



**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. 24 18/04/11

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

### Actividad CIBERER



**Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, participa como experto invitado por la CE en la constitución de un consorcio internacional de investigación en Enfermedades Raras (ER)**

Los pasados días 6-8 de abril se celebró la reunión de constitución del "International Rare Disease Research Consortium" en Bethesda (Estados Unidos). El objetivo de este consorcio es establecer líneas de colaboración en la investigación en ER. En la reunión, participaron representantes de los NIH (Institutos Nacionales de la Salud) de Estados Unidos, de la Comisión Europea y de las agencias de financiación de países como Canadá, España, Francia, Italia o Japón. España estuvo representada por el Instituto de Salud Carlos III en las personas de Rafael De Andrés y Juan Riese. También participaron como expertos invitados los doctores Josep Torrent, de la Fundació Doctor Robert, Xavier Estivill, del Centre de Regulació Genòmica, ambos de Barcelona, y Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, quien presentó en esta reunión el portal Orphanet, base de datos sobre ER y medicamentos huérfanos europea.



**El CIBERER aprueba la ejecución de los proyectos y actividades de los Programas de Investigación Temáticos Médicos (PdIs)**

El Comité de Dirección del CIBERER aprobó el pasado 12 de abril la puesta en marcha de los proyectos y actividades dentro de los Programas de Investigación Temáticos Médicos (PdIs) en los que se estructura nuestra Institución desde el pasado mes de diciembre. En breve, informaremos a todos los investigadores CIBERER de esta nueva estructura de funcionamiento a través de nuestra web, de envíos de *mailing* y del Boletín Electrónico.





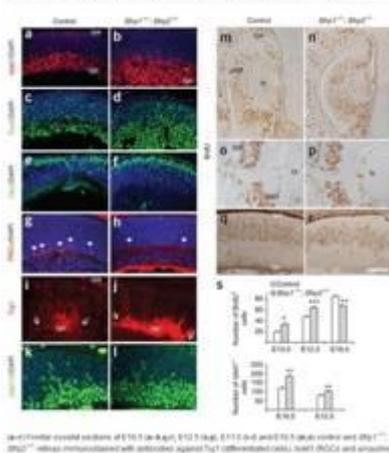
## El CIBERER presenta su modelo en una jornada sobre los retos de la investigación biomédica

La Fundación Pfizer y el Instituto de Salud Carlos III organizan la Jornada “Grandes Retos Actuales en la Investigación Biomédica e Instrumentos para el Desarrollo de una Investigación de Vanguardia en España” el próximo 28 de abril en Madrid. El doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, presentará junto con el doctor Jaume Bosch, Director Científico del CIBERehd, el modelo CIBER como un instrumento para el desarrollo de una investigación de vanguardia en nuestro país.

[Programa de la Jornada](#)

## Investigación

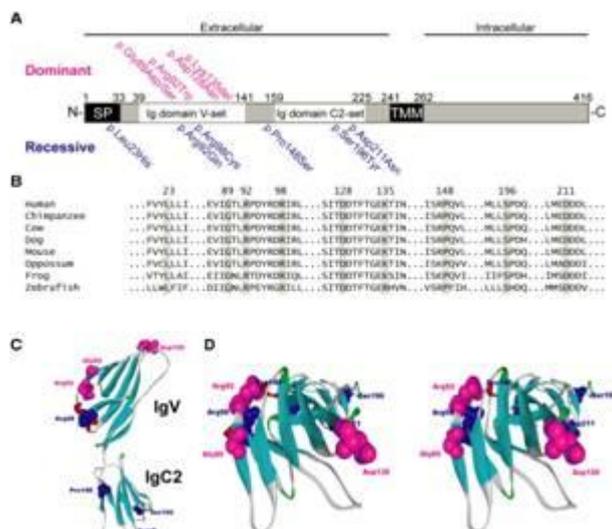
Figure 1. Neurogenesis is impaired in the central retina of *Sfrp1<sup>-/-</sup>* *Sfrp2<sup>-/-</sup>* animals.



## Dos proteínas clave en el desarrollo de la retina podrían contribuir a la formación de depósitos de amiloide

Una investigación dirigida por miembros de la U709 CIBERER-Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (UAM-CSIC), liderada por la doctora Paola Bovolenta, ha demostrado que en ausencia de dos proteínas, *Sfrp1* y *Sfrp2*, se altera el desarrollo del ojo, dando lugar a malformaciones. Además, ambas proteínas parecen estar también relacionadas con la generación de depósitos de amiloide, característicos de la enfermedad de Alzheimer. El trabajo se publica esta semana en la revista *Nature Neuroscience*.

