

## BOLETÍN CIBERER NÚM. 12 13/01/10

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

---

### Actividad CIBERER

---

#### El CIBERER se reorganiza en 5 Áreas Científicas

Desde enero del 2010, nuestra Institución cuenta con una nueva organización de las Áreas Científicas. El CIBERER se estructura ahora en 5 Áreas que aglutinan a todos los Grupos de Investigación:



- Área de Patología Mitocondrial, coordinada por el doctor Miguel A. Martín (U723-Hospital Universitario 12 de Octubre).
- Área de Enfermedades Metabólicas Hereditarias y Endocrinas, coordinada por la doctora Antònia Ribes (U737-Hospital Clínic de Barcelona).
- Área de Neurogenética, coordinada por el doctor José María Millán (U755-Fundación para la Investigación del Hospital La Fe de Valencia).
- Área de Genética Clínica y Defectos Congénitos, coordinada por el doctor Guillermo Antiñolo (U702-Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla).
- Área de Inestabilidad Genética y Predisposición al Cáncer, coordinada por el doctor Jordi Surrallés (U745-Universitat Autònoma de Barcelona).

Asimismo, el CIBERER cuenta con dos nuevos representantes institucionales: el doctor Julio Montoya (U727-Universidad de Zaragoza) y la doctora Carmen Ayuso (U724-Fundación Jiménez Díaz).

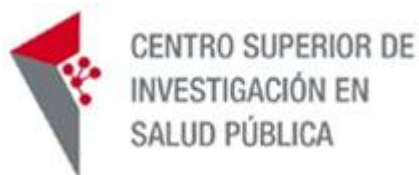
[Más información](#)

---



### **El 24 de febrero celebramos el Día de las Enfermedades Raras en Valencia**

El CIBERER organiza conjuntamente con FEDER su acto del Día de las Enfermedades Raras-VI Encuentro de Asociaciones de Afectados por Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana el próximo 24 de febrero en el salón de actos de la ONCE en Valencia. En el transcurso de esta jornada, intervendrán investigadores de nuestra Institución junto con representantes de los afectados para abordar los avances y las nuevas perspectivas en la investigación.



### **El CIBERER colabora con el CSISP en el estudio epidemiológico de las enfermedades raras**

La Consellería de Sanidad de la Comunidad Valenciana ha firmado una resolución en la que se regula la colaboración del CIBERER con el Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP), dependiente de dicha Consellería. El CIBERER asesorará en el programa de epidemiología en enfermedades raras que lleva a cabo el CSISP. El objetivo es el estudio de la prevalencia de las enfermedades raras en la Comunidad Valenciana para contribuir a la mejora de la administración y la gestión de los servicios sanitarios prestados a los afectados por estas patologías.



### **Convenio de colaboración con la Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados**

El CIBERER ha firmado un convenio de colaboración con la entidad que agrupa a los afectados por mucopolisacaridosis y síndromes relacionados en España. Gracias a este acuerdo, se desarrollarán ayudas a la investigación en enfermedades metabólicas hereditarias. Se establece también la colaboración para el desarrollo de programas de atención a personas con enfermedades metabólicas hereditarias, y para la divulgación y la participación en actividades docentes.

[Más información](#)

---

---

## Plataformas

---



### **El CIBERER crea la plataforma SEFALer para ofrecer un servicio de fenotipado de modelos de animales**

La plataforma en red SEFALer (Servicio de Fenotipado de Animales de Laboratorio en Red) nace como una estructura pionera que aspira a ofrecer un servicio integral en todas las fases de fenotipado de modelos animales de enfermedades raras. SEFALer está articulado a través de colaboraciones entre los servicios que se ofrecen desde diversos Grupos del CIBERER. Como punto de partida, nuestra Institución ha firmado un convenio de colaboración con el CSIC para la integración de la Unidad 761 CIBERER-Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols" en el SEFALer. La unidad 740-Hospital Universitario de Canarias se ha integrado también como nodo de este nuevo servicio. En nuestra página web, podéis encontrar una completa descripción del SEFALer.

