



ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

C/ Alvaro de Bazan, 10
46010 Valencia - SPAIN
Tel. +34 96 339 47 89
Fax. +34 96 369 63 86

BOLETÍN CIBERER NÚM. 11 30/11/09

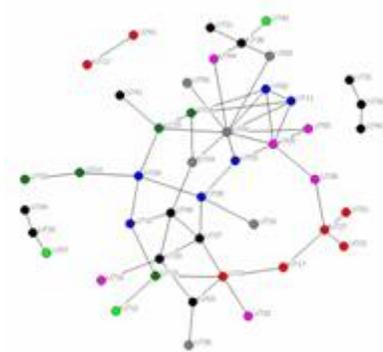
En caso de visualización defectuosa, podéis consultar el boletín en formato pdf adjunto.

Algunas presentaciones de la III Reunión Anual CIBERER



Un foro de excepción que ha servido para compartir conocimientos y preparar nuevas líneas de investigación

Podéis encontrar información de interés sobre el resultado de la III Reunión Anual en la página web del CIBERER y en nuestra intranet. Desde este Boletín Electrónico, queremos agradecer a todos nuestros investigadores su esfuerzo y colaboración, gracias a los cuales este evento celebrado en San Lorenzo de El Escorial los pasados días 29 y 30 de octubre se convirtió en un éxito, y en un foro de excepción para compartir conocimientos y preparar nuevas líneas de investigación cooperativas.



Avances en la investigación del retraso mental, la ataxia cerebelosa y la epidermolisis ampollosa

Personal CIBERER presentó investigaciones colaborativas entre diferentes Grupos promovidas desde el seno de nuestra Institución de carácter traslacional en el transcurso de la III Reunión Anual. Algunos ejemplos de estas investigaciones son un proyecto colaborativo del CIBERER que ha permitido asociar un 7-11% de los casos de retraso mental a cambios cromosómicos (Unidades 726, 753 y 735), la aplicación de terapia “a la carta” en pacientes afectados por ataxia cerebelosa (Unidades 703, 732 y 729) y el trasplante de piel artificial a un paciente afectado por epidermolisis ampollosa (Unidades 714 y 704).

[Más información](#)



HHT, un modelo de interacción de la investigación básica, la práctica clínica y los pacientes

Dentro del CIBERER, se desarrolla un ejemplo de investigación traslacional en la enfermedad rara telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT), con la relación de la investigación básica que se realiza en el Grupo de Investigación que lidera el doctor Carmelo Bernabéu (U707), que a su vez forma parte del Centro de Investigaciones Biológicas-CSIC, y la actividad clínica que desarrolla la unidad de referencia de HHT del Hospital Sierrallana de Torrelavega (Cantabria). Estos dos grupos CIBERER cuentan además con la activa colaboración de la Asociación Española de HHT, una entidad con 500 socios que participa y fomenta las actividades de traslación junto con la parte médica y la de investigación básica. Tres patas de un modelo de interacción que fue presentada en la III Reunión Anual del CIBERER.

[Más información](#)



Presentaciones y fotografías en la intranet

Nuestros investigadores pueden encontrar en la intranet del CIBERER las comunicaciones que se presentaron en formato póster en la III Reunión Anual, los documentos de algunas de las presentaciones orales y una selección de fotografías de este evento.

[Acceso a la intranet](#)

Actividad CIBERER



El CIBERER presentó sus áreas de investigación en la asamblea general de ASEBIO

El CIBERER participó en la asamblea general de la Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO) el pasado jueves 26 de noviembre. Los responsables de nuestra Institución presentaron las áreas de investigación del CIBERER que pueden ser de interés para las compañías vinculadas a esta agrupación empresarial. Se pusieron así las bases para establecer futuras líneas de colaboración.