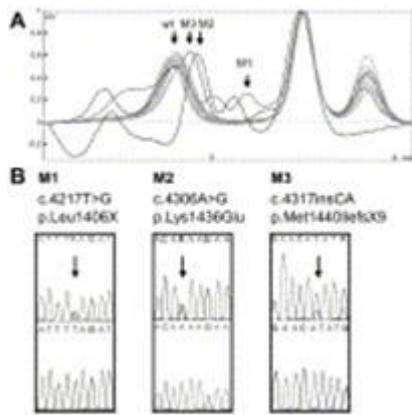
[Más información](#)



## Investigadores del CIBERER identifican un segundo gen responsable de la leucodistrofia rara MLC

La leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales (MLC) es un tipo de leucodistrofia raro caracterizado por la presencia de vacuolas en la mielina y en astrocitos. El 75% de los casos están causados por mutaciones en el gen *MLC1*. La U750 CIBERER, liderada por el doctor Raúl Estévez en la Universidad de Barcelona, en colaboración con un grupo del VU University Medical Center (Ámsterdam) y la U730 que lidera la doctora Virginia Nunes en el IDIBELL de Barcelona, han identificado el segundo gen de esta enfermedad, llamado *HEPACAM*, que codifica para la proteína llamada GialCAM. Se trata de una proteína con dominios inmunoglobulina necesaria para el correcto tráfico de *MLC1*. Además, en el mismo trabajo, publicado en el *American Journal of Human Genetics*, se ha identificado que algunas mutaciones en *HEPACAM* provocan otras dos ER: macrocefalia familiar benigna y la combinación de macrocefalia, retraso mental con o sin autismo.

[Más información](#)



### La U728 publica un protocolo de diagnóstico genético-molecular para la neurofibromatosis tipo 1

Un equipo de la U728 CIBERER liderado por la doctora Concepción Hernández ha diseñado un protocolo de diagnóstico genético-molecular para la Neurofibromatosis tipo 1 que ha sido validado por su excelente sensibilidad, de un 95%. Este protocolo, publicado en *The Journal of Molecular Diagnostics*, permite la identificación de todos los tipos de variantes que conforman el amplio espectro de mutaciones asociadas a dicha enfermedad. La U728, del Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid, está liderada por el doctor Felipe Moreno.

[Más información](#)

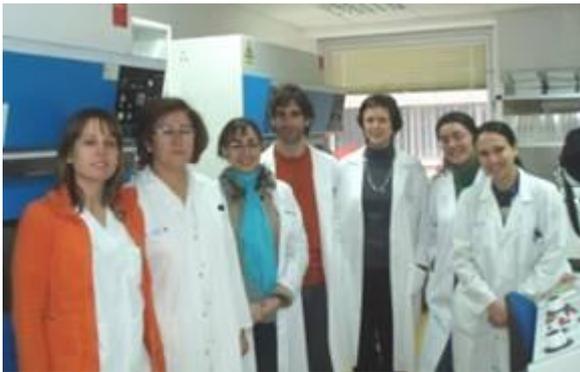


### La U752 CIBERER correlaciona la enfermedad de Gaucher con síntomas neurológicos y el Parkinson

La Unidad 752 CIBERER, liderada por la doctora Pilar Giraldo en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza, ha observado que los afectados por la enfermedad de Gaucher y sus familiares presentan síntomas neurológicos con más frecuencia que la población general. En esta investigación, publicada en el *Journal of Inherited Metabolic Disease*, han descrito además una alta incidencia de la enfermedad de Parkinson en los afectados por la enfermedad de Gaucher tipo 1 y sus familiares portadores.

[Más información](#)

## Divulgación de la investigación



### La U754 presenta sus avances en el estudio genético del angioedema hereditario ante los afectados

La Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficiencia del Inhibidor de C1 reunió a afectados por AEH (Angioedema Hereditario) y AEA (forma adquirida, no heredada, de esta enfermedad de baja prevalencia) en su asamblea anual celebrada en el Hospital Universitario La Paz de Madrid el pasado sábado 5 de marzo. El doctor Alberto López Lera, investigador de la U754 CIBERER que lidera la doctora Margarita López Trascasa en este hospital, presentó la labor de investigación de esta unidad. Han estudiado el gen del inhibidor de C1 en las familias españolas afectadas, identificando hasta la fecha más de 100 mutaciones distintas. Además, han iniciado recientemente un nuevo proyecto que pretende analizar las variaciones de expresión génica en el genoma completo de pacientes con angioedema hereditario, en busca de otros genes, distintos del inhibidor de C1, que pudieran influir en los diferentes grados de sintomatología de esta enfermedad.

