

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. 4 20/09/10

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

Encuentros entre investigadores y afectados



ALBA organiza una exposición sobre albinismo y la V Jornada sobre la Condición Albina.

La Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo (ALBA) inaugura una exposición sobre **albinismo** en A Coruña el próximo 1 de octubre y organiza la V Jornada sobre la Condición Albina en Madrid el 16 de octubre. ALBA cuenta con la colaboración de los doctores CIBERER Lluís Montoliu y Ángel Carracedo para la realización de ambos eventos. La exposición, que se prolongará hasta mediados de diciembre de este año, recoge 21 de las fotografías realizadas por Ana Yturralde para el Libro *Albinismo. Una condición genética, dos realidades: España y Senegal*. En la Jornada, se explicarán los avances en el desarrollo del albino-chip que lideran los doctores Lluís Montoliu, investigador del Centro Nacional de Biotecnología – CSIC, y Angel Carracedo, profesor de la Universidad de Santiago de Compostela, ambos miembros del CIBERER.

[Más información](#)

Jornada terapéutica



EPIDERMOLYSIS BULLOSA: 2nd Annual international conference and workshops
Madrid, 13-14 Diciembre/December 2010

La 2ª Conferencia Internacional sobre la epidermólisis bullosa trasladará las necesidades de los afectados a los investigadores

Representantes de los afectados, investigadores y responsables asistenciales se darán cita los próximos días 13 y 14 de diciembre en este evento que organizan la asociación de afectados DEBRA España junto al CIBERER, al Centro de Investigaciones Energéticas, Medio Ambientales y Tecnológicas (CIEMAT), y al Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IISFJD) en Madrid. En este evento, coordinado por las doctoras CIBERER Marcela del Río y Carmen Ayuso, se trasladarán las necesidades de los afectados por **epidermólisis bullosa** o **enfermedad de la piel de mariposa** a los investigadores y a los responsables clínicos. Además, se abordarán los retos de la investigación y de la práctica asistencial.

[Más información](#)

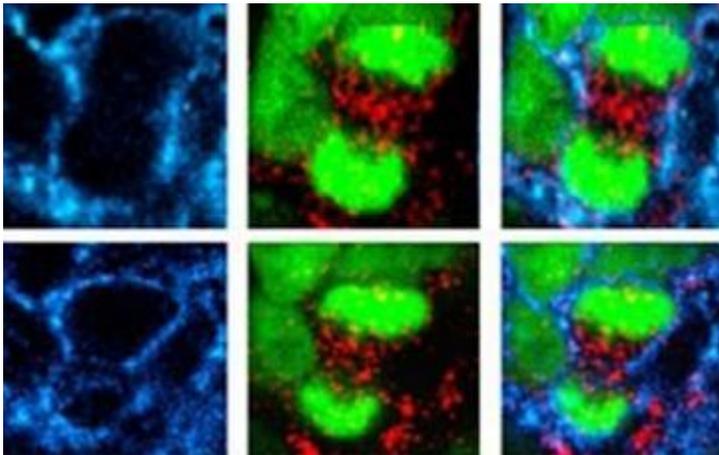
Investigación en enfermedades raras



Una mutación del gen de la proteína C3 causa la enfermedad de depósitos densos al desregular el complemento.

Una investigación en la que ha participado el grupo de investigación liderado por el profesor Santiago Rodríguez de Córdoba, del Centro de Investigaciones Biológicas-CSIC y del CIBERER, ha evidenciado que una mutación del gen de la proteína C3 causa la **enfermedad por depósitos densos** (EDD) al desregular el complemento. En este estudio, publicado en el *Journal of Clinical Investigation*, se han descubierto aspectos novedosos sobre la regulación del complemento que pueden ser de gran interés en la terapia de muchas otras enfermedades.

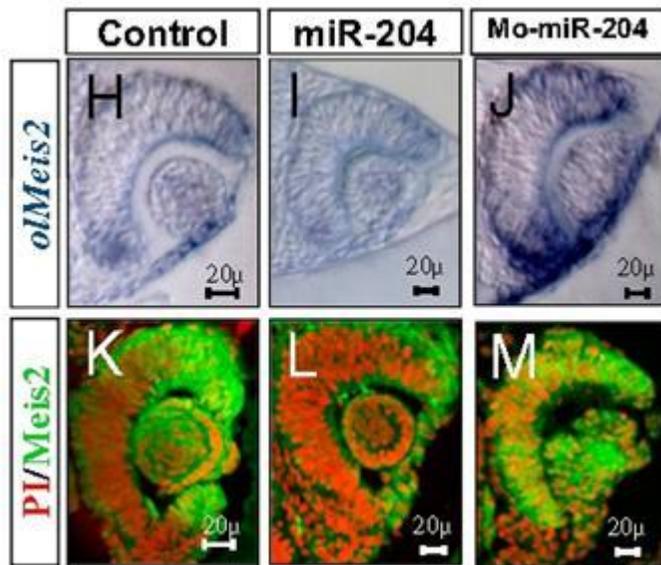
[Más información](#)



Describen un nuevo mecanismo implicado en la regulación de las células madre del cerebro adulto

Una colaboración entre un grupo de investigación de la Universidad de Valencia y un Grupo de Investigación del CIBERER perteneciente al Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona ha conducido a la identificación de un nuevo mecanismo biológico implicado en el mantenimiento de las **células madre que se encuentran en el cerebro adulto** y que son responsables de la generación continuada de nuevas neuronas. El estudio aparece publicado en la prestigiosa revista *Cell Stem Cell* y en él se describe cómo la cantidad celular de una proteína quinasa, denominada Dyrk1A, determina la correcta replicación de las células madre neurales.

