

BOLETÍN CIBERER NÚM. 22 04/02/11

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

Día de las Enfermedades Raras



El CIBERER organiza la Jornada Investigar es Avanzar el 23 de febrero en el marco del Día de las Enfermedades Raras

Con el objetivo de establecer un foro de comunicación entre afectados, familiares e investigadores, el CIBERER organiza la III Jornada Investigar es Avanzar durante la mañana del próximo miércoles 23 de febrero en Madrid. Científicos de nuestra Institución junto con las asociaciones de afectados explicarán modelos de colaboración en diferentes tipos de patologías. También se abordará la divulgación de enfermedades raras, con la presentación de la base de datos Orphanet y un estudio sobre el tratamiento de este tipo de patologías en los medios de comunicación. El acto se celebrará en el céntrico salón de actos de la CECA, muy cerca de la Gran Vía, para facilitar el desplazamiento de los asistentes.

[Más información](#)

Medicamentos huérfanos



La Comisión Europea designa un medicamento huérfano para el tratamiento de la anemia de Fanconi

La Comisión Europea ha declarado el “Vector lentiviral conteniendo el gen de la anemia de Fanconi A (FANCA)” como un nuevo medicamento huérfano para el tratamiento de pacientes con anemia de fanconi del tipo A. En la designación de este medicamento huérfano, obtenida por el CIBERER y el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), han colaborado Genoma España y la Fundación Botín, entre otras instituciones. El doctor Juan Bueren (U710) ha coordinado la investigación.

[Nota de prensa](#)

Actividad CIBERER



Curso sobre patología molecular y manifestaciones clínicas de trastornos del crecimiento

La U712, liderada por el doctor Antonio Carrascosa en el Hospital Vall d'Hebrón de Barcelona, coordina el curso Crecimiento Normal y Trastornos del Crecimiento. De la Patología Molecular a las Manifestaciones Clínicas. Este evento, que se celebra los próximos días 17 y 18 de febrero en este hospital, está coorganizado por el CIBERER.

[Más información](#)



El CIBERER y la Fundación FEDER firman un convenio de colaboración en la investigación en enfermedades raras

La Fundación Teletón FEDER para la Investigación en Enfermedades Raras (Fundación FEDER) y el CIBERER han firmado un convenio de colaboración en el ámbito de la investigación en enfermedades raras. Este acuerdo contempla la organización conjunta de conferencias terapéuticas, elaboración de información de interés para los afectados o promoción social de la investigación, entre otros campos de actuación.

[Más información](#)



El CIBERER y la Fundación Medina colaborarán en programas de investigación en enfermedades raras

La Fundación Centro de Excelencia en Investigación de Medicamentos Innovadores de Andalucía (Fundación Medina) y el CIBERER han firmado un convenio marco de colaboración para el desarrollo de programas conjuntos de investigación en enfermedades raras. La Fundación Medina tiene como misión avanzar en nuevos medicamentos y en terapias innovadoras.

[Más información](#)

Orphanet España estrena una nueva dirección en internet



Orphanet España estrena una nueva dirección en internet, www.orphanet-espana.es, en la que el usuario podrá encontrar información sobre acontecimientos, actualidad y documentación relevante de Orphanet a nivel nacional, junto a noticias y actos de interés sobre enfermedades raras. CIBERER es el socio en España de Orphanet, la base de datos de referencia sobre patologías de baja prevalencia a nivel europeo. Desde la web nacional, se puede acceder al portal Orphanet donde encontrarán información en español sobre enfermedades raras, medicamentos huérfanos, recursos sanitarios y actividad investigadora.

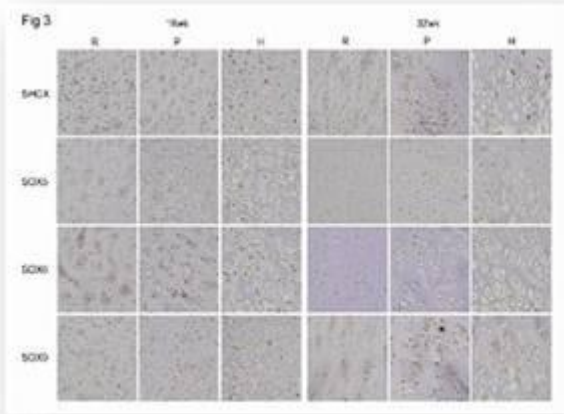
Orphanet España incorpora una enciclopedia con guías para pacientes y hojas informativas



Orphanet-España ha incorporado en su página web nacional una enciclopedia en la que se recogen guías para pacientes, hojas informativas y documentación sobre diferentes enfermedades raras, como la enfermedad de Gaucher Tipo 1, el leprechaunismo, la monosomía 5p, la monosomía 22q11, el síndrome CLOVE, el síndrome de Allan-Herndon-Dudley, el síndrome de Alstrom, el síndrome de Cushing o el síndrome de Wolf-Hirschhorn.