---

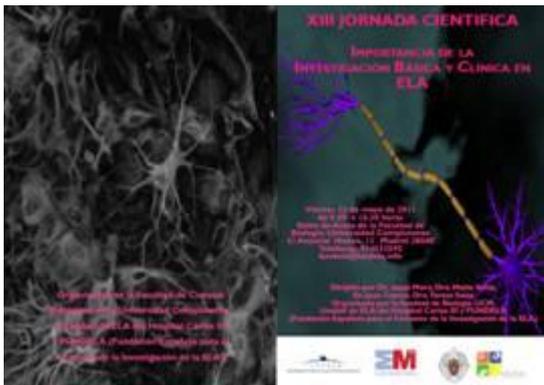
## Agenda

---



**Primera Jornada Científico-empresarial. Panorama actual de la I+D+i biomédica. ¿Somos un país competitivo internacionalmente?. Valencia, 29 de abril.**

[Más información](#)



**XIII Jornada Científica Importancia de la Investigación Básica y Clínica en ELA. Madrid, 13 de mayo.**

[Más información](#)



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

[Más información](#)

---

## Convocatorias

---

**Convocatoria del Programa INNPACTO de ayudas a la colaboración de agentes de I+D y empresas**

[Más información](#)

---

## Iniciativas sociales por la investigación



### Andrés Iniesta apoya la investigación en el síndrome de Sanfilippo de la U720 CIBERER

Bajo el título *Héroes del deporte*, el pasado domingo 20 de marzo se presentó la séptima edición del libro *Historias solidarias del deporte*, que tuvo como padrino al jugador del FC Barcelona Andrés Iniesta. La recaudación que se obtenga por la venta del libro se dedicará al estudio de la enfermedad rara síndrome de Sanfilippo, gracias a las gestiones de la Asociación Sanfilippo Barcelona. La U720 CIBERER, dirigida por Daniel Grinberg en el Departamento de Genética de la Universitat de Barcelona, desarrollará la investigación financiada por esta iniciativa.

[Más información](#)

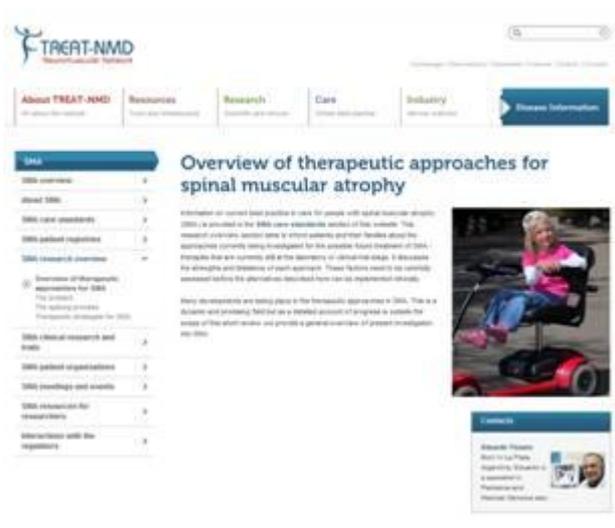
[Asociación Sanfilippo-Barcelona](#)



### CIBERER y FIPSE colaborarán en la investigación de la lesión mitocondrial en pacientes VIH-positivos

La Fundación para la Investigación y la Prevención del SIDA en España (FIPSE) y CIBERER han firmado un acuerdo de colaboración para la “Caracterización de la lesión mitocondrial y apoptótica en pacientes VIH-positivos en relación con la progresión de la infección”. La doctora Gloria Garrabou, de la U722 CIBERER que lidera el doctor Francesc Cardellach en el Hospital Clínic de Barcelona, es la responsable del desarrollo de esta investigación.

## Documentación



### Guía internacional para informar de los posibles tratamientos futuros a los afectados por AME

El doctor Eduardo Tizzano, investigador jefe de la U705 CIBERER y adjunto del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, ha elaborado a través de Treat-NMD una guía en inglés para informar a los pacientes y a sus familias de las distintas líneas de investigación que se desarrollan en estos momentos para conseguir futuros tratamientos para la atrofia muscular espinal (AME). Estas propuestas terapéuticas están todavía en el laboratorio o en fase de ensayo clínico. Esta guía está en proceso de ser editada en español, italiano y alemán.

[Más información](#)



## Nueva sección de 'Propositus', hojas informativas del ECEMC, en la página web del CIBERER

La U724 CIBERER, liderada por la doctora María Luisa Martínez-Frías en el CIAC, coordina desde hace casi 30 años los *Propositus*, hojas informativas sin periodicidad establecida elaboradas por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Su objetivo es difundir entre los profesionales sanitario y las familias de los afectados aspectos importantes relacionados con los defectos congénitos de una forma actualizada y resumida con claridad. En la página web del CIBERER, hemos creado una sección dedicada a los 'Propositus' en la que están ya disponibles los últimos diez editados.

[Nueva sección de Propositus](#)



## Tertulia sobre enfermedades raras en el programa "Para todos La 2" de TVE.

La tertulia comienza a los 60 minutos de emisión del programa.

[Vídeo de la tertulia](#)



## Disponibles en la Intranet las presentaciones del Workshop sobre Aplicación de la Secuenciación Masiva para la Investigación en Enfermedades Raras

[Acceso a la Intranet](#)

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)