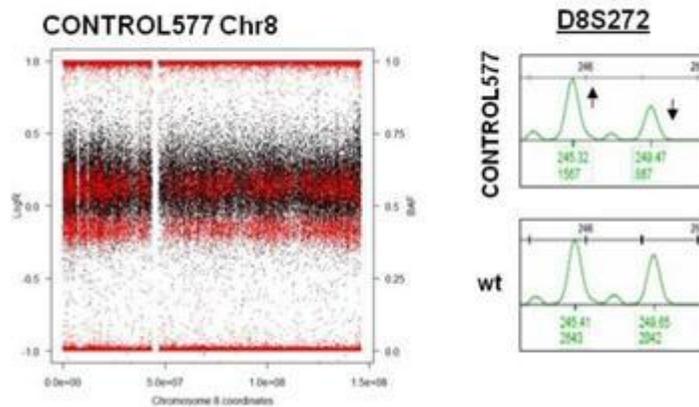
[Más información](#)



Las alteraciones en la expresión de una pequeña molécula de RNA causan malformaciones en el ojo

Un estudio con participación del Grupo de Investigación del CIBERER - Instituto Cajal (CSIC), liderado por la doctora Paola Bovolenta, ha determinado que las alteraciones en la expresión de una pequeña molécula de RNA afectan al desarrollo del ojo y desencadenan malformaciones oculares. Los científicos han constatado en el pez medaka una sola de estas moléculas, denominada miRNA-204, es capaz de producir **microftalmia** y **coloboma**, enfermedades raras cuya causa aún es desconocida. El trabajo ha sido publicado en la revista *Proceedings of the National Academy of Sciences (PNAS)*.

[Más información](#)



Investigadores CIBERER demuestran que el mosaicismo es más frecuente de lo que se suponía

Según un estudio liderado por los doctores Benjamín Rodríguez-Santiago y Luis A. Pérez-Jurado, del CIBERER- Universitat Pompeu Fabra, el mosaicismo (la coexistencia de al menos 2 tipos de células con diferente composición genética en un mismo individuo) es una fuente de variación genética mucho más común de lo que se suponía. El **mosaicismo** puede influir en la diversidad humana, en la presentación de enfermedades hereditarias y en la susceptibilidad a otros trastornos multifactoriales. Este trabajo ha sido publicado en el número de julio de la revista *American Journal of Human Genetics*.

[Más información](#)

Ayudas a la investigación



El CIBERER presenta un proyecto de solicitud de ayuda a la Banca Cívica de Caja Navarra para consolidar los avances en diagnóstico y terapia

Los propios clientes de Caja Navarra son quienes deciden a qué proyectos se adscriben como destinatarios de los recursos de la obra social de esta entidad de crédito. El CIBERER ha presentado un proyecto de solicitud de ayuda para el Programa de Recursos Humanos, que nuestra Institución tiene en funcionamiento desde su creación. El objetivo de este programa es reforzar a los grupos de investigadores que se dedican al estudio de las enfermedades raras. Con este refuerzo, se podrán consolidar más los **avances en la investigación, diagnóstico y terapia** de estas patologías minoritarias.

[Más información](#)



FIPSE financia una investigación del CIBERER sobre toxicidad mitocondrial en gestantes VIH-positivas

La Fundación para la Investigación y la Prevención del SIDA en España (FIPSE) y el CIBERER han firmado un convenio de colaboración que regula la donación de fondos de la primera de estas instituciones para un proyecto desarrollado por la doctora CIBERER Glòria Garrabou. Con esta investigación, se estudiará la **toxicidad mitocondrial en gestantes VIH-positivas** que reciben tratamiento antiretroviral y sus recién nacidos.

[Más información](#)

Iniciativas sociales



FEDER y DEBRA España abren una tienda solidaria en Madrid

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Asociación Piel de Mariposa España (DEBRA España) han abierto una **tienda solidaria** en el Centro Comercial Alcalá Norte de Madrid (C/ Alcalá) con el objetivo de recaudar fondos para los proyectos y servicios de ambas entidades. La tienda, que vende productos de segunda mano, está gestionada íntegramente por voluntarios y ofrece información sobre la problemática de los afectados por enfermedades raras y en concreto por epidermólisis bullosa, también conocida como la enfermedad de la piel de mariposa.

Agenda



VI Congreso Nacional MPS-Fabry. Marbella, 2 y 3 de octubre.

[Más información](#)



III Encuentro Nacional de Enfermedades Raras. Totana (Murcia), 22-24 de octubre.

[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