El doctor Lluís Montoliu presentó el proyecto de Albinochip en la Jornada Informativa de la Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo (ALBA)

El doctor Lluís Montoliu (U756 CIBERER-Centro Nacional de Biotecnología) presentó el proyecto intramural CIBERER de Albinochip para el diagnóstico genético universal del albinismo en la Jornada Informativa que la Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo (ALBA) organizó en Valencia el pasado sábado 28 de noviembre. En este mismo encuentro, se presentó el libro *Albinismo. Una condición genética, dos realidades: España y Senegal*, que cuenta con testimonios y fotografías de afectados de estos dos países. Unas experiencia que también se escuchó en directo, con la participación en el acto de personas con albinismo de España y Senegal.

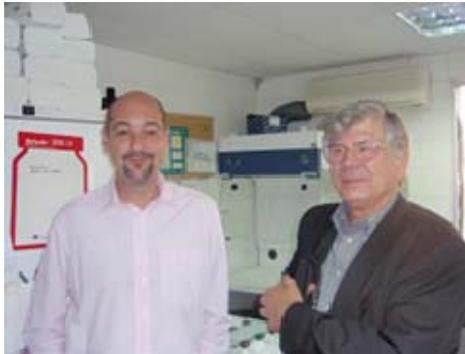
[Más información](#)



Primer Curso Teórico-práctico Virus Recombinantes Básica y Clínica

Este curso, organizado por el CIEMAT-CIBERER y el CNIC, se desarrollará en la sede de esta última institución en Madrid los próximos días 14-18 de diciembre. Su objetivo es ofrecer una actualización del *state of the art* de la generación, caracterización, desarrollo y empleo de los vectores virales más utilizados en la actualidad.

[Más información](#)

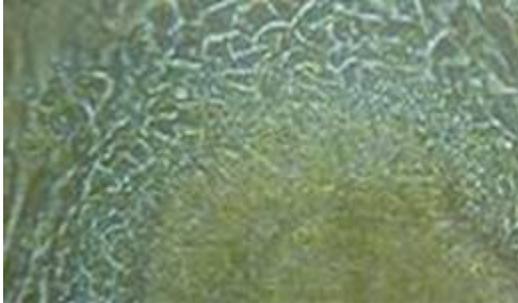


El profesor William Kimberling expuso en Valencia sus avances en la investigación del síndrome de Usher

El profesor William Kimberling, el más prestigioso investigador del síndrome de Usher a nivel mundial, abordó en el Hospital La Fe de Valencia, en una conferencia coorganizada por el CIBERER el miércoles 21 de octubre, los aspectos genéticos, clínicos y epidemiológicos de esta enfermedad que es la principal causa hereditaria de sordera y ceguera simultáneas, y explicó que los futuros avances vendrán de la mano de la terapia génica. Este investigador colabora con el doctor José María Millán, investigador del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital U. La Fe de Valencia y del CIBERER, quien trabaja en un microchip de ADN para un mejor diagnóstico de esta enfermedad rara.

[Más información](#)

Investigación

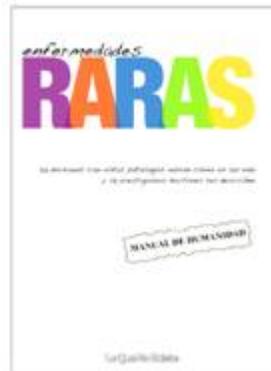


Regeneran piel humana a largo plazo a partir de células madre embrionarias en un modelo preclínico

El grupo de investigación liderado por los doctores Marcela del Río y Fernando Larcher, del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) y Unidad 714 del CIBERER, ha colaborado con otro equipo del INSERM/UEVEU-861 francés en una investigación mediante la cual han regenerado con éxito la piel humana a largo plazo en un modelo preclínico de ratón. Esta investigación ha aparecido explicada en un artículo de la revista *The Lancet*. Este logro podría convertirse en una alternativa de intervención para grandes quemados que han perdido tejido cutáneo y para afectados por enfermedades raras hereditarias de la piel como la epidermolisis bullosa o el síndrome de Kindler.

