



**ciberer**  
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES Raras

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

## BOLETÍN CIBERER NÚM. 16 27/05/10

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

---

### Actividad CIBERER

---



#### El CIBERER participó en la V Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras que se celebró en Cracovia

Pacientes, investigadores, profesionales sanitarios, miembros de la industria y representantes públicos se reunieron los días 13-15 de mayo en Cracovia (Polonia) en la V Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras. El doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, habló sobre la investigación en este tipo de patologías. Esta conferencia, que se celebra cada dos años, es una plataforma para la interacción de todos los grupos de interés en enfermedades raras.

[Más información](#)



#### Simposio Internacional en Síndrome de Usher y Enfermedades Relacionadas

El CIBERER patrocina este simposio que reúne a los más importantes especialistas en investigación, diagnóstico y tratamiento de esta enfermedad a nivel internacional. Este evento se celebra en el Museo de las Ciencias Príncipe Felipe de Valencia del 27 al 29 de mayo.

[Más información](#)

---

**JORNADA SOBRE ENFERMEDADES  
METABÓLICAS HEREDITARIAS  
EN ADULTOS**

**8 de Junio de 2010**

Sala Farreras Valenti, escalera 9, 3er piso  
Hospital Clínic, Barcelona

Organiza  
Sección Errores Congénitos del Metabolismo (IBC)  
Servicio de Bioquímica y Genética Molecular  
Hospital Clínic de Barcelona / Unidad T37 CIBERER

## Jornada sobre el tratamiento de las enfermedades metabólicas en adultos

El Hospital Clínic de Barcelona acoge el próximo 8 de junio la Jornada sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias en Adultos, en la que se abordarán los desafíos que plantea el tratamiento asistencial de los afectados en el momento del tránsito a la edad adulta. Diversos investigadores del CIBERER que participan en esta jornada colaboran en esta investigación de traslación, cada vez más importante como consecuencia del aumento de adultos afectados por enfermedades metabólicas hereditarias. En esta línea de investigación, están implicadas la U703 CIBERER – Hospital Sant Joan de Déu, liderada por el doctor Rafael Artuch, la U722 – Hospital Clínic, liderada por el doctor Francesc Cardellach, y la U737 – Hospital Clínic, liderada por la doctora Antonia Ribes.

[Más información](#)



## El CIBERER y los enfermos de glucogenosis colaboran en la edición de una guía clínica

Nuestra Institución ha firmado un convenio con la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG) para colaborar en la actualización, edición y maquetación de la guía clínica “Las glucogenosis en España, situación actual y guías informativas”. Con este acuerdo de marcado carácter traslacional, el CIBERER también se compromete a difundir la labor que desarrolla la AEEG tanto en la página web como en los boletines electrónicos.

[Más información](#)



## El CIBERER y la Fundación Doctor Robert-UAB colaborarán en formación y medicamentos huérfanos

Estas dos instituciones han firmado un convenio marco de colaboración con el objetivo de facilitar el desarrollo de actividades de formación en el ámbito de las enfermedades raras, el asesoramiento de la Fundación a los Grupos de Investigación del CIBERER en el proceso de designación de medicamentos huérfanos y la posibilidad de participación en proyectos conjuntos.

[Más información](#)

## Formación

### Convocatoria de Becas Lanzadera Bancaja – CIBERER 2010



Nuestra Institución convoca 10 becas de hasta un año de duración para titulados superiores universitarios que deseen participar en proyectos de investigación en enfermedades raras en grupos del CIBERER. El objeto de esta cuarta edición de las Becas Lanzadera es cubrir el periodo que media entre la incorporación del investigador a este programa y la obtención de cualquier otra beca o fuente de financiación de más larga duración. La dotación del programa está cubierta a partes iguales, 5 becas cada entidad, por Bancaja y el CIBERER.



[Más información](#)

---

## Orphanet

---



### Orphanet publica guías de actuación de emergencia para 8 enfermedades raras en español

Las guías de emergencia son artículos escritos por profesionales y sometidos a revisión por pares que pretenden guiar a los profesionales en situaciones de emergencia. Orphanet (cuyo socio en nuestro país es el CIBERER) acaba de publicar las primeras 8 guías en español, uno de los seis idiomas oficiales de esta base de datos de referencia europea sobre enfermedades raras. Podemos consultar las guías de esclerosis lateral amiotrófica, porfirias cutáneas y síndrome de Marfan, entre otras patologías.

[Más información](#)

---

## Investigación

---



### Descubren en la población española una mutación recurrente en el gen COL7A1, responsable de la epidermolisis bullosa distrófica

Investigadores CIEMAT - U714 CIBERER, liderada por la doctora Marcela Del Río, han coordinado un artículo publicado en *British Journal of Dermatology* en el que también han participado investigadores de la Fundación Jiménez Díaz – U704, liderada por la doctora Carmen Ayuso. En este estudio, han analizado las mutaciones en el gen COL7A1, causantes de la epidermolisis bullosa distrófica (EBD), en 49 pacientes españoles. Han identificado 35 mutaciones de las cuales 20 son nuevas. Una de estas mutaciones, *c.6527insC*, es responsable del 46,3 % de los casos de EBD recesiva, una recurrencia nunca antes descrita en este gen, para el que la gran mayoría de las mutaciones eran catalogadas como intrafamiliares. Este hallazgo tiene importancia de cara a diseñar una plataforma prioritaria de búsqueda de mutaciones en la población española e iberoamericana. Además, han logrado establecer una relación consistente entre el genotipo y el fenotipo.

