

Boletín Social



ciberer

CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES Raras

C/ Álvaro de Bazán 10
46010 Valencia - Spain
Tel. +34 96 339 47 89
info@ciberer.es

BOLETÍN SOCIAL NÚM. 10 28/06/11

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

Ayudas a la investigación



Bancaja y CIBERER conceden las Becas Lanzadera para captar vocaciones investigadoras en Enfermedades Raras

La Fundación Bancaja y el CIBERER han suscrito un acuerdo de colaboración para la concesión por segundo año consecutivo de las Becas Bancaja-CIBERER integradas dentro del Programa de Becas Lanzadera CIBERER, que tiene como objetivo incorporar investigadores en formación a proyectos de investigación en enfermedades raras dentro del CIBERER. Estas Becas Lanzadera sirven como incentivo para **captar a los mejores estudiantes**, con la garantía de una compensación económica para su actividad desde el mismo momento de su incorporación al grupo de investigación.

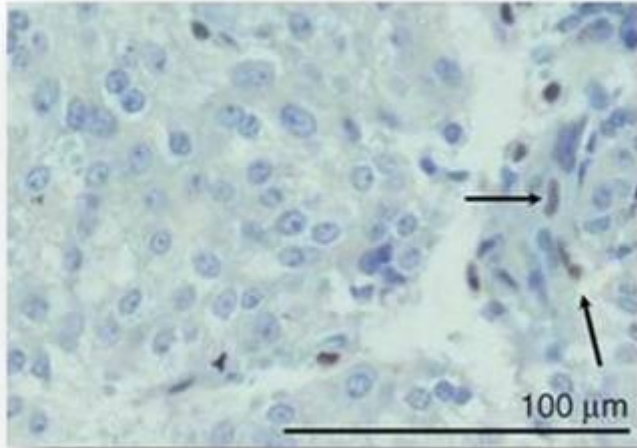
[Más información](#)



Los vecinos de Villanueva de la Jara donan 5.357 euros de su Mercado Medieval a Orphanet España

Los vecinos de Villanueva de la Jara recaudaron 5.357 euros en su Tercer Mercado Medieval celebrado el 26 de junio de 2010 con el objetivo de fomentar la investigación en Enfermedades Raras. Los fondos obtenidos los han donado a **Orphanet España**, participante español de la base de datos europea de referencia en Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos cuyo socio en España es el CIBERER desde abril de 2010.

Investigación



Identifican mutaciones germinales en el gen *MAX* como causa del feocromocitoma hereditario

El **feocromocitoma** es un tumor neuroendocrino poco frecuente (2-3/1.000.000). A lo largo de las dos últimas décadas, se han descubierto un total de nueve genes cuyas mutaciones germinales confieren susceptibilidad hereditaria a desarrollar la enfermedad. Los doctores Mercedes Robledo y Alberto Cascón, de la U706 CIBERER que lidera el doctor Javier Benítez en el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), codirigen un trabajo publicado en la revista *Nature Genetics*, en el que describen por primera vez la presencia de mutaciones germinales en el gen *MAX* (*MYC associated factor X*) en pacientes con feocromocitoma hereditario. El becario CIBERER Iñaki Comino-Méndez es el primer firmante de este artículo. El estudio se ha realizado con la secuenciación del exoma completo de tres pacientes no relacionados, con antecedentes familiares de la enfermedad y sin mutaciones en ninguno de los genes de susceptibilidad conocidos.

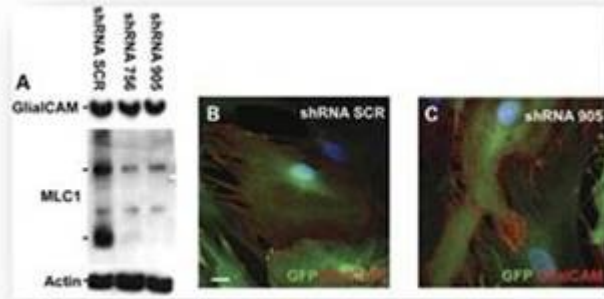
[Más información](#)



Identificadas dos mutaciones en el gen *KRT14* en 21 familias españolas con epidermolisis bullosa simple

La doctora CIBERER Marcela del Río ha coordinado una investigación en la que también ha colaborado el grupo de investigación del CIBERER liderado por la doctora Carmen Ayuso, con la que han identificado dos nuevas mutaciones recesivas en el gen *KRT14* en 21 familias españolas con **epidermolisis bullosa simple (EBS)**. Con este trabajo, publicado en la revista científica *British Journal of Dermatology*, se añaden dos mutaciones recesivas nuevas a las 12 ya conocidas en una enfermedad considerada históricamente como dominante. Este tipo de mutaciones tienen como consecuencia una manifestación más severa de la enfermedad. Este estudio resalta la necesidad de llevar a cabo un estudio genético apropiado tanto en los pacientes como en sus padres para poder realizar un correcto consejo genético.

