



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. 23 09/02/11

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

Día de las Enfermedades Raras



El CIBERER presenta investigaciones colaborativas fructíferas en la Jornada Investigar es Avanzar

Más de 150 personas asistieron a la III Jornada Investigar es Avanzar Día de las Enfermedades Raras organizada por el CIBERER en Madrid el pasado miércoles 23 de febrero. En este encuentro, se presentaron investigaciones colaborativas fructíferas en tratamiento de adultos con enfermedades metabólicas, esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y síndrome X frágil. También se presentó la base de datos de enfermedades raras europea Orphanet, coordinada en España por el CIBERER.

[Nota de prensa](#)

[Fotos del evento](#)



El CIBERER edita una investigación social sobre el tratamiento informativo de las enfermedades raras

En el marco de la III Jornada Investigar es Avanzar, se presentó el libro *Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras: la investigación médica como referente*. Científicos sociales de la Universidad de Almería, la Universitat de València y la Universidad CEU Cardenal Herrera de Valencia han analizado el tratamiento de las enfermedades raras en los medios de comunicación y han propuesto medidas para mejorar su visibilidad. Podéis encontrar este libro, que ha sido editado por el CIBERER, en nuestra página web en español y en inglés en formato pdf.

[Libro en español](#)

[Libro en inglés](#)

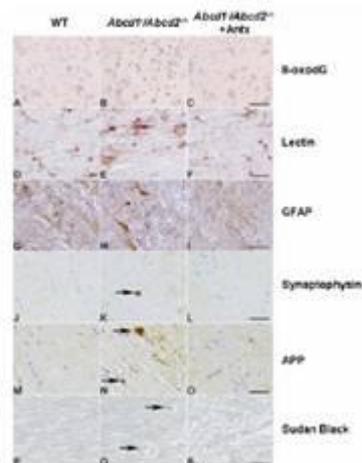
Investigación



Avances en diagnóstico, análisis genético, relación genotipo-fenotipo y factores pronóstico de la anemia de Fanconi

Las Unidades CIBERER 706, 710 y 745, lideradas por los doctores Javier Benítez, Juan Bueren y Jordi Surrallés, han participado en dos investigaciones publicadas en las revistas científicas *Blood* y *Journal of Medical Genetics* para las que han trabajado con la práctica totalidad de los españoles afectados de anemia de Fanconi. En estos artículos, proponen nuevos métodos de análisis genético y diagnóstico, y estudian el papel del principal gen de la anemia de Fanconi, *FANCA*, en las manifestaciones clínicas de la enfermedad. En estas investigaciones, desarrolladas en el marco del proyecto FANCOGENE cofinanciado por el CIBERER, han participado 11 hospitales de España y Portugal.

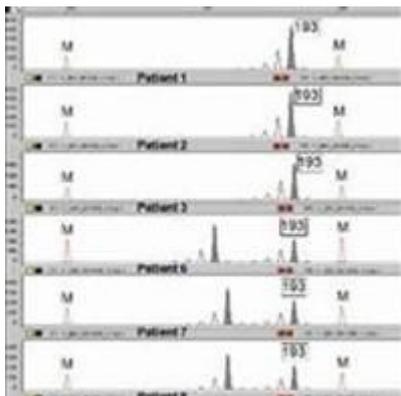
[Más información](#)



La U759 hará un ensayo clínico con tres antioxidantes para tratar la adrenoleucodistrofia ligada a X

La Unidad 749 CIBERER, liderada por la doctora Aurora Pujol en el IDIBELL, iniciará un ensayo clínico que utilizará un cóctel de tres antioxidantes con 20 pacientes para determinar si es eficaz en el tratamiento de la adrenoleucodistrofia ligada a X. Este cóctel ya ha sido aplicado con éxito en el modelo murino de la enfermedad. Esta investigación ha sido publicada en la versión electrónica de la revista *Annals of Neurology*.

