

## BOLETÍN CIBERER NÚM. 21 16/11/10

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

---

### Actividad CIBERER

---



#### Presentan avances en propuestas terapéuticas y cuidado de los afectados por epidermólisis bullosa

El CIBERER coorganizó el Día de la Epidermólisis Bullosa, que se celebró el lunes 13 y el martes 14 de diciembre en la sede del CIEMAT de Madrid. Esta conferencia terapéutica, que contó con la participación de investigadores de prestigio mundial y los afectados por esta patología, fue un foro de comunicación de los trabajos más recientes llevados a cabo en el área de la epidermólisis bullosa. Se revisaron los aspectos clínicos relacionados con el manejo diario de estos pacientes, así como las últimas aproximaciones terapéuticas que se están diseñando basadas en la bioingeniería de tejidos. Estas Jornadas se enmarcan dentro de las actividades del grupo de investigación del CIEMAT-Universidad Carlos III de Madrid, a su vez U714 CIBERER, que lidera la doctora Marcela del Río.

[Más información](#)



#### CIBERER firma un convenio con UNIA para colaborar en un máster sobre enfermedades raras

El CIBERER ha firmado un convenio con la Universidad Internacional de Andalucía (UNIA) para colaborar en el Máster Interuniversitario en Conocimiento Actual de las Enfermedades Raras, organizado por UNIA y la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla. En este curso, se estudian las enfermedades raras desde diversos puntos de vista, como los aspectos generales, el diagnóstico molecular, las terapias, y el uso de modelos animales y celulares en su investigación. Diversos investigadores del CIBERER participan en este máster como docentes.

[Más información](#)

---



## **CIBERER, CSIC y FRIAT crean un registro de afectados con algunas enfermedades renales raras**

CIBERER, CSIC y la Fundación Renal “Íñigo Álvarez de Toledo” (FRIAT) han firmado un convenio de colaboración para la creación y gestión de un registro de afectados por síndrome hemolítico urémico atípico, púrpura trombótica trombocitopénica y enfermedad por depósito denso, que llevará por nombre Registro TMADDD. El CIBERER será el responsable de este registro que estará instalado en el Laboratorio FRIAT-CSIC en el Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC). FRIAT y CSIC, crearon en febrero de 2008 este laboratorio mixto, liderado por el doctor Santiago Rodríguez de Córdoba (U738 CIBERER), para colaborar en la investigación en patologías renales.

[Más información](#)

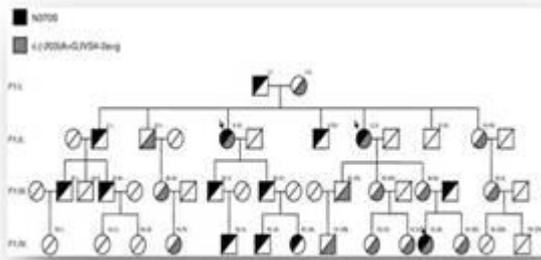


## **Investigadores de los nueve CIBER abren el diálogo social sobre investigación traslacional**

Representantes de los nueve Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER) expusieron casos prácticos de la investigación traslacional que desarrollan gracias a la colaboración que posibilitan estas instituciones en una mesa redonda celebrada el martes 16 de noviembre en el Instituto de Salud Carlos III. Este encuentro de divulgación científica, al que asistieron estudiantes de bachillerato y representantes de asociaciones de afectados, se enmarcó dentro de los actos de celebración de la Semana de la Ciencia de Madrid. Por parte del CIBERER, participó la doctora Marcela del Río (U714), que explicó su investigación en enfermedades hereditarias raras de la piel.

[Más información](#)

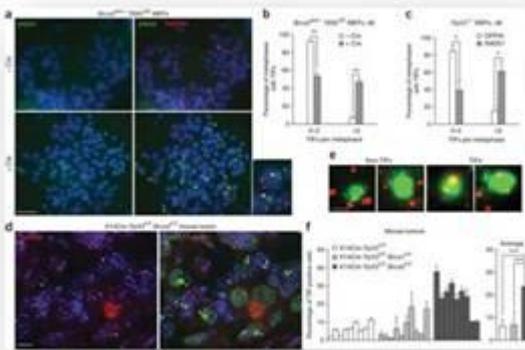
## Investigación



### Caracterizan una variante en GBA que podría agravar el fenotipo en la enfermedad de Gaucher

Investigadores de la U752 CIBERER, liderada por la doctora Pilar Giraldo, han identificado la variante c.(-203)A>G en el gen de la glucocerebrosidasa (GBA) y la han asociado a las variaciones fenotípicas de los afectados por la enfermedad de Gaucher. Esta patología es un desorden autosómico recesivo causado básicamente por mutaciones en GBA. La gran variabilidad fenotípica entre diferentes pacientes demuestra que otros factores diferentes al genotipo tienen influencia en las manifestaciones de esta enfermedad. Los autores de este estudio, publicado en *Clinica Chimica Acta*, sugieren que la variante c.(-203)A>G puede causar un fenotipo más severo de los afectados por la enfermedad de Gaucher.

