



**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. 15 22/04/10

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

---

### Actividad CIBERER

---



#### **El CIBERER potenciará Orphanet como la plataforma de información de referencia sobre enfermedades raras en España**

Nuestra Institución es el socio de Orphanet en España desde el pasado mes de abril. Orphanet, que es la base de datos y portal de información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos de referencia en Europa, recoge el listado más completo de los recursos sociosanitarios de 38 países. El CIBERER toma el relevo del Hospital Universitario Vall d'Hebron, socio de Orphanet en España hasta el pasado mes de marzo, cuyo coordinador ha sido desde el año 2002 el doctor Miguel del Campo, en un principio en la Universitat Pompeu Fabra y posteriormente en el mencionado hospital.

[Más información](#)



#### **El CIBERER participa en el congreso internacional ICORD de enfermedades raras celebrado en Buenos Aires**

Representantes del CIBERER presentaron la labor científica de nuestra Institución en la VI Conferencia Internacional de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas (ICORD en sus siglas en inglés) que se celebró en Buenos Aires los pasados días 18-20 de marzo. Esta conferencia fue organizada a través del Grupo de Enlace, Investigación y Soporte en Enfermedades Raras (GEISER) de Argentina. El objetivo del CIBERER con su presencia en este evento fue trabajar en la internacionalización de nuestra Institución y difundir la actividad científica que desarrollan nuestros Grupos de Investigación.

[Más información](#)

---



### **Ciclo de seminarios sobre enfermedades raras para investigadores del CIBERER**

Diversos Grupos de Investigación del CIBERER están organizando seminarios sobre grupos de enfermedades raras dirigidos a investigadores vinculados a nuestra Institución. Podéis acceder al resumen de los dos primeros seminarios realizados, sobre enfermedades metabólicas hereditarias (U737) y sobre farmacogenética (U705). Próximamente, se llevarán a cabo dos seminarios más, sobre enfermedades metabólicas hereditarias con deficiencia cerebral de creatina (22 de junio) y sobre genes modificadores en la atrofia muscular espinal (septiembre, fecha por determinar).

[Más información](#)

---

## **Formación**

---



### **El Programa de Formación incorpora un protocolo para hacer constar la movilidad entre unidades CIBERER de la misma provincia**

Con el objetivo de dar visibilidad a las estancias cortas de investigadores CIBERER en otros Grupos de nuestra Institución, el Programa de Formación ha incorporado un protocolo para hacer constar las movilidades intramurales intraprovinciales, que no son susceptibles de recibir financiación. Continúan vigentes las ayudas para la movilidad intramural interprovincial que ofrece este Programa.

[Más información](#)

---

## **Investigación**

---



### **Investigadores CIBERER coordinan la detección de lesiones premalignas en afectos de Fanconi**

Los doctores Juan Bueren y Jordi Surrallés (U710 y U745 CIBERER) han actuado de contacto en España para un proyecto internacional cuyo objetivo es desarrollar herramientas para la detección precoz de carcinoma escamoso en la mucosa bucal de pacientes afectos de anemia de Fanconi. Bueren y Surrallés han actuado de enlace para facilitar el acceso de los especialistas a los diferentes hospitales y familias de afectados.

[Más información](#)

---

---

## Convocatorias

---

**Ayudas para la organización de *workshops* y reuniones científicas de Genoma España**

[Más información](#)

---

**Convocatoria de becas de las Acciones Marie Curie del Programa People del Séptimo Programa Marco**

[Más información](#)

---

## Agenda

---

**IX Congreso Nacional de Lupus. (Valencia), 7-8 de mayo.**

[Más información](#)

---

**Genes, screens and drugs, and what they tell us about formation and regeneration of the zebrafish lateral line. (Sevilla), 10 de mayo.**

[Más información](#)

---

**EMBO Workshop on Tumor Suppressors. (Barcelona), 10-11 de mayo.**

[Más información](#)

---

**Congreso Europeo sobre Enfermedades Raras 2010. (Cracovia), 13-15 de mayo.**

[Más información](#)

---

**V Encuentro Familiar MPS-FABRY 2010. (Zaragoza), 14-15 de mayo.**

[Más información](#)

---

**International Symposium On Usher Syndrome And Related Diseases. (Valencia), 27-28 de mayo.**

[Más información](#)

---

**ESF-UB Conference on Pharmacogenetics and Pharmacogenomics. (Sant Feliu de Guíxols, Girona), 6-11 de junio.**

[Más información](#)

---

**4th Familial Cancer Conference. (Madrid), 7-8 de junio.**

[Más información](#)

---

---

## Premios y reconocimientos

---



### El doctor Raúl Estévez, galardonado con un Premio ICREA de la Generalitat de Catalunya

La Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (ICREA), dependiente de la Generalitat de Catalunya, ha hecho público el nombre de los 30 galardonados en la segunda convocatoria de los Premios ICREA Academia 2009. El doctor Raúl Estévez, investigador de la Universitat de Barcelona y Jefe de Grupo de la U750 CIBERER, ha obtenido el premio en la categoría de ciencias de la vida y medicina.

[Más información](#)



### El doctor Federico Pallardó (U733) es galardonado con una de las Ayudas Merck Serono de Investigación

La Fundación Salud 2000 ha concedido las Ayudas Merck Serono de Investigación 2010. El Grupo de Investigación que lidera el doctor Pallardó (Universitat de València – U733 CIBERER) ha obtenido una de las siete ayudas concedidas, correspondiente al área de enfermedades raras y sus implicaciones clínicas, con el proyecto “Efecto del Glutatión Nuclear sobre la Inestabilidad Génica en Células de Pacientes con Síndrome de Werner”.

[Más información](#)

---

## Novedades en la web

---



### ‘Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI’, artículo del doctor Francesc Palau

El doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, propone en este artículo publicado en *Medicina Clínica* un marco conceptual para las enfermedades raras y un modelo integral de asistencia médica y sanitaria con el que el sistema de salud debe ofrecer respuestas a las necesidades compartidas de los afectados y mejorar así su situación. Podéis consultar este artículo íntegro.

[Más información](#)

---

### Guía clínica sobre telangiectasia hemorrágica hereditaria desde nuestra página web

Desde la página web del CIBERER, podéis acceder a la guía clínica sobre la telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT en sus siglas en inglés) publicada por el *Journal of Medical Genetics*. En esta guía, elaborada por diversos investigadores y responsables clínicos internacionales, ha participado el doctor Roberto Zarrabeitia, responsable de la Unidad de HHT del Hospital de Sierrallana de Cantabria y miembro de la U707 CIBERER.

[Más información](#)

---

---

## Recursos Humanos

---



### **Bancaja ofrece ofertas y ventajas financieras para los contratados CIBERER**

Desde el pasado 15 de enero, Bancaja es, por concurso público, la adjudicataria del depósito de los fondos de nuestra Institución. Los contratados CIBERER pueden consultar en nuestra intranet las ofertas y ventajas financieras que les ofrece esta entidad.

[Intranet](#)

---

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)

---

Copyright © 2006 - 2010 CIBERER - C/ Álvaro de Bazán, 10 Bajo - 46010 Valencia - SPAIN - Tel. +34 96 339 47 89 Fax +34 96 369 63 86