



**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

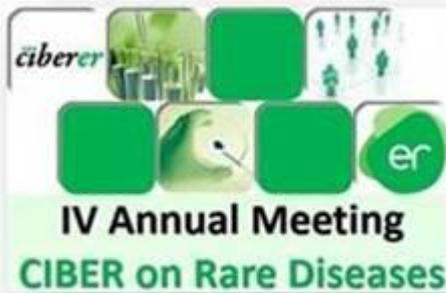
## BOLETÍN CIBERER NÚM. 19 22/10/10

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

---

### Actividad CIBERER

---



#### IV Reunión Anual CIBERER y Foro de Empresas *Spin-off*

La IV Reunión Anual del CIBERER se celebra en el Hotel Auditorium de Madrid los próximos días 27-29 de octubre. El mismo día 27, se presentará el Foro de Empresas *Spin-off* puestas en marcha por los Grupos de Investigación de nuestra Institución. Con este Foro, se quiere crear un punto de encuentro entre las diferentes *spin-off*, ofrecerles la cooperación del CIBERER, y brindarles apoyo en el asesoramiento legal y la búsqueda de financiación y colaboración con empresas. Podéis encontrar información sobre este foro en la página web del CIBERER.

[Foro de empresas \*Spin-off\*](#)

[Programa de la IV Reunión Anual](#)



#### II Día de la Epidermolisis Bullosa

Representantes de los afectados, investigadores y responsables asistenciales se darán cita los próximos días 13 y 14 de diciembre en este evento que organizan la asociación de afectados DEBRA España junto al CIBERER, al Centro de Investigaciones Energéticas, Medio Ambientales y Tecnológicas (CIEMAT), y al Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IISFJD). El principal objetivo del II Día de la Epidermolisis Bullosa, coordinado por las doctoras CIBERER Marcela del Río (U714) y Carmen Ayuso (U704), es alertar a científicos, clínicos y profesionales, de distintas disciplinas relacionadas con la EB, sobre las necesidades de los pacientes.

[Más información](#)

---



## El CIBERER afianza su relación con el sector empresarial en Biospain 2010

Nuestra Institución ha tenido una presencia activa en Biospain 2010, feria de la industria biotecnológica, celebrada en la ciudad de Pamplona entre los días 29 de septiembre y 1 de octubre. El CIBERER contó con un stand que fue visitado por la ministra de Ciencia e Innovación, Cristina Garmendia (en la imagen). Esta participación sirvió para el acercamiento a empresas del sector biotecnológico con las que se estudia la posibilidad de establecer líneas de colaboración. El doctor Francesc Palau, director científico del CIBERER, expuso la labor de nuestra Institución en la sesión paralela sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, y se presentó la base de datos Orphanet con la charla "Orphanet: collaboration opportunities" en el espacio *speaker corner*.

[Más información](#)



Foto: Montse Nerín –Albino web

## Se presenta el 'albinochip', proyecto de diagnóstico universal genético del albinismo

Los doctores Lluís Montoliu, investigador del CNB-CSIC y U756 CIBERER, y Ángel Carracedo, de la Universidad de Santiago de Compostela y U711, presentaron el sábado 16 de octubre en la V Jornada Informativa sobre Albinismo el "albinochip", un proyecto conjunto de investigación desarrollado como proyecto colaborativo interno del CIBERER. Con el "albinochip", se pretende desarrollar un nuevo sistema de diagnóstico genético universal que pueda determinar la presencia de alguna de las más de 500 mutaciones ya conocidas en alguno de los 14 genes asociados al albinismo. En esta Jornada, que organizaron la Asociación para la Ayuda a Personas con Albinismo (ALBA) y el CIBERER en la sede del CNB en Madrid, se reunieron investigadores, responsables clínicos y afectados.

[Más información](#)

<http://www.cnb.uam.es/~albino/>

### Nueva página web de Orphanet España



El equipo de Orphanet España, que forma parte del CIBERER, ha puesto en marcha una página web con la actualidad, los eventos y la documentación de Orphanet relevantes a nivel nacional. No obstante, para acceder a toda la información sobre enfermedades raras, medicamentos huérfanos y servicios expertos, incluidos los españoles, se debe consultar la página web general de Orphanet, [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es).

[Enlace a la web de Orphanet España](http://www.orphanet.es)

---

## Investigación

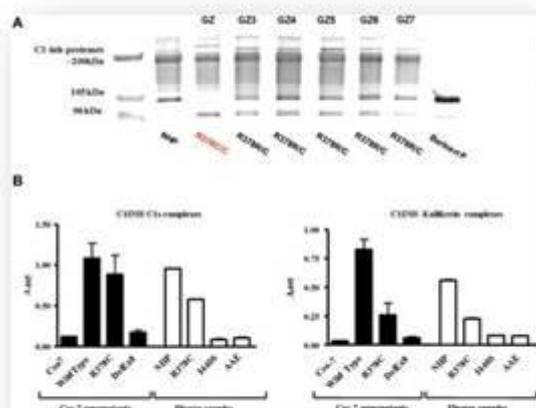
---



### Caracterizan dos familias en las que FXTAS se transmite de madres a hijas con nuevos rasgos clínicos

La U726 CIBERER, liderada por la doctora Montserrat Milà, ha coordinado una investigación que ha identificado y caracterizado dos familias en las que el síndrome de ataxia/temblor asociado al X-frágil (FXTAS) se transmite de madres a hijas y que describe también la demencia como un nuevo rasgo clínico que afectaría a estas pacientes. En este trabajo, publicado en la revista *Neurology*, han colaborado dos grupos del Hospital de la Santa Creu y Sant Pau de Barcelona integrados en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED). El FXTAS es una enfermedad neuropsiquiátrica rara de aparición tardía que en un principio fue identificada únicamente entre varones que actualmente se ha descrito entre mujeres aunque con mejor frecuencia.

