



BOLETÍN SOCIAL NÚM. 2 17/06/10

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

Orphanet en España

The Orphanet logo is displayed in a light blue color. It features the word 'orphanet' in a lowercase, sans-serif font, with a stylized blue line graphic that curves under the letters 'n' and 'e'.

El CIBERER está potenciando Orphanet como la plataforma de información de referencia sobre enfermedades raras en España

El CIBERER es el socio de Orphanet en España desde el pasado mes de abril. Orphanet, que es la base de datos y portal de información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos de referencia en Europa, recoge el listado más completo de los recursos sociosanitarios de 38 países.

[Más información](#)

Tratamiento asistencial



Presentan un grupo de trabajo pionero para el diagnóstico y seguimiento de adultos afectados por enfermedades raras

Grupos del Hospital Clínic de Barcelona y del Hospital Sant Joan de Déu integrados en el CIBERER participaron en la Jornada sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias en Adultos celebrada en el Hospital Clínic de Barcelona el pasado martes 8 de junio ante unos 85 asistentes. Los investigadores y responsables asistenciales vinculados al CIBERER presentaron la puesta a punto de una unidad de adultos con pocos precedentes internacionales que se encargará del diagnóstico y seguimiento de los afectados por enfermedades metabólicas hereditarias y otros trastornos minoritarios en el tránsito de la edad pediátrica a la adulta.

[Más información](#)

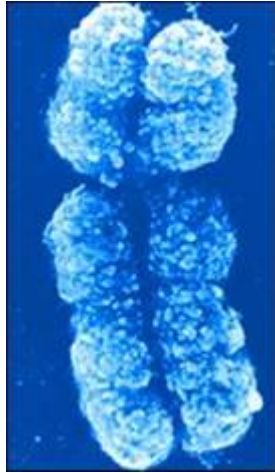
Investigación en enfermedades raras



Descubren en la población española una mutación recurrente en el gen COL7A1, responsable de la epidermolisis bullosa distrófica.

Investigadores del grupo CIEMAT - CIBERER liderado por la doctora Marcela Del Río han coordinado un artículo publicado en British Journal of Dermatology en el que también han participado investigadores de la unidad de la Fundación Jiménez Díaz – CIBERER liderada por la doctora Carmen Ayuso. En este estudio, han analizado las mutaciones en el gen COL7A1, causantes de la epidermolisis bullosa distrófica (EBD), en 49 pacientes españoles. Han identificado 35 mutaciones de las cuales 20 son nuevas. Una de estas mutaciones, c.6527insC, es responsable del 46,3 % de los casos de EBD recesiva, una recurrencia nunca antes descrita en este gen, para el que la gran mayoría de las mutaciones eran catalogadas como intrafamiliares. Este hallazgo tiene importancia de cara a diseñar una plataforma prioritaria de búsqueda de mutaciones en la población española e iberoamericana. Además, han logrado establecer una relación consistente entre el genotipo y el fenotipo.

[Más información](#)



Una colaboración europea intenta encontrar tratamientos para el síndrome del cromosoma X-frágil

La doctora Mara Dierssen, investigadora del Centro de Regulación Genómica de Barcelona adscrita al CIBERER, coordina el proyecto europeo Cure FXS con el que cinco laboratorios explorarán nuevos tratamientos para los afectados del síndrome del cromosoma X Frágil. Este proyecto, iniciado el pasado mes de abril, ha sido incluido dentro del Programa ERANet de enfermedades raras de la Comisión Europea dentro del VII Programa Marco. El Cure FXS está financiado por entidades de cinco países: España, Francia, Italia, Alemania y los Países Bajos.

Colaboración entre investigadores y afectados



El CIBERER y los enfermos de glucogenosis colaboran en la edición de una guía clínica

El CIBERER ha firmado un convenio con la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG) para colaborar en la actualización, edición y maquetación de la guía clínica “Las glucogenosis en España, situación actual y guías informativas”. Con este acuerdo de marcado carácter traslacional, el CIBERER también se compromete a difundir la labor que desarrolla la AEEG tanto en la página web como en los boletines electrónicos. Diversos investigadores del CIBERER han participado también en el libro Las glucogenosis en el contexto de las enfermedades raras, editado por la AEEG, y han intervenido en el Congreso Internacional sobre Glucogenosis celebrado en Madrid los pasados días 4-6 de junio.

[Más información](#)



Acto benéfico en Barcelona para recaudar fondos destinados a la investigación en esclerosis lateral amiotrófica del CIBERER

Con el lema “No llores, no te rindas”, la Sala Luz de Gas de Barcelona acogió el pasado lunes 31 de mayo un acto benéfico para recaudar fondos destinados a las investigaciones en esclerosis lateral amiotrófica (ELA) que dirige el doctor Alberto García Redondo desde la unidad CIBERER – Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid liderada por el doctor Miguel Ángel Martín. Este evento estuvo organizado por la Asociación Ocre & Oro.

[Más información](#)

Información sobre enfermedades raras



Hojas informativas sobre síndromes poco frecuentes en nuestra web

Podéis consultar los Propositus: hoja informativa del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), a su vez Unidad CIBERER, liderada por la doctora María Luisa Martínez Frías, sobre las características y guías diagnósticas de diferentes tipos de síndromes y defectos congénitos que constituyen enfermedades raras. No tienen periodicidad determinada, ya que se realizan porque ha surgido alguna información nueva, o porque lo han solicitado distintos profesionales sanitarios, personas con hijos que tienen alguno de estos síndromes, o por las propias asociaciones. Estos Propositus están disponibles en el apartado de nuestra web sobre guías clínicas y diagnósticas.

[Más información](#)

Conferencia Europea



El CIBERER participó en la V Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras que se celebró en Cracovia

Pacientes, investigadores, profesionales sanitarios, miembros de la industria y representantes públicos se reunieron los días 13-15 de mayo en Cracovia (Polonia) en la V Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras. El doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, habló sobre la investigación en este tipo de patologías. Esta conferencia, que se celebra cada dos años, es una plataforma para la interacción de todos los grupos de interés en enfermedades raras.

[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 - 20010 CIBERER - C/ Álvaro de Bazán, 10 Bajo - 46010 Valencia - SPAIN - Tel. +34 96 339 47 89 Fax +34 96 369 63 86