



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. 17 26/07/10

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

Actividad CIBERER



La IV Reunión Anual del CIBERER se celebrará el 28 y 29 de octubre en el Hotel Auditorium de Madrid

La IV Reunión Anual del CIBERER ya tiene ubicación y fechas de celebración: el Hotel Auditorium de Madrid los próximos días 28 y 29 de octubre. El 27 de octubre, víspera de este evento, se celebrará una reunión previa de los Jefes de Grupo. La fecha límite para inscribirse es el 31 de julio. Los investigadores CIBERER pueden encontrar el boletín de inscripción y el programa preliminar en la intranet.

[Intranet](#)



Presentan un grupo de trabajo pionero para el diagnóstico y seguimiento de adultos afectados por ER

Grupos del Hospital Clínic de Barcelona y del Hospital Sant Joan de Déu integrados en el CIBERER participaron en la Jornada sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias en Adultos celebrada en el Hospital Clínic de Barcelona el pasado martes 8 de junio ante unos 85 asistentes. Los investigadores y responsables asistenciales vinculados al CIBERER presentaron la puesta a punto de una unidad de adultos con pocos precedentes internacionales que se encargará del diagnóstico y seguimiento de los afectados por enfermedades metabólicas hereditarias en el tránsito de la edad pediátrica a la adulta. En este grupo, participan la Unidad CIBERER 703, liderada por el doctor Rafael Artuch, la U722, liderada por el doctor Francesc Cardellach, y la U737, liderada por la doctora Antònia Ribes.

[Más información](#)



Científicos de ámbito internacional expusieron en Valencia los avances en la investigación epigenética

El objetivo del Simposio Internacional de Epigenética, coorganizado por el CIBERER, la Universitat de València y la Fundación Investigación Hospital Clínico-Incliva los días 1 y 2 de julio en Valencia, fue presentar la relación de las modificaciones epigenéticas con diversas enfermedades y propuestas terapéuticas. Científicos de ámbito internacional expusieron los avances en la investigación sobre cambios en la expresión genética vinculados a enfermedades raras, cáncer y envejecimiento.

[Más información](#)

fundacion feeteg

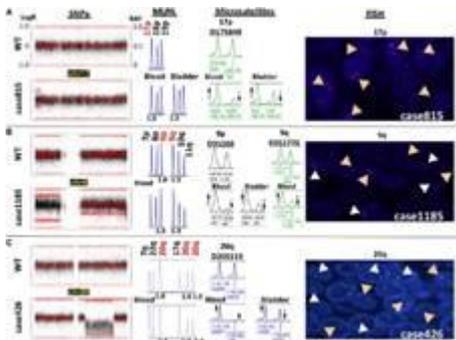


Update in the Management of Gaucher Disease and Other Lysosomal Disorders. 6-9 septiembre. Zaragoza.

El CIBERER coorganiza este curso que tendrá lugar en el Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza. Está dirigido por los doctores Pilar Giraldo y Miguel Pocoví, de la Unidad 752

[Más información](#)

Investigación



Investigadores CIBERER demuestran que el mosaicismo es más frecuente de lo que se suponía

Según un estudio liderado por los doctores Benjamín Rodríguez-Santiago y Luis A. Pérez-Jurado, de la U735 CIBERER- Universitat Pompeu Fabra, el mosaicismo (la coexistencia de al menos 2 tipos de células con diferente composición genética en un mismo individuo) es una fuente de variación genética mucho más común de lo que se suponía. El mosaicismo puede influir en la diversidad humana, en la presentación de enfermedades hereditarias y en la susceptibilidad a otros trastornos multifactoriales. Este trabajo, publicado en el número de julio de la revista *American Journal of Human Genetics*, ha sido declarado artículo destacado por parte de esta publicación de alto factor de impacto.