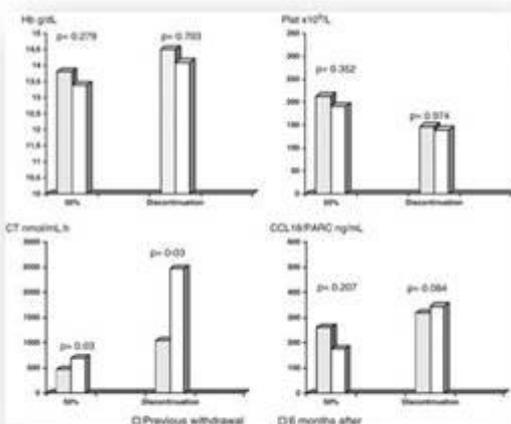
[Más información](#)



### Ciertos tipos de cáncer de mama hereditarios podrían deberse a genes relacionados con el mantenimiento de los telómeros

El doctor Javier Benítez, del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas y Jefe de Grupo de la U706 CIBERER, ha participado en un trabajo que describe que el gen *BRCA2* facilita la unión y la protección de los telómeros, y en su ausencia, aumenta la fragilidad de los telómeros con lo que se podría favorecer la aparición de la inestabilidad genómica que explica ciertos casos de cáncer de mama hereditarios. Estos hallazgos sugieren que otros genes asociados a los telómeros podrían explicar algunos otros casos familiares. Esta investigación ha sido publicada en la revista *Nature Structural & Molecular Biology*.

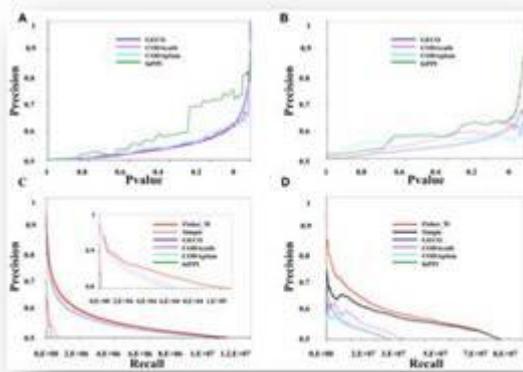
[Más información](#)



### Evalúan a los afectados de la enfermedad de Gaucher españoles tras seis meses sin imiglucerasa

Investigadores de la U752 CIBERER, liderada por la doctora Pilar Giraldo, han coordinado un estudio sobre la situación de afectados españoles de la enfermedad de Gaucher tras seis meses sin suministro de la terapia con imiglucerasa. Los autores de esta investigación, publicada en *Blood Cells, Molecules, and Diseases*, han observado la aparición de dolor de huesos en un 20% de los pacientes estudiados, un caso de anemia y un aumento significativo de la actividad de la quitotriosidasa.

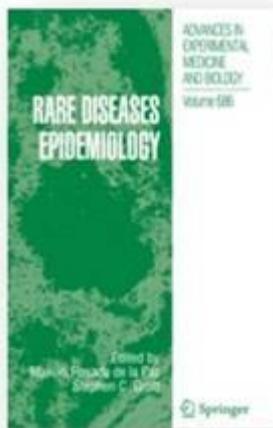
[Más información](#)



## Proponen estudiar la “materia oscura” de la red de interacciones de proteínas para su comprensión

El mapa de interacciones entre proteínas contiene amplias áreas de “materia oscura” que no han sido exploradas por las aproximaciones experimentales, según un estudio desarrollado por investigadores del University College London y de la Universidad de Málaga-U741 CIBERER, liderada por la doctora Francisca Sánchez. Los autores de este trabajo, publicado en *Plos Computational Biology*, han construido modelos proteómicos integrales de humanos y de levadura con la utilización de modelos biocomputacionales.

[Más información](#)



## La U758 CIBERER participa en un libro de texto sobre la epidemiología de las enfermedades raras

El libro *Rare diseases epidemiology*, coeditado por el doctor Manuel Posada, de la U758, analiza diversos aspectos relacionados con la epidemiología de las enfermedades raras, como la creación de registros, los métodos estadísticos para el análisis geográfico de este tipo de patologías, el funcionamiento de los biobancos o el desarrollo de ensayos clínicos. Los investigadores contratados y adscritos CIBERER de este Grupo de Investigación son autores del artículo del libro “The role of the Epidemiology in the Rare Diseases Research”.

[Más información](#)

## Agenda



**Jornada sobre las Claves de la Asistencia de las Enfermedades Raras para la Atención Primaria.**  
13 de enero de 2011, Valencia.

[Más información](#)



**Course on Mouse Osteology: Basis For X-ray and CT Bone Phenotyping.**  
19-21 de enero, Barcelona.

[Más información](#)

---

## Convocatorias

---



**3ª Convocatoria conjunta E-RARE 2 para proyectos de investigación traslacional colaborativos**

[Más información](#)



**Ayudas a la investigación de la Fundación Lucha contra la Ceguera 2010**

[Más información](#)



**Abierta Convocatoria 7PM. IDEAS. Advanced Grants**

[Más información](#)

---

## Premios y reconocimientos

---



**FUNDALUCE entrega su premio a la investigación a la doctora Paola Bovolenta (U709 CIBERER)**

La Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) ha entregado su premio a la investigación a la doctora Paola Bovolenta, del Instituto Cajal – CSIC y U709 CIBERER, por su proyecto “Sfrp1: una molécula candidata para frenar la degeneración de la retina”. El acto de entrega de este premio, celebrado el pasado viernes 26 de noviembre, contó con la presencia del doctor Ignacio Torres, Director del Instituto Cajal, el doctor Manuel Fresno, Secretario de la Fundación Severo Ochoa, el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, y don Germán López, Presidente de FUNDALUCE y de la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE).

[Más información](#)

---

---

## Documentación

---



**Mesa Redonda sobre Genética Molecular y Medicina Personalizada en Cervantes TV**

[Más información](#)



**Resumen de la XXXIII Reunión Anual del ECEMC en el blog Pediatribasadaenpruebas**

[Blog Pediatría basada en pruebas](#)



**La plataforma SEFALer participa en la Semana de la Ciencia y la Tecnología**

[Más información](#)



**Resumen del I Encuentro spin-off del Entorno CIBERER**

[Más información](#)



**GuíaSalud. Biblioteca de Guías de Práctica Clínica del Sistema Nacional de Salud**

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