



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. 20 15/11/10

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

Reunión Anual CIBERER



El CIBERER potencia la investigación traslacional en anemia de Fanconi y enfermedades metabólicas

En el marco de la IV Reunión Anual del CIBERER, que se celebró en Madrid los pasados días 28 y 29 de octubre, se hicieron públicos los avances de los grupos de investigación que forman parte de nuestra Institución en numerosas enfermedades neuromusculares, metabólicas, mitocondriales o malformaciones congénitas. El jueves 28 por la tarde, se presentaron dos de las principales líneas de investigación traslacional en las que colaboran diferentes grupos de investigación del CIBERER: el grupo multidisciplinar de seguimiento de pacientes adultos con enfermedades metabólicas hereditarias (Unidades 703, 722 y 737) y la detección temprana del carcinoma en anemia de Fanconi (Unidades 710 y 745).

[Más información](#)



La bioinformática y la epigenética aceleran los resultados de la investigación en enfermedades raras

En la IV Reunión anual del CIBERER, también se presentaron avances en investigación en ataxia de Friedreich, epigenética y bioinformática. La unidad 748 del CIBERER ha construido un modelo con el que se pueden comenzar a probar nuevas aproximaciones terapéuticas, como fármacos o genes, para la ataxia de Friedreich, una enfermedad rara neurodegenerativa. Las unidades 733 y 757 han descubierto que cambios epigenéticos tienen relación con la disqueratosis congénita, una enfermedad rara con síntomas similares a un envejecimiento prematuro. Finalmente, la unidad 715 ha presentado los avances en bioinformática, que ofrecen un innovador marco para el análisis de grandes cantidades de datos genómicos de gran interés para el diagnóstico y la terapia de las enfermedades raras.

[Más información](#)



Diez empresas exponen sus planes de negocio en el I Encuentro Spin-off del entorno CIBERER

Estas compañías spin-off, surgidas de grupos de investigación de nuestra Institución, explicaron sus líneas de actuación y los problemas a los que se enfrentan en este Encuentro que se celebró el pasado 27 de octubre, víspera de la Reunión Anual del CIBERER. Las compañías participantes mantuvieron reuniones bilaterales y recibieron el apoyo del CIBERER en recursos humanos, patentes y búsqueda de financiación.

[Foro de empresas Spin-off](#)

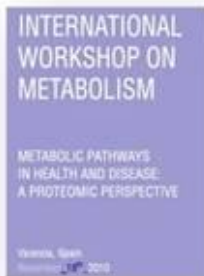
Divulgación de la investigación



Investigadores del CIBERER participan en dos mesas redondas en la Semana de la Ciencia de Madrid

Representantes de los 9 CIBER expondrán las investigaciones que desarrollan en la mesa redonda [“La investigación traslacional: del laboratorio a la cabecera del paciente”](#) que se celebrará el martes 16 de noviembre a las 12 del mediodía en el Instituto de Salud Carlos III. En representación del CIBERER, intervendrá la doctora Marcela del Río (U714). El mismo día, a las 19.30 horas, la doctora Carmen Ayuso (U704) y el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, también participarán en la mesa que con el título [“La Ciencia con Ñ: genética molecular y medicina personalizada”](#) tendrá lugar en el Instituto Cervantes.

Agenda CIBERER



International Workshop on Metabolism. Valencia, 18 de noviembre de 2010.

[Más información](#)



2nd International Symposium The SMN Genes and Spinal Muscular Atrophy: 15 Years of Progress. Barcelona, 29 de noviembre.

[Más información](#)



II Día de la Epidermolisis Bullosa. Madrid, 13-14 de diciembre.

[Más información](#)



El Comité Científico de Orphanet-España contará con 48 profesionales expertos en enfermedades raras

El renovado comité científico de Orphanet-España celebró su primera reunión el día 29 de octubre en Madrid, en el marco de la IV Reunión Anual del CIBERER. El comité está compuesto por 48 profesionales expertos en enfermedades raras, integrados en 29 áreas médicas diferentes. Para su creación, se ha contado con la colaboración de las principales sociedades médicas españolas y del CIBERER, responsable de la coordinación de la base de datos Orphanet en nuestro país. En el acto intervinieron los doctores Francesc Palau, coordinador de Orphanet-España, y Miguel del Campo, coordinador del comité, y dos de los documentalistas científicos del equipo, Alba Sierto y Martín Arlés. La reunión significó el punto de partida de un órgano cuya labor es esencial en la validación de los contenidos que se publican en el portal y en la difusión del proyecto.