[Más información](#)

---

## Actividad de los Grupos de Investigación

---



### Una colaboración europea intenta encontrar tratamientos para el síndrome del cromosoma X-fragil

La doctora Mara Dierssen, investigadora del Centro de Regulación Genómica de Barcelona adscrita a la U716 CIBERER, liderada por la doctora Cristina Fillat, coordina el proyecto europeo Cure FXS con el que cinco laboratorios explorarán nuevos tratamientos para los afectados del síndrome del cromosoma X Frágil. Este proyecto, iniciado el pasado mes de abril, ha sido incluido dentro del Programa ERANet de enfermedades raras de la Comisión Europea dentro del VII Programa Marco. El Cure FXS está financiado por entidades de cinco países: España, Francia, Italia, Alemania y los Países Bajos.



## Investigadores CIBERER participaron en el Día de ADN organizado por el Hospital Universitario La Paz de Madrid

Investigadores de las Unidades CIBERER 711 – Universidad de Santiago de Compostela, liderada por el doctor Ángel Carracedo, y la U753 – Hospital Universitario La Paz de Madrid, liderada por el doctor Pablo Lapunzina, participaron el pasado 26 de abril en la jornada de celebración del Día del ADN organizada por el Hospital Universitario La Paz de Madrid. El evento se centró en las aplicaciones clínicas de los *arrays* de ADN.

---

## Iniciativas sociales

---



## Acto benéfico en Barcelona para recaudar fondos destinados a la investigación en ELA del CIBERER

Con el lema “No llores, no te rindas”, la Sala Luz de Gas de Barcelona acogerá el próximo lunes 31 de mayo un acto benéfico para recaudar fondos destinados a las investigaciones en esclerosis lateral amiotrófica (ELA) que dirige el doctor Alberto García Redondo desde la U723 CIBERER – Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid, liderada por el doctor Miguel Ángel Martín. Este evento, que comenzará a las 20:30 horas, está organizado por la Asociación Ocre & Oro.

[Más información](#)

---

## Novedades en la web

---



## Hojas informativas sobre síndromes poco frecuentes en nuestra web

Podéis consultar los *Propositus: hoja informativa* del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), a su vez U724 CIBERER, liderada por la doctora María Luisa Martínez Frías, sobre las características y guías diagnósticas de diferentes tipos de síndromes y defectos congénitos que constituyen enfermedades raras. No tienen periodicidad determinada, ya que se realizan porque ha surgido alguna información nueva, o porque lo han solicitado distintos profesionales sanitarios, personas con hijos que tienen alguno de estos síndromes, o por las propias asociaciones. Estos *Propositus* están disponibles en el apartado de nuestra web sobre guías clínicas y diagnósticas.

[Más información](#)

---

---

## Convocatorias

---

**Convocatoria INNPACTO 2010.**

[Más información](#)

---

**Ayudas del Subprograma de Proyectos Internacionales. Modalidad de acciones integradas.**

[Más información](#)

---

**Convocatoria de los Proyectos CENIT 2010.**

[Más información](#)

---

**Subprograma de Especialización en Infraestructuras Científicas y Organismos internacionales del EMBL.**

[Más información](#)

---

**Convocatoria del Programa Bilateral de Cooperación Científica y Tecnológica España y Argentina.**

[Más información](#)

---

**Ayudas de la Iniciativa EuroNanoMed para el fomento de la competitividad en nanomedicina.**

[Más información](#)

---

---

## Agenda

---

2<sup>nd</sup> Annual Ocular Diseases and Drug Discovery. Boston, 27-28 de mayo.

[Más información](#)

---

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

[Más información](#)

---

4<sup>th</sup> Familiar Cancer Conference. Madrid, 7-8 de junio.

[Más información](#)

---

Estrategias de Manejo para las Enfermedades Raras. La Experiencia de la Unidad de HHT del Hospital Sierrallana. Santander, 14-15 de junio.

[Más información](#)

---

Laboratorio de Ideas CIBERSAM para Jóvenes Investigadores. Madrid, 17-18 de junio.

[Más información](#)

---

## Premios y reconocimientos

---



**La doctora Irene Madrigal, contratada CIBERER, es galardonada con el Premio al Joven Investigador de la AEGH**

La Asociación Española de Genética Humana (AEGH) entregó este premio a la doctora Irene Madrigal, contratada CIBERER de la U726 – Hospital Clínic de Barcelona, liderada por la doctora Montserrat Milà, el pasado jueves 20 de mayo. La doctora Madrigal realizó una presentación de su trayectoria científica dedicada al estudio del retraso mental de origen genético.

---



**‘Errores congénitos del metabolismo, guía divulgativa’, Premio Jaume Suñol i Blanchart**

Este libro y CD, elaborado por la Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del Hospital Sant Joan de Déu - U703 CIBERER, liderada por el doctor Rafael Artuch, contiene trípticos sobre 40 de los errores congénitos del metabolismo más frecuentes escritos con un lenguaje asequible. El Premio Jaume Suñol i Blanchart es concedido por la Fundació Acadèmia de Ciències Mèdiques i de la Salut de Catalunya i de Balears. Este libro y CD ha sido coeditado por el CIBERER.

[Más información](#)

---

---

## Organización y gestión

---



**El CIBERER obtiene la certificación de calidad UNE-EN ISO 9001:2008 de AENOR**

Nuestra Institución ha superado con éxito el proceso para la obtención de esta certificación, que garantiza una correcta aplicación de los procesos y principios de la gestión de calidad. La UNE-EN ISO 9001:2008 es expedida por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR).

---

## Recursos humanos

---



**Protocolo de petición de proyectos de investigación para contratados CIBERER en la intranet**

[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)