



## BOLETÍN CIBERER NÚM. 9 18/09/09

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

---

### Actividad CIBERER

---



#### **Programa y lugar de celebración de 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 en Euroforum, ubicado en El Escorial (Madrid). Desde la página web del CIBERER, podéis acceder al programa actualizado de este evento.

[Más información](#)



#### **Jornada sobre Ética de la Investigación en Enfermedades Raras**

La Fundación Jiménez Díaz de Madrid acoge la Jornada sobre Ética de la Investigación en Enfermedades Raras, que coorganiza el CIBERER junto a la Fundación de Ciencias de la Salud, Capio Sanidad y GlaxoSmithKline. Este acto tendrá lugar el 28 de octubre. Diversos investigadores de nuestra Institución intervienen en este evento.

[Más información](#)

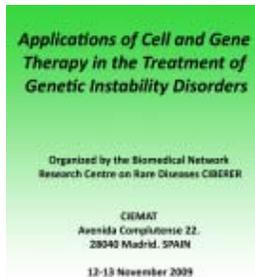
---



### Jornadas Científicas Internacionales de Euroataxia en Valladolid

La Federación Europea de Ataxias Hereditarias (Euroataxia), entidad que representa a los afectados por estas enfermedades a nivel europeo, organiza conjuntamente con la Federación de Ataxias de España (FEDAES) sus Jornadas Científicas los próximos días 25 y 26 de septiembre en Valladolid, que patrocina en parte el CIBERER. En estas jornadas, participan los Jefes de Grupo CIBERER Javier Díaz Nido (U748) y Rafael Artuch (U703), y el doctor Francesc Palau, Director Científico de CIBERER y Vicepresidente de Euroataxia.

[Más información](#)



### Applications of Cell and Gene Therapy in the Treatment of Genetic Instability Disorder

El CIBERER organiza con la colaboración de Genoma España y CIEMAT este workshop que tendrá lugar el 12 y el 13 de noviembre en la sede del CIEMAT de Madrid. El objetivo es relacionar a investigadores que abordan este tipo de enfermedades desde diferentes campos. En este evento, participarán los Jefes de Grupo CIBERER Rosario Perona (U757), Marcela del Río (U714), Juan A. Bueren (U710) y Jordi Surrallés (U745).

[Más información](#)

---

## Investigación

---

### Investigadores CIBERER descubren variaciones genéticas que podrían relacionarse con la esquizofrenia

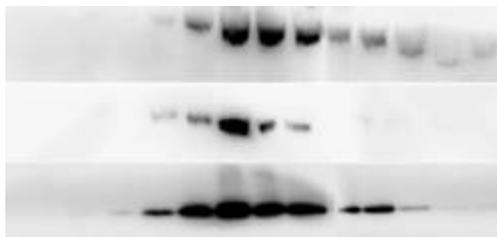


Investigadores de la Universidad Pompeu Fabra (U735 CIBERER) han liderado un trabajo en el que han participado también investigadores de la Universidad de Santiago de Compostela (U711 CIBERER) que podría ofrecer nuevas claves para entender la esquizofrenia. Este estudio, publicado en *Molecular Psychiatry*, aporta por un lado nuevos genes candidatos a participar en la aparición de la esquizofrenia en forma de variantes raras y, por otro lado, dos genes (GSTT2, GSTM1) cuya variación en número de copias es muy frecuente en la población que pueden constituir factores de riesgo para la enfermedad.

Doi: [10.1038/mp.2009.53](https://doi.org/10.1038/mp.2009.53)

[Más información](#)

---



### **Mutaciones en la proteína SH3TC2 causantes de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth Tipo 4C afectan a su localización en la membrana plasmática y en la vía endocítica**

Investigadores del Instituto de Biomedicina de Valencia (Unidad CIBERER 732) han estudiado el papel que juegan las mutaciones del gen *SH3TC2* en la fisiopatología de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C (CMT4C). Su trabajo ha sido publicado en *Human Molecular Genetics*.

Doi: [10.1093/hmg/ddp427](https://doi.org/10.1093/hmg/ddp427)

[Más información](#)

---

## **Convocatorias Europeas**



### **Topics del 7PM de interés en enfermedades raras y propuestas para la convocatoria de 2011**

Desde la página web del CIBERER, podéis acceder a los resúmenes de todos los *topics* del 7º Programa Marco de la Unión Europea (7PM) específicos para investigación en enfermedades raras. También podéis encontrar información sobre otros *topics* de interés para investigadores CIBERER y descargaros un documento en el que podéis proponer *topics* para la convocatoria que saldrá en 2011.

