



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. 14 22/03/10

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

Actividad CIBERER



El CIBERER presenta su actividad investigadora y sus modelos de colaboración traslacional en la II Jornada "Investigar es Avanzar"

Investigadores del CIBERER, afectados por enfermedades raras y representantes de la industria biotecnológica presentaron los modelos de colaboración traslacional promovidos por nuestra Institución en el marco de esta Jornada celebrada en el auditorio del CNIC de Madrid el pasado viernes 26 de febrero. Asistieron miembros de 40 asociaciones de enfermos. Podéis escuchar íntegras todas las intervenciones de este evento y ver una selección de fotografías.

[Más información](#)

[Fotos del evento](#)

[Escucha las intervenciones](#)



Investigadores CIBERER participan en diversos actos enmarcados en el Día de las Enfermedades Raras

Científicos de nuestra Institución han participado en eventos organizados en diversos puntos de España, como el VI Encuentro de Afectados por Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana el martes 23 de febrero, la Jornada sobre Investigación en Enfermedades Raras celebrada en el Parlamento de Canarias el 22 de febrero o el acto organizado por FEDER en el Congreso de los Diputados el 18 de febrero.



Investigadores y afectados hacen escuchar su voz en Zaragoza

La Jornada “Construyendo puentes entre la investigación y los pacientes” reunió a investigadores y a afectados por enfermedades raras en Zaragoza el pasado 1 de marzo. En este evento, organizado por la Fundación para el Estudio de la Enfermedad de Gaucher (FEETEG) en el que colaboró el CIBERER, intervinieron los doctores CIBERER Miguel Pocoví, Pilar Giraldo y Julio Montoya. En la última parte del acto, hablaron los afectados y sus familias, protagonistas de esta Jornada.

[Resumen de la Jornada](#)



La IV Reunión Científica Anual del CIBERER se celebrará el jueves 28 y el viernes 29 de octubre

Desde la Oficina de Gestión, se prepara en estos momentos este evento, pensado para que el personal contratado y adscrito CIBERER presente los resultados de su labor científica y fomente nuevas vías de colaboración. Estamos trabajando en el programa de la Reunión y en el estudio de su ubicación.

Investigación



Investigadores CIBERER proponen el ácido valproico para el tratamiento de la X-ALD

El Grupo de Investigación liderado por la doctora Aurora Pujol, del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL), de ICREA y U759 CIBERER, ha realizado un ensayo clínico piloto que ha demostrado que el ácido valproico, actualmente indicado para tratar la epilepsia, es capaz de corregir los biomarcadores de daño oxidativo en pacientes con adrenoleucodistrofia con ligamento al cromosoma X (X-ALD). Esta propuesta de aproximación terapéutica ha sido publicada en la edición electrónica de *Human Molecular Genetics*.

[Resumen PubMed](#)



La U707 CIBERER logra la designación del raloxifeno como medicamento huérfano para la HHT

El Grupo de Investigación que dirige el doctor Carmelo Bernabéu, del Centro de Investigaciones Biológicas-CSIC y U707 CIBERER, ha colaborado con el Grupo de Investigación clínica que lidera el doctor Roberto Zarrabeitia en el Instituto de Formación e Investigación Marqués de Valdecillas de Cantabria (también parte de la U707) en el proceso de investigación traslacional para obtener la designación del medicamento huérfano raloxifeno como terapia para la telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT). Esta enfermedad rara, que afecta a una de cada 8.000 personas, se caracteriza por una profusión de hemorragias nasales que aumentan con la edad.

Investigadores CIBERER detectan 32 mutaciones causantes del síndrome de Usher en población española

Gracias al uso de técnicas basadas en microarrays, el Grupo de Investigación en Enfermedades Neurosensoriales del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital La Fe – U755 CIBERER ha identificado 32 mutaciones causantes de esta enfermedad, considerada como la causa más frecuente de sordo-ceguera de origen genético en humanos. Este estudio ha sido publicado en la revista *Investigative Ophthalmology and Visual Science*.