[Más información](#)

Herramientas para la investigación



La U741 CIBERER diseña una herramienta para colaborar en la investigación de rutas metabólicas

La herramienta Social Pathways Annotation, construida por investigadores de la U741 CIBERER – Universidad de Málaga, liderada por la doctora Francisca Sánchez, es explicada en un artículo publicado en Briefings in Bioinformatics. Esta herramienta, que trabaja sobre la plataforma del Systems Biology Metabolic Modelling Assistant de esta unidad, permite la colaboración entre diversos grupos para la investigación de las rutas metabólicas. Además, se podría implementar en un futuro con nuevas bases de datos sobre características concretas metabólicas y moleculares de enfermedades raras. Está disponible gratis en <http://sbmm.uma.es/SPA>.

[Más información](#)

Formación



CIBERER y Bancaja entregan las Becas Lanzadera para captar vocaciones investigadoras en enfermedades raras

El pasado jueves 28 de octubre, en el marco de la IV Reunión Anual del CIBERER, se concedieron estas ayudas que se enmarca dentro de la 4ª edición del las Becas Lanzadera del CIBERER. Estas becas, cofinanciadas por las dos instituciones y dotadas por la Obra Social de Bancaja con 60.000 euros, tienen como objetivo captar a los mejores estudiantes para la investigación de excelencia en este tipo de patologías. Los becarios realizarán investigaciones en terapia celular y génica para la epidermolisis bullosa, envejecimiento celular, cánceres de baja prevalencia, y enfermedades metabólicas, mitocondriales y neuromusculares, entre otras.

[Más información](#)



Curso CIBERER de Herramientas Bioinformáticas

[Más información](#)



La Marató de TV3 financia 3 proyectos con participación de investigadores del CIBERER

La Marató de TV3 ha hecho públicos los 20 proyectos de investigación que financiará con los fondos obtenidos en su edición del año 2009, dedicada a las enfermedades minoritarias. Dos de estos proyectos han sido solicitados a través de nuestra Institución. Uno de ellos, coordinado por el Director Científico del CIBERER, Francesc Palau (U732), investigará sobre aproximaciones fisiopatológicas y terapéuticas a la ataxia de Friedreich. El otro, coordinado por el doctor Pascual Sanz (U742), investigará sobre bases fisiopatológicas y aproximaciones terapéuticas a la enfermedad de Lafora. En este proyecto, participan los doctores Erwin Knecht (U721) y Santiago Rodríguez de Córdoba (U738). También ha obtenido financiación un proyecto en el que participa el doctor Pablo Lapunzina (U753) sobre defectos en la metilación del DNA subyacentes en los síndromes relacionados con las impresiones genéticas causadas por epimutaciones.

[Más información](#)

Iniciativas sociales



ASEM presenta un vídeo de sensibilización con las enfermedades neuromusculares

La Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) ha presentado un vídeo de sensibilización con las enfermedades neuromusculares y de reivindicación de los afectados como una de las actuaciones previas al Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares celebrado el lunes 15 de noviembre.

[Vídeo sobre enfermedades neuromusculares](#)

Agenda



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

[Más información](#)



**Workshop on Rare Paediatric Tumours.
Valencia, 22-23 de noviembre.**

[Más información](#)

Convocatorias



Abierta una consulta sobre proyectos en desarrollo del 6PM y del 7PM para recopilar información

[Más información](#)



Ayudas para la investigación de la Fundación Myotubular Trust

[Más información](#)

Premios y reconocimientos



Un artículo de la U728 CIBERER logra el premio a la mejor investigación del Hospital Ramón y Cajal

El artículo "Mutations in the seed region of human miR-96 are responsible for nonsyndromic progressive hearing loss" publicado en *Nature genetics* y liderado por el doctor Miguel Ángel Moreno Pelayo, del Hospital Ramón y Cajal de Madrid - U728 CIBERER, ha sido premiado como mejor trabajo de investigación realizado en este centro hospitalario durante el 2009. Este galardón está convocado por la Fundación de Médicos y Titulados Superiores del Hospital Ramón y Cajal.

[Más información](#)

Documentación



Estudios Españoles de Crecimiento 2010

[Más información](#)