborado la Dra. Mara Dierssen, del Grupo Genes y Enfermedad del Centre de Regulació Genòmica de Barcelona (Unidad 716 CIBERER). El CD ha sido editado por el Sello Autor (SGAE) y cuenta con la colaboración del Institut de Cultura del Ayuntamiento de Barcelona.

[Enlace a un videoclip del CD](#)

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)