[Más información](#)



Investigadores CIBERER definen la relación entre los dos genes causantes de la leucodistrofia MLC

El doctor CIBERER Raúl Estévez, en colaboración con la doctora CIBERER Virginia Nunes y otros investigadores, han analizado la primera muestra de un cerebro completo de un paciente afecto con la **leucodistrofia MLC**. Este estudio ha permitido definir la relación funcional que existe entre los dos genes de la enfermedad. Nuevos estudios bioquímicos han permitido identificar la causa molecular que provoca el defecto del tráfico de las proteínas MLC1 y GlialCAM cuando presentan mutaciones encontradas en pacientes afectados por esta enfermedad. El trabajo ha sido publicado en la revista *Human Molecular Genetics*.

[Más información](#)



Identifican nuevas regiones del genoma asociadas a enfermedades

El grupo de investigación CIBERER que lidera el doctor Lluís Montoliu en el CNB-CSIC ha colaborado en una investigación publicada en la revista científica *Nature Structural & Molecular Biology* que **ha descrito unas zonas del genoma** que con su actuación a modo de fronteras, ayudan a controlar cuándo y cuánto se producen una serie de proteínas. Errores en la expresión de los genes que codifican estas proteínas suelen estar asociados a diversas enfermedades.

[Más información](#)

Traslación de la investigación



Miembros del CIBERER participan en un informe europeo que pide más traslación de la investigación

El doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, y la doctora Isabel Varela-Nieto han participado en un informe del European Medical Research Councils (EMRS) que reivindica una **mayor aproximación de los centros de investigación a la práctica clínica**. Este documento, que lleva por título "Implementation of Medical Research in Clinical Practice", fue presentado el pasado 11 de mayo en Berlín.

[Más información](#)

Base de datos Orphanet



Orphanet integra guías en español sobre diversas enfermedades en su portal internacional

La base de datos sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos Orphanet ha empezado a integrar en su portal internacional documentos en español sobre diversas enfermedades. Dentro de las fichas de cada patología, se pueden encontrar **hojas informativas, guías educativas y guías clínicas** de interés tanto para pacientes como para profesionales. En la enciclopedia de Orphanet-España podéis encontrar un listado de esta documentación en español, clasificada por enfermedades, que enlaza a la documentación recogida en el portal Orphanet.

[Enciclopedia de Orphanet España](#)

Información para afectados



El Hospital Sant Joan de Déu acerca los errores congénitos del metabolismo a afectados, familiares y profesionales

La Unidad de Metabólicas del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (HSJD), a su vez grupo de investigación del CIBERER, liderada por el doctor Rafael Artuch, desarrolla la Guía metabólica, un **portal con información sobre los errores congénitos del metabolismo** dirigido a los afectados, especialmente niños, a sus familiares, y también a profesionales médicos. El portal se ha convertido en un punto de encuentro dónde las familias disponen de información sobre más de 50 enfermedades, elaborada y validada por el equipo del hospital, de recursos pensados para facilitar su día a día, y de un equipo médico y nutricionista que atiende sus dudas en consulta *online* de forma personalizada. Además, esta información también puede ser útil y de referencia para profesionales médicos de habla hispana, que pueden encontrarse ante casos de estas enfermedades en su consulta.

[Guía Metabólica](#)

Iniciativas sociales



Los afectados por el síndrome de la delección 22q11 celebraron su día mundial en 4 zos de España

El pasado domingo 22 de mayo se celebró el día mundial del **síndrome de la delección 22q11**, también conocido como síndrome de DiGeorge o síndrome velo-cardio-facial. La finalidad de esta jornada fue dar a conocer este trastorno genético y las necesidades médicas y educativas de las personas afectadas. Para ello se reunieron familias con hijos afectados de forma simultánea en los zoológicos de 62 ciudades de 10 países. En España, este día mundial se celebró en Barcelona, Madrid, Murcia y Valencia.

[Más información](#)

Agenda



Curso de verano. Biomedicina para principiantes: Luces y sombras de los nuevos desafíos científicos. Villablino, Leon. 18-22 de julio.

[Más información](#)



Curso de verano. La enfermedad de Huntington a estudio. Realidad y consecuencias. Burgos, 19-21 de julio.

[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