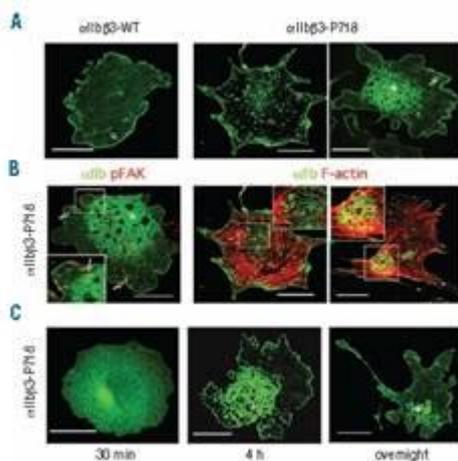
[Más información](#)



Identifican un nuevo gen responsable de la osteogénesis imperfecta

Investigadores españoles y egipcios han identificado una mutación en el factor de transcripción Osterix como una nueva causa genética de la enfermedad rara osteogénesis imperfecta en un paciente egipcio de ocho años con herencia autosómica recesiva. Este trabajo, que aparecerá publicado en el número de julio de la revista científica *American Journal of Human Genetics*, nació como un proyecto colaborativo interno del CIBERER de la U760, del Instituto de Investigaciones Biomédicas-CSIC-UAM, liderada por el doctor Víctor Luis Ruiz, y la U753, del INGEMM del IdiPaz, liderada por el doctor Pablo Lapunzina. En este trabajo, han colaborado investigadores del National Research Centre de Egipto y del CIBER-BBN.

[Más información](#)



La doctora Consuelo González-Manchón (U734) lidera un estudio sobre la tromboastenia de Glanzmann

Esta investigación, publicada en la revista *Haematologica*, desvela que, en contra de lo establecido, mutaciones heterocigotas del receptor plaquetario de fibrinógeno (integrina α IIb β 3) pueden causar perturbaciones hemostáticas severas. Con este hallazgo, se permite la actuación preventiva fácil sobre los miembros de la familia al tratarse de una enfermedad monogénica. La investigadora principal de este artículo, la doctora Consuelo González-Manchón, pertenece a la U734 CIBERER- Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC), liderada por el doctor Roberto Parrilla.

[Más información](#)



Investigadores CIBERER resumen los avances en diagnóstico y terapia en retinosis pigmentaria

La doctora Carmen Ayuso, de la Fundación Jiménez Díaz – U704 CIBERER, y el doctor José María Millán, de la Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe – U755 CIBERER, han publicado el artículo “Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research” en la revista *Genome Medicine*. En este trabajo, los autores revisan el conocimiento actual sobre los genes que han sido identificados como responsables de la retinitis pigmentosa, la utilidad del genotipado y los esfuerzos para desarrollar nuevas terapias.

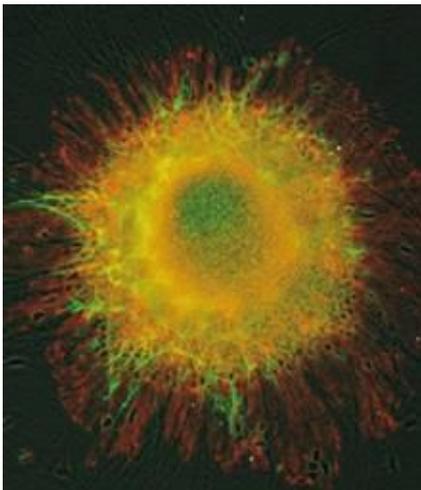
[Más información](#)



Describen polimorfismos genéticos en cepas de ratones aparentemente idénticas

Investigadores del Grupo de Investigación CNB/CSIC – U756 CIBERER liderado por el doctor Lluís Montoliu y del CNIO – U706 CIBERER liderado por el doctor Javier Benítez han colaborado en un estudio publicado en la revista Transgenic Research en el que describen una serie de polimorfismos genéticos (SNPs) que pueden ser muy útiles para discriminar entre cepas de ratones aparentemente idénticas (por su fenotipo) pero genéticamente distinguibles.

[Más información](#)



Informe europeo sobre aspectos éticos, legales y científicos en el uso de células madre

El uso de las células madre y la medicina regenerativa, uno de los campos emergentes en la medicina del siglo XXI, plantea una serie de dudas de carácter ético y legal. La doctora Isabel Varela-Nieto (Instituto de Investigaciones Biomédicas “Alberto Sols” – CSIC y U761 CIBERER) es coautora del editorial de la revista Stem cells que se acaba de publicar con el título “European Scientific, Ethical and Legal Issues on Human Stem Cell Research and Regenerative Medicine”, que se hace eco del Science Policy Briefing que con el mismo título ha publicado recientemente el European Medical Research Council. En este documento, se establecen las bases para la resolución de las disyuntivas que se presentan en la práctica investigadora y clínica.

