



## **BOLETÍN SOCIAL NÚM. 3**

**19/07/10**

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

## Investigación en enfermedades raras



### **Investigadores CIBERER identifican un nuevo gen responsable de la osteogénesis imperfecta**

Investigadores españoles y egipcios han identificado una mutación en el factor de transcripción Osterix como una nueva causa genética de la enfermedad rara osteogénesis imperfecta en un paciente egipcio de ocho años con herencia autosómica recesiva. Este trabajo, que aparece publicado en el número de julio de la revista científica *American Journal of Human Genetics*, nació como un proyecto colaborativo interno del CIBERER, de la unidad liderada por el doctor Víctor Luis Ruiz desde el Instituto de Investigaciones Biomédicas-CSIC-UAM, y la liderada por el doctor Pablo Lapunzina desde el INGEMM del IdiPaz. En este trabajo, han colaborado investigadores del National Research Centre de Egipto y del CIBER de Bioingeniería, Biomateriales y Nanomedicina.

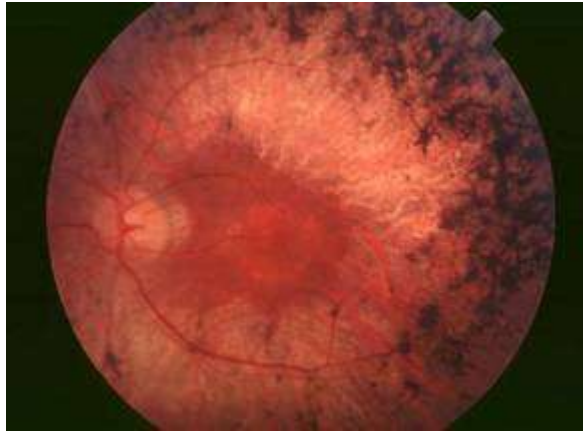
[Más información](#)



### **Científicos de ámbito internacional exponen los avances en la investigación sobre cambios en la expresión genética vinculados a enfermedades raras, cáncer y envejecimiento.**

El objetivo del Simposio Internacional de Epigenética, coorganizado por el CIBERER los días 1 y 2 de julio en Valencia, fue presentar la relación de las modificaciones epigenéticas con diversas enfermedades y propuestas terapéuticas. Las alternaciones epigenéticas, uno de los campos de mayor proyección en la investigación biomédica, se definen como los cambios hereditarios que no son debidos a cambios en la secuencia del ADN, pero pueden alterar su expresión. Científicos de ámbito internacional expusieron los avances en la investigación sobre cambios en la expresión genética vinculados a enfermedades raras, cáncer y envejecimiento.

[Más información](#)



### **Investigadores CIBERER resumen los avances en diagnóstico y terapia en retinosis pigmentaria.**

La doctora Carmen Ayuso, de la Fundación Jiménez Díaz –CIBERER, y el doctor José María Millán, de la Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe –CIBERER, han publicado el artículo “Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research” [Retinitis pigmentosa y patologías relacionadas: un paradigma de investigación traslacional] en la revista *Genome Medicine*. En este trabajo, los autores revisan el conocimiento actual sobre los genes que han sido identificados como responsables de la retinitis pigmentosa, la utilidad del genotipado y los esfuerzos para desarrollar nuevas terapias.

[Más información](#)

## Iniciativas sociales por la investigación



### Vídeo del acto benéfico celebrado 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. Podéis acceder al vídeo resumen de este evento, que estuvo organizado por la Asociación Ocre & Oro.

[Más información](#)



### El Mercado Medieval de Villanueva de la Jara destina su recaudación a CIBERER

La plaza mayor de Villanueva de la Jara (Cuenca) fue el pasado sábado 19 de junio el escenario de un concurrido Mercado Medieval, el tercero que celebra esta población, cuya recaudación será donada al CIBERER. Esta Institución asignará estos fondos a Orphanet, la base de datos y portal de referencia sobre enfermedades raras en Europa. CIBERER, socio en España de Orphanet, se encarga de actualizar todos los servicios sociosanitarios relacionados con las enfermedades de baja prevalencia en España al servicio de los profesionales sanitarios, los afectados y la sociedad en general. El CIBERER, presente en este evento con un stand, explicó a los asistentes todas las líneas de investigación traslacional que desarrolla.

[Más información](#)

## Información sobre enfermedades raras



### La biología de sistemas, al servicio de la investigación en enfermedades raras

El Grupo de Investigación del CIBERER que lidera la doctora Francisca Sánchez en la Universidad de Málaga (UMA) utiliza la biología de sistemas para la investigación de enfermedades raras. La biología de sistemas es un campo de estudio multidisciplinar que trata de generar modelos de comportamiento de sistemas biológicos completos para la mejor comprensión de diversas patologías. La doctora Sánchez ha escrito en la revista *Uciencia* de la UMA un artículo en el que explica la utilidad que tiene esta línea de investigación para las enfermedades raras.

[Artículo completo](#)



### Guía educativa para pacientes con síndrome de Cushing

El síndrome de Cushing es una enfermedad provocada por el aumento de la producción de la hormona cortisol (*hipercortisolismo*) producida por las glándulas suprarrenales. El grupo CIBERER liderado por la doctora Susan Webb desde el Servicio de Endocrinología del Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona ha elaborado un cuaderno que explica de manera gráfica y sencilla esta patología a los afectados y a sus familiares. Esta guía recoge información sobre la enfermedad, las perspectivas de tratamiento disponibles, y pronóstico a corto y largo plazo.

[Guía educativa](#)

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)

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