[Más información](#)

Investigación



La interacción de SHOX con SOX5 y SOX6 induce la expresión de Aggrecan

Investigadores del grupo de la doctora Karen Heath, de la Unidad 753 del CIBERER liderada por el doctor Pablo Lapunzina, han identificado por primera vez dos proteínas que interaccionan con SHOX, los factores de transcripción implicados en condrogénesis SOX5 y SOX6. Además, se ha demostrado que SHOX colabora con el SOX trío, formado por SOX5, SOX6 y SOX9, en la activación del enhancer de *Aggrecan*, que codifica una proteína esencial de la matriz extracelular del cartílago. Mutaciones de SHOX identificadas en pacientes con discondrosteosis de Léri-Weill reducen tanto su interacción con SOX6 como su inducción de *Aggrecan*. Esta investigación ha sido publicada, en colaboración con un grupo del Centro de Investigación Biomédica en Red Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición (CIBEROBN) y un grupo británico, en *Human Molecular Genetics*.

[Más información](#)



La U724 CIBERER participa en la Joint Action para la Vigilancia Europea de las Anomalías Congénitas

El Grupo de investigación liderado por la profesora María Luisa Martínez-Frías (Unidad 724 CIBERER), del centro mixto de investigación ISCIII-ASEREMAC, que desarrolla su actividad en el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas del Instituto de Salud Carlos III, participa en la Joint Action-EUROCAT 2011-2013. En este proyecto, están involucradas otras 34 instituciones de 19 países europeos, y tiene una duración de 3 años. Esta Joint Action viene a afianzar la actividad del EUROCAT, en el que el Grupo U724 participa aportando datos desde 1980, contribuyendo así a la vigilancia europea e investigación sobre las anomalías congénitas.

[Más información](#)



La U730 CIBERER participa en un proyecto europeo de registro de síndromes diabéticos raros

El grupo de investigación liderado por la doctora Virginia Nunes en el IDIBELL de Barcelona (Unidad 730 CIBERER), que investiga en el Síndrome de Wolfram, participa en el Euro Rare Diabetes Project, que nace con el objetivo de crear un registro de síndromes diabéticos raros para incrementar el conocimiento sobre estas patologías y fomentar la investigación traslacional. Este proyecto, en el que participan facultativos, investigadores y asociaciones de pacientes de toda Europa, está financiado por la DG-SANCO de la Unión Europea y cuenta con el CIBERER como institución asociada. Miguel López de Heredia, contratado de nuestro Centro, participa como colaborador en el Euro Rare Diabetes Project. Los síndromes diabéticos raros, entre los que se encuentran los de Wolfram, Bardt-Biedl y Alström, entre otros, constituyen un grupo de patologías hereditarias de baja prevalencia asociadas a la intolerancia del cuerpo a la glucosa.

[Más información](#)



Mutaciones en el gen TMEM127 se asocian al desarrollo de tumores de localización adrenal

Mercedes Robledo, Alberto Cascón y Lucía Inglada, investigadores de la Unidad 706 del CIBERER liderada por el doctor Javier Benítez, han participado activamente en un estudio colaborativo publicado en el *Journal of American Medical Association* que ha analizado cerca de 1.000 pacientes con los tumores muy poco frecuentes feocromocitoma y paraganglioma. En el estudio, se ha evaluado la prevalencia de mutaciones en TMEM127, un gen recientemente descrito, en pacientes sin mutaciones germinales en ninguno de los restantes genes implicados en la enfermedad (hasta 10 actualmente). Las conclusiones del trabajo fueron que mutaciones en TMEM127 se asocian al desarrollo de tumores de localización adrenal, y que la edad de presentación de los portadores de mutación en TMEM127 era similar a los casos esporádicos, y que por tanto normalmente serían excluidos de los algoritmos de *screening* genético utilizados en esta enfermedad.

