



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. 13 16/02/10

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

Actividad CIBERER



El CIBERER celebra la II Jornada “Investigar es Avanzar” en el marco del Día de las Enfermedades Raras

Nuestra Institución organiza este evento el próximo viernes 26 de febrero en la sede del CNIC, en Madrid, con el objetivo de acercar la labor investigadora que realizamos a la sociedad y muy especialmente a los afectados. Participarán investigadores CIBERER, miembros de las asociaciones de enfermos y representantes de la industria biotecnológica.

[Programa del acto](#)

Investigación



Un Proyecto Intramural del CIBERER relaciona la falta de pigmentación con la presbiacusia

Los resultados de un Proyecto Intramural CIBERER desarrollado por los grupos liderados por la doctora Isabel Varela-Nieto (Unidad 761, Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols-CSIC y Unidad 1 SEFALer) y el doctor Lluís Montoliu (U756 y Centro Nacional de Biotecnología), publicados como “artículo destacado” en la revista *Pigment Cell and Melanoma Research*, muestran que ratones albinos con defectos en la vía de síntesis de la melanina y modelo de albinismo humano tipo OCA1 presentan presbiacusia precoz y una mayor predisposición al daño por exposición a ruido comparados con dos líneas de ratones transgénicos que recuperan total o parcialmente esta ruta sintética.

[Más información](#)



Identifican nuevas dianas implicadas en la sordera neurosensorial causada por el déficit de IGF-I

Un equipo multidisciplinar liderado por la doctora Isabel Varela-Nieto (U761 CIBERER e Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols-CSIC) ha identificado en modelos animales dos factores de transcripción que podrían contribuir al futuro desarrollo de dianas terapéuticas contra la sordera neurosensorial asociada a la carestía del factor de crecimiento IGF-I. El trabajo, publicado en *PLoS ONE*, abre nuevas posibilidades de investigación en otras enfermedades raras.

[Más información](#)



El gen AHI1 está asociado al incremento de distrofias retinianas en afectados por nefronoptosis

La doctora Carmen Ayuso (Fundación Jiménez Díaz y Unidad 704 CIBERER) ha participado en un estudio multicéntrico con el que se ha determinado que mutaciones en el gen AHI1 están asociadas con el incremento del riesgo de sufrir distrofias retinianas en pacientes afectados por nefronoptosis. Esta investigación, publicada en *Nature Genetics*, ha sido coordinada por el doctor Joseph G. Gleeson, del Instituto Médico Howard Hughes de la Universidad de California.

[Más información](#)



Un artículo sobre longevidad en el que participan investigadores CIBERER es seleccionado entre los mil mejores de 2009 por 'Faculty of 1.000'

Un estudio publicado en la revista *Aging Cell* en el que participa el Grupo de Investigación que lidera el doctor Plácido Navas (Centro Andaluz de Biología del Desarrollo, Universidad Pablo de Olavide-CSIC y U729 CIBERER) ha sido seleccionado como uno de los mil mejores trabajos de investigación del año 2009 por Faculty of 1000. Los autores establecen la existencia de la proteína NQR1, cuya sobreexpresión alarga la vida de la levadura induciendo el metabolismo respiratorio. La U729, que participa así en una investigación de aspectos básicos sobre la biología energética, también realiza investigaciones fundamentales y diagnóstico en el campo de las patologías mitocondriales, un grupo importante de los trastornos neuromusculares en los que se ve afectado precisamente el metabolismo energético.

[Nota de prensa](#)

CIBERER Biobank



Presentación de la Red Valenciana de Biobancos, de la que forma parte el CIBERER Biobank

El pasado jueves 4 de febrero se celebró la Jornada de Presentación de la Red Valenciana de Biobancos en el Centro Superior de Investigación en Salud Pública ubicado en la ciudad de Valencia. Esta red, en la que está integrado el CIBERER Biobank, nace como una iniciativa de coordinación y cooperación entre biobancos autorizados en la Comunidad Valenciana que se constituye como un servicio de apoyo a la investigación.

Convocatorias



Convocatoria de ayudas para la investigación en enfermedades minoritarias de la Fundació La Marató de TV3

Este año, como sabéis, los fondos recaudados en la tradicional Marató de TV3, emitida el pasado 13 de diciembre, estarán destinados a la investigación en enfermedades minoritarias. Se ha abierto ya el plazo de la convocatoria de ayudas. Desde su página web, podéis acceder al texto y a los formularios para las solicitudes.

[Más información](#)

Convocatoria COST para la cooperación europea en el campo de la investigación científica y técnica

[Más información](#)

Convocatoria CYTED para la financiación de redes temáticas y proyectos de investigación consorciados

[Más información](#)

Ayudas a proyectos de investigación de la Fundación Alicia Koplowitz

[Más información](#)

Ayudas de Mutua Madrileña para la investigación en ciencias médicas

[Más información](#)

Ayudas de la Human Frontier Science Program para colaboraciones internacionales en investigación

[Más información](#)

Agenda

Sexto Encuentro de Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana. 23 de febrero, Valencia.

[Más información](#)



Día Mundial de las Enfermedades Raras. 28 de febrero.

Durante el mes de febrero, asociaciones de afectados por enfermedades raras de toda España organizan una multitud de actos enmarcados dentro de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Esta reivindicación culminará el domingo 28 con la Primera Carrera por las Enfermedades Raras que organiza FEDER en Madrid. Las organizaciones de pacientes organizadas en Eurordis llevan a cabo eventos por toda Europa.

[FEDER](#)

[EURORDIS](#)

Seminario Patogénesis y Reversibilidad de la Enfermedad de Huntington. 4 de marzo, Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

[Más información](#)

Premios y reconocimientos



FUNDACIÓN PREMIOS
REY JAIME I

El doctor Ángel Carracedo recibe el Premio Jaime I a la Investigación Médica

La Fundación Valenciana de Estudios Avanzados entregó los Premios Jaime I de Investigación el pasado jueves 4 de febrero en Valencia. El Dr. Carracedo (Unidad 711 CIBERER y Grupo de Medicina Xenómica de la Universidad de Santiago de Compostela), que fue galardonado con el Premio a la Investigación Médica, reclamó en su discurso de recepción de este reconocimiento que “se mantenga en estos momentos de crisis” el esfuerzo en investigación.

[Más información](#)

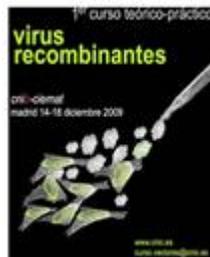
Novidades en la web



Guía clínica sobre la enfermedad de Gaucher tipo I en nuestra página web

Hemos incorporado a nuestra sección de documentación la Guía de Actuación en Pacientes con Enfermedad de Gaucher Tipo I, que expone a los responsables asistenciales las pautas a seguir ante esta patología. Este exhaustivo documento, en cuya elaboración ha participado el CIBERER, ha sido coordinado por la doctora Pilar Giraldo (U752 y Hospital Universitario Miguel Servet), que lidera un grupo de investigación que goza de prestigio internacional en el estudio de la enfermedad de Gaucher.

[Más información](#)



Resumen del Primer Curso Teórico-práctico de Virus Recombinantes. Básica y Clínica

[Más información](#)