[Más información](#)

---

## **Ayudas y becas**

**Convocatoria COST orientada a reunir a investigadores y expertos de diferentes países.**

[Más información](#)

**Convocatoria del Programa INNOCASH de fomento de la transferencia de tecnología.**

[Más información](#)

---

**Becas de investigación sobre medicamentos huérfanos y enfermedades raras.**

[Más información](#)

---

## Agenda

---



**International Workshop on Wolfram Syndrome. Accelerating Research & Improving Clinical Management.**

Paris, 3 y 4 de octubre.

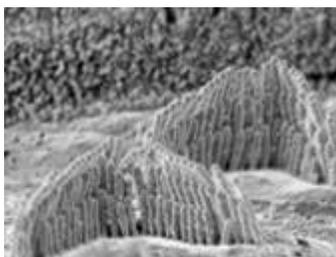
[Más información](#)



**10th EPPOSI Workshop on Partnering for Rare Disease Therapy Development. 10 Years after the Adoption of the EU Orphan Medicines Regulation: Where do we Go To?**

Bruselas, 26 y 27 de octubre.

[Más información](#)



**Rare Diseases II: Hearing and Sight Loss.**

Sant Feliu de Guixols (Girona), 22-27 de noviembre.

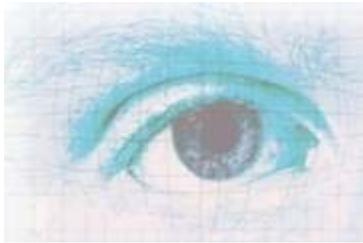
[Más información](#)

---

---

## Actualidad del CIBERER

---



### Prestigiosos líderes de investigación de distrofias de retina presentaron sus avances en Barcelona (Nota de prensa)

La doctora Roser González, catedrática de Genética de la Universidad de Barcelona y Jefa de Grupo de la U718 CIBERER, organizó el jueves 10 de septiembre el workshop Avances en el Diagnóstico Molecular y la Terapia de las Distrofias de Retina, que se celebró en Barcelona. En este encuentro, presentaron sus avances nueve de los más prestigiosos líderes de investigación de las distrofias de retina a nivel mundial.

[Más información](#)

---

## Documentación

---



### Publicado en nuestra página web un tríptico explicativo del CIBERER BIOBANK

[Más información](#)

---

## Nuevos servicios en la intranet / web

---



### Búsqueda de recursos clasificados por enfermedad

En el menú superior de base de datos de la intranet, hay un nuevo apartado de búsqueda de recursos (publicaciones, diagnóstico, proyectos...) por enfermedades raras desde el que podéis buscar todos los recursos de las Unidades CIBERER sobre una patología concreta. Este servicio está activado para los investigadores Jefes de Grupo. Si tenéis alguna duda, podéis dirigiros a cualquiera de los gestores de área del CIBERER.

[Acceso a la Intranet](#)

---



IVICO REGISTRO **BASE DE DATOS** PROGRAMAS REGU

Información del grupo

Contacto

Personal

Publicaciones

Intramurales

Proyectos

Patentes

Spin Off

Tesis

Recursos y procesos del grupo

## Actualización de las publicaciones científicas de los Grupos CIBERER

Las publicaciones científicas de las Unidades CIBERER se actualizan automáticamente en nuestra intranet desde el pasado mes de agosto. Desde la Oficina de Gestión, pedimos a los responsables de los Grupos de Investigación que revisen periódicamente esta información y que añadan las enfermedades raras vinculadas a cada una de estas publicaciones mediante la aplicación preparada al efecto. Este servicio es accesible para los investigadores Jefes de Grupo. Si tenéis alguna duda, podéis dirigirlos a cualquiera de los gestores de área del CIBERER.

[Acceso a la Intranet](#)



er **ciberer**  
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES Raras

CIBERER ACTIVIDAD CIENTÍFICA ÁREAS CIENTÍFICAS GRUPOS DE INVESTIGACIÓN

Programas CIBERER CONVOCATORIAS CIBERER

Convocatorias

- \* Convocatorias CIBERER
- \* Convocatorias Externas

Empleos

Oportunidades de colaboración

Agenda

Área de Prensa

Convocatoria becas lanzadera 2009 - Resolución [Leer más...](#)

Convocatoria de ayuda a la movilidad e intercambio de investigador [Leer más...](#)

Proyectos de Investigación Intramurales 2009 - plazo de ejecución a [Leer más...](#)

## Nueva clasificación de las convocatorias en la web del CIBERER

En nuestra página web, podéis encontrar una nueva clasificación de las convocatorias, que ahora están subdivididas en dos apartados: el primero con el listado y el resumen de todas las convocatorias del CIBERER y el segundo con todas las externas, de instituciones públicas u organizaciones privadas nacionales e internacionales.

[Más información](#)

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)