[Más información](#)

Actividad social de los Grupos CIBERER



Investigadores CIBERER participan en el libro 'Enfermedades raras. Manual de humanidad'

La editorial LoQueNoExiste ha editado con la colaboración de FEDER esta obra en la que 26 afectados por diversas patologías explican cómo viven su enfermedad junto a 29 doctores especialistas. Algunos de los investigadores que han participado en la obra son la doctora Virginia Nunes (U730 CIBERER), las doctoras M^a Luisa Martínez-Frías y Eva Bermejo (U724), y la doctora Mercè Pineda (U730).

[Más información](#)

Convocatorias

Convocatoria de becas para doctorado (FPU) del Ministerio de Educación.

[Más información](#)

Ayudas a la Investigación de la Asociación Española Contra el Cáncer.

[Más información](#)

Subvenciones para formación del Programa de Epidemiología Aplicada de Campo.

[Más información](#)

Advanced Grants in Life Sciences. Programa IDEAS del 7PM.

[Más información](#)

Agenda



20th International Symposium On ALS/MND. Berlín, 8-10 de diciembre.

[Más información](#)



IV Conferencia Anual EuroEspes sobre Avances en Medicina Genómica. Bergondo (La Coruña), 19 de diciembre.

[Más información](#)

Premios y reconocimientos

DIARIO MEDICOCOM

Premios Diario Médico para la Estrategia del SNS en Enfermedades Raras y para el IGMM del Hospital Universitario La Paz

Este medio de comunicación concedió sus Premios a las Mejores Ideas del 2009 el pasado lunes 23 de noviembre. Fue galardonada la Estrategia del Sistema Nacional de Salud (SNS) en Enfermedades Raras. Entregaron el reconocimiento a su Coordinador Científico, el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER. También el doctor Pablo Lapunzina, director del Instituto de Genética Médica y Molecular (IGMM) del Hospital La Paz, a su vez U753 CIBERER, recibió el galardón concedido a este Grupo de Investigación.



Premio DEBRA España 2009 para el grupo de investigación CIBERER-CIEMAT que lidera la doctora Marcela del Río

DEBRA España, la asociación que agrupa a los afectados por epidermolisis bullosa en nuestro país, ha concedido su galardón anual al grupo de investigación U714 CIBERER que lidera la doctora Marcela del Río en el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT). Según DEBRA España, este grupo “está llevando a cabo un trabajo impecable e imprescindible para trasladar los avances científicos a los pacientes, traduciéndolos en palpables mejoras en su calidad de vida”.

[Más información](#)

Novedades en la web



Disponible el 'Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología'

En este boletín, editado por la doctora María Luisa Martínez-Frías, Jefa de Grupo de la U724 CIBERER-Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), podéis encontrar textos sobre dismorfología y genética clínica, citogenética y genética molecular, aspectos epidemiológicos, teratología clínica y actividad traslacional. Este documento contiene los datos correspondientes al año 2008 del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). En su elaboración, han participado también investigadores del CIBERER de las Unidades 753 y 758.

[Más información](#)

Nuevos servicios en la intranet



Actualizadas las publicaciones científicas de los Grupos CIBERER para su posterior revisión

Recordamos a los investigadores que las publicaciones científicas de las Unidades CIBERER se actualizan automáticamente en nuestra intranet desde el pasado mes de agosto. Hemos incorporado los nuevos artículos científicos en los que participan Grupos CIBERER publicados en noviembre. 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 y también cualquier otra información relacionada con su actividad, como proyectos, patentes, etc. Este servicio es accesible para los investigadores Jefes de Grupo.

[Acceso a la Intranet](#)



Nueva sección de guías clínicas sobre enfermedades raras en la base de datos de la intranet

En el menú desplegable superior de Documentación de la intranet, podéis encontrar un nuevo apartado de guías clínicas sobre enfermedades raras. Hemos incorporado ya la primera de ellas, sobre el síndrome de Cushing, elaborada por la Unidad CIBERER 747 que lidera la doctora Susan Webb.

[Acceso a la Intranet](#)

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