[Más información](#)

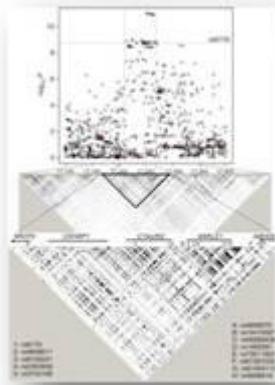


### Una mutación en C1 Inhibidor contribuye a la comprensión de la patología del angioedema hereditario

Investigadores españoles y franceses, liderados por la doctora Margarita López Trascasa (IdiPAZ. Inmunología. Hospital La Paz - U754 CIBERER), han identificado una nueva mutación en homocigosis en el gen de C1-Inhibidor en un paciente con angioedema hereditario. El trabajo, publicado en el *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, es relevante por dos razones: contribuye a la comprensión de los mecanismos fisiopatológicos del Angioedema Hereditario y en él se describe el segundo paciente homocigoto para mutaciones en el C1-Inhibidor identificado hasta ahora, una condición que, hasta fechas recientes, se consideraba letal durante el desarrollo embrionario.

[Más información](#)

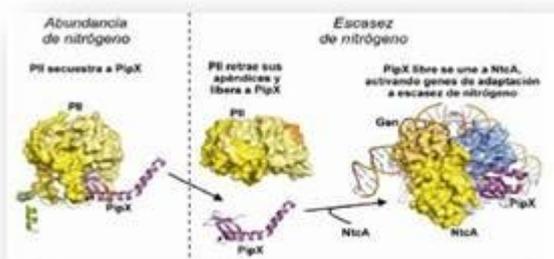
---



### Describen cinco variantes modificadoras del riesgo de desarrollar cáncer de mama hereditario

Una investigación aparecida en *Nature Genetics* en la que colabora la Unidad CIBERER 706 – CNIO, liderada por el doctor Javier Benítez, describe cinco variantes modificadoras del riesgo de desarrollar cáncer de mama en las familias portadoras de mutación en BRCA1 y en aquellos cánceres de mama esporádicos que tienen un fenotipo muy similar a los tumores BRCA1.

[Más información](#)



### Descifran cómo la abundancia o escasez de nitrógeno puede controlar la actividad génica en bacterias

Los doctores José Luis Llácer y Vicente Rubio, de la Unidad CIBERER 739, con base en el Instituto de Biomedicina de Valencia (CSIC), han obtenido las primeras imágenes de un sistema de control de genes bacterianos por abundancia o por falta de nitrógeno. El trabajo, en el que también colaboran dos grupos de las Universidades de Alicante y de Tübingen (Alemania), se ha publicado en la revista *Proceedings of the National Academy of Sciences* (PNAS) en su número de agosto.

[Más información](#)

## Formación



### La SECAL otorga créditos de formación continuada al Curso Modelos Animales para Enfermedades Humanas

La Sociedad Española de Ciencias de Animales del Laboratorio (SECAL) ha decidido otorgar 8 créditos de formación continuada a los asistentes al Curso de Formación CIBERER Modelos Animales para Enfermedades Humanas que se celebra los días 26 y 27 de octubre y está organizado por los doctores José Fernández Piqueras (U749) y Lluís Montoliu (U756). Según SECAL, “la formación continuada en experimentación animal será cada vez más importante”.

[Más información](#)

---

## Medicamentos huérfanos

---



### **Opinión positiva para la designación de un medicamento huérfano CIBERER para la anemia de Fanconi**

El Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) de la European Medicines Agency (EMA) ha adoptado una opinión positiva de recomendación para la designación como medicamento huérfano del vector lentiviral para el gen de la anemia de Fanconi tipo A (FANCA) solicitado por el CIBERER y el CIEMAT.

[Más información](#)

---

## Memoria científica / Scientific report

---



### **La Memoria científica / *Scientific report* CIBERER 2009, disponible en nuestra página web**

Podéis encontrar en nuestra página web la Memoria científica / *Scientific report* CIBERER 2009, completamente bilingüe español-inglés. En esta memoria, se compila toda la actividad científica de los grupos de investigación durante este año junto con la actividad institucional del CIBERER.

[Más información](#)

---

## Ayudas a la investigación

---



### **El CIBERER presenta un proyecto de solicitud 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 solicitud 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](#)

---

## Agenda



Conferencia nacional sobre el EUROPLAN. Burgos, 5 y 6 de noviembre.

[Más información](#)



Curso de Formación en Diagnóstico y Aproximaciones Terapéuticas en las Leucodistrofias. Burgos, 9-11 de noviembre.

[Más información](#)



XXVII Congreso de Enfermedades Neuromusculares. Madrid, 12 y 13 de noviembre.

[Más información](#)



3rd European Symposium on Rare Anemias. Madrid, 19 y 20 de noviembre.

[Más información](#)

## Documentación

---



**Investigadores, clínicos y familiares de afectados debaten sobre traslación en anemia de Fanconi**

[Más información](#)



**Resumen del Curso Introducción a la Investigación en Animales Modificados Genéticamente**

[Más información](#)

---

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