

“Presentación Boletín Social”



Estimados amigos:

Los responsables del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) tuvimos muy claro desde el inicio de nuestra Institución que el objetivo de nuestro trabajo es hacer investigación traslacional, dirigida a conocer los mecanismos patológicos y desarrollar herramientas para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras. Este proceso sería incompleto sin la interacción con los afectados y las asociaciones que los agrupan mediante un diálogo para informar de los avances en la investigación y recoger sus propuestas y necesidades.

Con el fin de dar respuesta a este último reto, el CIBERER ha organizado conferencias terapéuticas y jornadas de divulgación, ha explicado su actividad en su página web y en guías sobre diversas enfermedades, además de participar en multitud de foros y utilizar los medios de comunicación para la difusión de su labor. Ahora, damos un paso más con la elaboración de este **Boletín Social**. Queremos utilizar las potencialidades que nos ofrece Internet para enviar periódicamente información sobre la labor investigadora traslacional que desarrollamos a los pacientes, a sus familiares, a las asociaciones que los agrupan y a todo aquél que esté interesado en los avances científicos en el campo de las enfermedades raras.

Esperamos que este **Boletín Social** sea de vuestro interés.

Recibid un afectuoso saludo,

Francesc Palau
Director Científico del CIBERER



BOLETÍN SOCIAL NÚM. 1

30/03/10

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

Colaboración entre investigadores y afectados



El CIBERER presenta su actividad investigadora y su colaboración con las asociaciones de pacientes en la II Jornada “Investigar es Avanzar”

Investigadores del CIBERER, afectados por enfermedades raras y representantes de la industria biotecnológica presentaron los modelos de colaboración traslacional promovidos por nuestra Institución en el marco de esta Jornada celebrada en el auditorio del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) de Madrid el pasado viernes 26 de febrero. Asistieron miembros de 40 asociaciones de enfermos. Hablaron representantes de los afectados por **síndrome de Rett**, **albinismo** y **epidermolisis bullosa**, entre otras patologías. Podéis escuchar íntegras todas las intervenciones de este evento y ver una selección de fotografías.

[Más información](#)

[Fotos del evento](#)

[Escucha las intervenciones](#)



Investigadores y afectados presentan sus colaboraciones en actos enmarcados en el Día de las Enfermedades Raras por toda España

Científicos del CIBERER han participado en eventos organizados en diversos puntos de España, como el “VI Encuentro de Afectados por Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana” el martes 23 de febrero, la Jornada sobre Investigación en Enfermedades Raras celebrada en el Parlamento de Canarias el 22 de febrero o el acto organizado por FEDER en el Congreso de los Diputados el 18 de febrero.



Los representantes de los afectados, protagonistas del Día Mundial de las Enfermedades Raras en Zaragoza

La Jornada “Construyendo puentes entre la investigación y los pacientes” reunió a investigadores y a afectados por enfermedades raras en Zaragoza el pasado 1 de marzo. En este evento, organizado por la Fundación para el Estudio de la Enfermedad de Gaucher (FEETEG) en el que colaboró el CIBERER, intervinieron diversos doctores vinculados a nuestra Institución. En la última parte del acto, hablaron los afectados y sus familias, protagonistas de esta Jornada. Tomaron la palabra, entre otros, representantes de la Asociación **Linfoma, Mieloma y Leucemia**, la Asociación de **Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados**, la Asociación Española de **Enfermos y Familiares de Gaucher**, y la Asociación Española de **Malformaciones Craneocervicales**.

[Resumen de la Jornada](#)

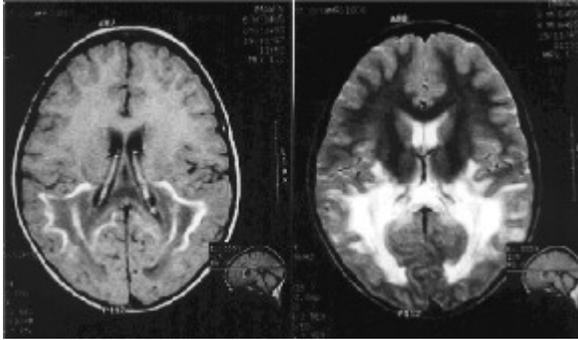


Los investigadores españoles entran en contacto con las asociaciones de afectados latinoamericanas