[Más información](#)



Las duplicaciones de SHOX podrían resultar en discondrosteosis de Léri-Weill y talla baja idiopática

La investigadora Karen Heath, de la Unidad 753 del CIBERER, ha coordinado un estudio evaluativo sobre la relación clínico-molecular de la presencia de duplicaciones del gen *SHOX* en pacientes diagnosticados con la displasia esquelética discondrosteosis de Léri-Weill (DLW) y talla baja idiopática (TBI). El trabajo, publicado en la revista *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, sugiere que el aumento en el número de copias de *SHOX* puede causar la displasia esquelética DLW y/o una talla menor a la esperada. Los autores proponen que la expresión de *SHOX* está reducida o ausente en el alelo que presenta el número extra de copias, resultando en una haploinsuficiencia de *SHOX*. En este trabajo, han colaborado múltiples grupos clínicos, entre los que se incluye un grupo integrado en el CIBEROBN.

[Más información](#)

Agenda



V Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.
Sevilla, 17-19 de febrero.

[Más información](#)



Carrera Solidaria por la Esperanza de FEDER.
Madrid, 27 de febrero.

[Más información](#)



HHT Scientific Conference 2011.
Kemer, Antalya (Turquía), 20-24 de mayo.

[Más información](#)



10th Transgenic Technology Meeting – ISTT.
St Pete Beach, Florida (Estados Unidos), 24-26 de octubre.

[Más información](#)

Convocatorias



Convocatoria de ayudas a proyectos de investigación médica de la Fundación Mutua Madrileña.

[Más información](#)



Ayudas a proyectos de investigación en enfermedades neurodegenerativas de la Fundació Gent per Gent

[Más información](#)



Convocatoria 2011 para la realización de proyectos de investigación y acciones complementarias

[Más información](#)

Premios y reconocimientos



Elena Aller (U755 CIBERER) gana el Premio Joven Investigador en Genética Humana de la AEGH

La contratada CIBERER Elena Aller, del grupo de investigación en enfermedades neurosensoriales ubicado en la Fundación para la Investigación del Hospital La Fe de Valencia que lidera el doctor José María Millán, ha sido galardonada con el Premio Joven Investigador en Genética Humana en la convocatoria del 2011 de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Este premio, patrocinado por IZASA, tiene como objetivo premiar la labor investigadora, relevante dentro del ámbito de la genética humana, de un científico joven.

[Más información](#)



Fátima Crispi (U719) obtiene el Premio Ramón Margalef al mejor artículo fruto de una tesis doctoral

La doctora Fátima Crispi, adscrita a la U719 CIBERER- Hospital Clínic de Barcelona que lidera el doctor Eduard Gratacós, ha obtenido el Premio Ramón Margalef al mejor artículo publicado en una revista científica derivado de una tesis doctoral leída en la Universitat de Barcelona. Publicado en *Circulation*, el artículo "La restricción de crecimiento intrauterino remodela y hace menos eficiente el sistema cardiovascular de los niños" ha demostrado por primera vez que niños con antecedentes de restricción de crecimiento intrauterino tienen cambios importantes en el sistema cardiovascular que constituyen factores de riesgo demostrados para sufrir enfermedades cardiovasculares en la vida adulta. Este hallazgo representa un cambio radical en las ideas de la comunidad científica sobre el problema.

[Más información](#)

Documentación



Disponible el número 9 del 'Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología' en nuestra web

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) ha publicado el número 9 del *Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología*, que podéis descargaros desde nuestra página web. La profesora María Luisa Martínez-Frías (Unidad 724 CIBERER), del centro mixto de investigación ISCIII-ASEREMAC, que desarrolla su actividad en el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas del Instituto de Salud Carlos III, es la coordinadora de este Boletín que publica investigaciones sobre dismorfología y genética clínica, citogenética y genética molecular, aspectos epidemiológicos, teratología clínica, y actividad traslacional.

[Más información](#)



Audiovisual: Intervención de la doctora Marcela del Río (U714) en la mesa redonda sobre investigación traslacional organizada por los nueve CIBER

[Ver video](#)



Resumen de la Jornada sobre Enfermedades Raras celebrada en Zaragoza el 22 de enero

[Más información](#)