[Más información](#)

---

## Eventos Enfermedades Raras

---



### **Investigadores del CIBERER intervienen en La Marató de TV3 dedicada a las enfermedades minoritarias**

Este programa solidario emitido durante todo el domingo 13 de diciembre por la televisión autonómica de Catalunya fue un gran éxito tanto por la audiencia como por los recursos obtenidos: 3.200.000 espectadores vieron La Marató en algún momento del día y los fondos recaudados alcanzaban ya los 6 millones de euros el lunes 15 de diciembre (se pueden realizar donativos hasta el 31 de enero). A lo largo del programa, intervinieron el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, la doctora Antònia Ribes (U737-Hospital Clínic de Barcelona) y la doctora Susan Webb (U747-Hospital de la Santa Creu i Sant Pau), y los doctores Jaume Campistol (U703-Hospital Sant Joan de Déu) y Eduardo Tizzano (U705-Hospital de la Santa Creu i Sant Pau). Además, el doctor Palau fue entrevistado en el programa Millennium emitido en Canal 33 el jueves 10 de diciembre.

[Enlace a los vídeos](#)

---



### **Máster Universitario en Conocimiento Actual de las Enfermedades Raras**

La Universidad Pablo de Olavide de Sevilla y la Universidad Internacional de Andalucía presentaron el pasado lunes 11 de enero este Máster en el que se ofrecerá una visión global y multidisciplinar de las enfermedades raras. Diversos investigadores del CIBERER participarán como docentes en este Máster, que fue presentado, entre otros, por el doctor Plácido Navas (U729 CIBERER-Centro Andaluz de Biología del Desarrollo).

[Más información](#)

---

## **Convocatorias**



### **Convocatoria de proyectos de investigación sobre enfermedades minoritarias de la Fundació La Marató de TV3**

El próximo mes de febrero, se abre esta convocatoria a la que se podrán presentar Grupos de Investigación de Catalunya con proyectos unitarios o coordinados con otros Grupos de ámbito español o internacional. Las bases del concurso se publicarán en la prensa y en la web de La Marató. El CIBERER informará de esta convocatoria a todos sus investigadores a través de nuestra web y del Boletín Electrónico.

[Más información](#)

---

### **Ayudas de la RNID para la investigación en enfermedades y deficiencias de la audición**

[Más información](#)

---

### **Financiación de proyectos de investigación y ayudas para acciones complementarias del MICINN**

[Más información](#)

---

### **Ayudas de la Executive Agency for Health and Consumers para el desarrollo del programa de Salud 2010**

[Más información](#)

---

### **Convocatoria de ayudas para fortalecer la colaboración a través del intercambio de personal del 7PM**

[Más información](#)

---

**Ayudas para formación avanzada en oncología de la Asociación Española contra el Cáncer**

[Más información](#)

---

**Segunda convocatoria de ayudas para investigación de la Iniciativa de Medicamentos Innovadores**

[Más información](#)

---

## **Agenda**

---

**Seminario sobre Alteraciones Genéticas y Epigenéticas en Linfomas Linfoblásticos T. Fundación Jiménez Díaz de Madrid. 21 de enero.**

[Más información](#)

---

**Course on Mouse Neuromorphologic Development. Universidad de Murcia. 28-31 de enero.**

[Más información](#)

---



**IV Curso de Genética Humana de la SEG. Barcelona. 4-5 de febrero.**

[Más información](#)

---

---

## Premios y reconocimientos

---



### **La Fundación Síndrome de Down de Madrid otorga el Premio 'Jaime Blanco' a la doctora Mara Dierssen**

La doctora Mara Dierssen, del Centre de Regulació Genòmica de Barcelona y de la U716 CIBERER, ha sido galardonada con el Premio de Investigación "Jaime Blanco" que concede la Fundación Síndrome de Down de Madrid en colaboración con el Ministerio de Sanidad y Política Social por su trabajo "Bases moleculares de la neuropatología del síndrome de Down: implicación de DYRK1A". Esta investigación abre nuevas vías terapéuticas y descubre mecanismos patogénicos subyacentes a esta patología.

[Más información](#)

---

## Novedades en la web

---



### **La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, disponible en nuestra página web**

El objetivo de esta Estrategia, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS) el pasado 3 de junio y presentada públicamente el 20 de octubre, es mejorar la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias. Para ello, recoge 7 líneas estratégicas de actuación: información, prevención y detección precoz, atención sanitaria, terapias, atención sociosanitaria, investigación y formación. Además, establece el procedimiento para su seguimiento y evaluación. El doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, es el Coordinador Científico de esta Estrategia enmarcada dentro del Plan de Calidad del SNS.

[Más información](#)



### **Resumen del V Simposium Nacional sobre Anemia de Fanconi**

[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)