Representantes del CIBERER presentaron la labor científica de nuestra Institución en la VI Conferencia Internacional de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas (ICORD en sus siglas en inglés) que se celebró en Buenos Aires los pasados días 18-20 de marzo. Esta conferencia fue organizada con la colaboración del Grupo de Enlace, Investigación y Soporte en Enfermedades Raras (GEISER) de Argentina. Los representantes del CIBERER entraron en contacto con numerosas asociaciones de pacientes de diversos países latinoamericanos, con la intención de establecer una relación continuada.

[Más información](#)

Investigación en enfermedades raras



El ácido valproico, propuesto para el tratamiento de la adrenoleucodistrofia con ligamento al cromosoma X

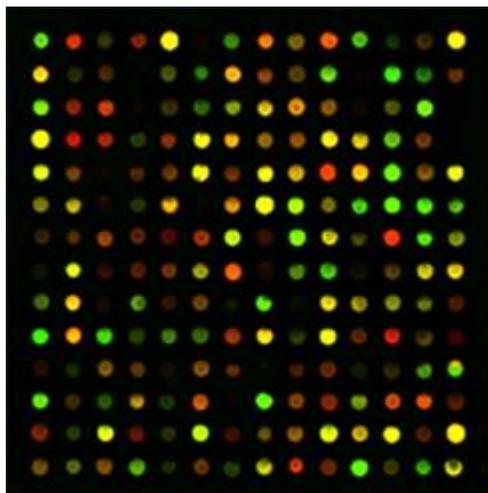
El Grupo de Investigación liderado por la doctora Aurora Pujol, del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL), de ICREA y del CIBERER, ha realizado un ensayo clínico piloto que ha demostrado que el ácido valproico, actualmente indicado para tratar la epilepsia, es capaz de reducir el daño oxidativo en pacientes con **adrenoleucodistrofia con ligamento al cromosoma X (X-ALD)**.

[Resumen PubMed](#)



El raloxifeno es designado medicamento huérfano para la telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT)

El Grupo de Investigación que dirige el doctor Carmelo Bernabéu, del Centro de Investigaciones Biológicas-CSIC y del CIBERER, ha colaborado con el Grupo de Investigación clínica que lidera el doctor Roberto Zarrabeitia en el Instituto de Formación e Investigación Marqués de Valdecillas de Cantabria (también parte del CIBERER) en el proceso de investigación traslacional para obtener la designación del medicamento huérfano raloxifeno como terapia para la **telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT)**. Esta enfermedad rara, que afecta a una de cada 8.000 personas, se caracteriza por una profusión de hemorragias nasales que aumentan con la edad.

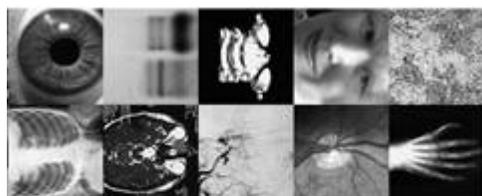


Detectadas 32 mutaciones causantes del síndrome de Usher en población española

El Grupo de Investigación en Enfermedades Neurosensoriales del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital La Fe – CIBERER ha identificado 32 mutaciones causantes del **síndrome de Usher**, considerado como la causa más frecuente de sordera ciega de origen genético en humanos. Para conseguir esta información, han utilizado técnicas basadas en microarrays. Estos microarrays son dispositivos que consisten en un soporte sólido sobre el que se unen miles de pequeños fragmentos de ADN dispuestos de forma ordenada. Sobre estos dispositivos se estudia la unión específica del ADN obtenido de individuos, afectados o no, y los resultados permiten conocer los cambios en el ADN de los afectados que pueden ser causantes de la enfermedad.

[Más información](#)

Agenda Social



enfermedades raras
CICLO DE CONFERENCIAS 2009
LUGAR: FUNDACIÓN BBVA - PLAZA DE SAN NICOLÁS 4 - BILBAO

**Ciclo de Conferencias sobre Enfermedades Raras.
Fundación BBVA de Bilbao, desde marzo hasta mayo.**

[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

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