[Más información](#)



Un modificador positivo en el gen SMN2 predice un fenotipo más benigno en afectados con atrofia muscular espinal (AME)

La U705 CIBERER, liderada por el doctor Eduardo Tizzano, ha coordinado una investigación en la que han participado las unidades 702, 728 y 755, lideradas por los doctores Guillermo Antiñolo, Juan Bernal y José María Millán, que ha establecido que un modificador positivo en el gen *SMN2* predice un fenotipo más benigno en pacientes con atrofia muscular espinal (AME) crónica tipo II y III y que proviene de un ancestro común. Este trabajo ha sido publicado en el *Journal of Medical Genetics*.

[Más información](#)



La intervención terapéutica temprana podría ser una alternativa para la AME

La U705 del CIBERER también ha publicado el primer estudio sistemático sobre los movimientos fetales en la atrofia muscular espinal en la revista *Neuromuscular disorders* en colaboración con el Departamento de Obstetricia y Ginecología del Hospital Sant Pau de Barcelona. El estudio en 29 fetos hace una comparación del desarrollo normal con el de la atrofia muscular espinal en el comienzo del segundo trimestre de gestación. Se concluye que la intervención terapéutica temprana podría ser una alternativa para la enfermedad.

[Más información](#)

Iniciativas por la investigación



El CIBERER colabora con el Congreso Benéfico sobre Síndromes Hipotónicos - Síndrome de Rett

Los doctores Eduardo Tizzano (U705) y Judith Armstrong (U703) participan en este congreso benéfico destinado a cualquier tipo de personal sanitario relacionado con los síndromes hipotónicos que donará todos los recursos recaudados al Fondo Biorett. Este fondo fue creado por familiares de afectadas con el objetivo de fomentar la investigación en el síndrome de Rett, que es un trastorno neurológico de base genética que afecta a 1 de cada 10.000 niñas que nacen, con lo que constituye el síndrome de mayor incidencia después del síndrome de Down. La doctora Armstrong, adscrita al CIBERER, coordina esta investigación desde el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

[Más información](#)

Agenda



6ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada. “La Medicina Genómica en los Hospitales del siglo XXI”.

18 de marzo, Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

[Más información](#)



HHT Scientific Conference 2011.

20-24 de mayo, Kemer (Antalya, Turquía).

[Más información](#)

Convocatorias

Convocatoria 2011 del Segundo Programa de Acción Comunitaria en el Ámbito de la Salud.

[Más información](#)

Convocatoria de la Acción Estratégica en Salud del Plan Nacional de I+D+i.

[Más información](#)

Ayudas para investigación oncológica de la Fundación Fero. 2011

[Más información](#)

Premios y reconocimientos



Los doctores CIBERER José María Millán y Manuel Posada son galardonados con el Premio FEDER 2011

Los doctores José María Millán, Subdirector Científico del CIBERER, y Manuel Posada, Jefe de Grupo de la U758 CIBERER, han sido galardonados con el Premio FEDER 2011. Los investigadores recogieron el galardón en el acto del Día de las Enfermedades Raras celebrado en el Senado el pasado jueves 3 de marzo.

El CIBERER en los medios

Gran impacto de la Jornada Investigar es Avanzar del CIBERER en los medios de comunicación

El encuentro organizado por el CIBERER el pasado 23 de febrero tuvo una gran repercusión en los medios de comunicación. 62 cabeceras impresas y digitales se hicieron eco de la jornada, que también apareció en radios y televisiones. RNE, Onda Cero, Cadena SER y La 1 de TVE entrevistaron a investigadores CIBERER en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

[Reportaje de RNE](#)

[Reportaje de TVE](#)

[Entrevista en la Cadena SER](#)

[Entrevista en Onda Cero](#)

Documentación



Hoja informativa del ECEMC: Propositus sobre prevención primaria de defectos congénitos

[Más información](#)



Hoja informativa del ECEMC. Propositus sobre síndromes de microdelección

[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