[Más información](#)

Ayudas a la investigación



El CIBERER presenta un proyecto de ayuda para su Programa de Recursos Humanos a la Banca Cívica de Caja Navarra

Los propios clientes de Caja Navarra son quienes deciden a qué proyectos se adscriben como destinatarios de los recursos de la obra social de esta entidad de crédito. El CIBERER ha presentado un proyecto de ayuda para el Programa de Recursos Humanos, que nuestra Institución tiene en funcionamiento desde su creación. El objetivo de este programa es reforzar a los grupos de investigadores que se dedican al estudio de las enfermedades raras. Con este refuerzo, se podrán consolidar más los avances en la investigación, diagnóstico y terapia de estas patologías minoritarias.

[Más información](#)

Iniciativas sociales



El Mercado Medieval de Villanueva de la Jara destina su recaudación a CIBERER

La plaza mayor de Villanueva de la Jara (Cuenca) fue el pasado sábado 19 de junio el escenario de un concurrido Mercado Medieval, el tercero que celebra esta población, cuya recaudación será donada al CIBERER. Nuestra Institución asignará estos fondos a Orphanet, la base de datos y portal de referencia sobre enfermedades raras en Europa. CIBERER, socio en España de Orphanet, se encarga de actualizar todos los servicios sociosanitarios relacionados con las enfermedades de baja prevalencia en España al servicio de los profesionales sanitarios, los afectados y la sociedad en general. El CIBERER, presente en este evento con un stand, explicó a los asistentes todas las líneas de investigación traslacional que desarrolla.

[Más información](#)

Convocatorias

Nuevas convocatorias del 7PM para el periodo 2011

[Más información](#)

Becas de Investigación "Pablo Motos" 2010 de la Federación Española de Fibrosis Quística

[Más información](#)

Ayudas Merck Serono para la Investigación en Enfermedades Raras.

[Más información](#)

Convocatoria INNOCASH 2010.

[Más información](#)

Agenda

Orphan Drug Workshops. 3-4 de agosto. Minneapolis, Minnesota.

[Más información](#)

VII Congreso Español sobre Metaheurísticas, Algoritmos Evolutivos y Bioinspirados. 7-10 de septiembre. Valencia.

[Más información](#)

I Forum Nacional Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. 17-18 de septiembre. Sevilla.

[Más información](#)

Curso Teórico-práctico Bioenergética y Estrés Oxidativo. 20-24 de septiembre. Madrid.

[Más información](#)

Premios



La doctora Montserrat Baiget (U705 CIBERER), galardonada con el Premio Nacional de Genética

La Sociedad Española de Genética y la Fundación Pryconsa han concedido el Premio Nacional de Genética en la modalidad de genética humana a la doctora Montserrat Baiget, del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau – U705 CIBERER. En la segunda edición de estos galardones, han sido reconocidos también la doctora Montserrat Agudé en la modalidad de genética básica y Miguel Ángel Toro en la de genética animal, vegetal y de microorganismos.



El doctor José Luis García, contratado CIBERER, es galardonado con el Premio-Medalla García Blanco

El doctor José Luis García, investigador de la U733 CIBERER liderada por el doctor Federico Pallardó, ha sido galardonado con el Premio-Medalla García Blanco que otorgan la Facultad de Medicina y Odontología de Valencia y el Centro de Investigación Príncipe Felipe en reconocimiento de la labor científica de jóvenes investigadores en las áreas de Ciencias y Biomedicina. El acto de entrega tuvo lugar el pasado miércoles 30 de junio.

El CIBERER en los medios



Análisis del tratamiento del Día de las Enfermedades Raras en los medios de comunicación

El doctor Sebastián Sánchez, de la Universitat de Valencia y del Grupo de Investigación en Discapacidad y Comunicación (GIDYC), ha realizado un estudio sobre el tratamiento del Día de las Enfermedades Raras en los medios de comunicación los días 27 y 28 de febrero, y 1 de marzo de 2010. Entre las conclusiones de esta investigación, cabe destacar la gran presencia de menores y escasa de investigadores, médicos y genetistas en la representación visual de las noticias, y el empleo de la espectacularidad del cuadro clínico como valor noticia.

[Más información](#)

Novedades en la web



Completa guía de información sobre errores congénitos del metabolismo

[Más información](#)



Guía clínica de deficiencia del transportador MCT8

[Más información](#)



Nuevo 'Propositus' sobre el síndrome de CLOVE(S)

[Más información](#)



Guía educativa para pacientes con síndrome de Cushing

[Más información](#)

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