[Más información](#)

Nombramientos CIBERER



El doctor Eduardo Tizzano, nuevo Investigador Jefe de Grupo de la U705 CIBERER

El doctor Tizzano sustituye a la doctora Montserrat Baiget al frente del Grupo de Investigación del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau – U705 CIBERER. Este grupo, que forma parte del Área de Neurogenética, investiga en temas relacionados con diversas enfermedades poco frecuentes: las distrofias de cintura, la miopatía de Miyoshi y la distal anterior, la atrofia muscular espinal, además de estudios de farmacogenética relacionados con reacciones adversas a medicamentos.

[Información sobre la U705](#)

Convocatorias

Convocatoria correspondiente al año 2010 de concesión de ayudas de la Acción Estratégica de Salud

[Más información](#)

Convocatoria de la European Science Foundation para la realización de workshops y conferencias de investigación

[Más información](#)

Agenda

Workshop Internacional en Nanomedicina. Palacio de Congresos de Málaga, 25 de marzo.

[Más información](#)

Ciclo de Conferencias sobre Enfermedades Raras. Fundación BBVA de Bilbao, desde marzo hasta mayo.

[Más información](#)

4th Familiar Cancer Conference. 7-8 junio, Madrid

[Más información](#)

Premios y reconocimientos



Un artículo de la U728 CIBERER sobre mutaciones en sordera hereditaria, destacado por Faculty of 1.000

Faculty of 1.000 ha elegido un artículo elaborado por investigadores de la U728 CIBERER-Hospital Ramón y Cajal como uno de los mejores del 2009. En esta publicación, aparecida en *Nature Genetics*, los autores señalan que mutaciones en el gen *mir96* son responsables de sordera hereditaria.

[Resumen de PubMed](#)

El CIBERER en los medios



Los medios de comunicación más influyentes reflejan la actividad científica del CIBERER y de sus investigadores

Numerosos investigadores de nuestra Institución publicitaron su labor y defendieron la investigación en enfermedades raras durante los actos del Día de las Enfermedades Raras en buena parte de los medios de comunicación con más audiencia de España. Durante los meses de febrero y marzo, el CIBERER ha tenido más de 100 impactos. La mayor parte de la prensa escrita de España hizo referencia a nuestro trabajo, aparecimos en informativos de televisión (TVE y Tele 5) y fuimos entrevistados en Punto Radio. Investigadores CIBERER participaron también en la tertulia sobre enfermedades raras del programa “No es un día cualquiera” de RNE.

[Noticia del Telediario de La 1](#)

[Noticia de Informativos Tele 5](#)

[Entrevista en Punto Radio](#)

[Tertulia de RNE](#)

Novidades en la web



Documentación de interés sobre patentes para investigadores

La Oficina de Transferencia de Resultados de Investigación del Instituto de Salud Carlos III, la Oficina Española de Patentes y Marcas, y el Centro de Patentes de la Universidad de Barcelona organizaron el pasado 3 de febrero la Jornada sobre Patentes: lo que Todo Investigador Debe Saber, en la que se explicó a los investigadores los pasos que tienen que dar durante este proceso. Desde el apartado de documentación de nuestra página web, podéis consultar todas las intervenciones de este evento.

[Más información](#)

Intranet



Podéis consultar el *Plan de Actuación 2010-2013*

En este documento, disponible en nuestra intranet en el menú desplegable superior Otra documentación dentro del apartado Planes, se describen el marco y las líneas estratégicas de nuestra Institución, los objetivos específicos, y el despliegue y seguimiento de este Plan de Actuación.

[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

Copyright © 2006 - 20010 CIBERER - C/ Álvaro de Bazán, 10 Bajo - 46010 Valencia - SPAIN - Tel. +34 96 339 47 89 Fax +34 96 369 63 86

