

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. 5 10/11/10

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

Divulgación de la investigación



Mesas redondas sobre investigación traslacional y medicina personalizada en la Semana de la Ciencia de Madrid

Representantes de los 9 Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER) expondrán algunas de las investigaciones que desarrollan en la mesa redonda [“La investigación traslacional: del laboratorio a la cabecera del paciente”](#) que se celebrará el martes 16 de noviembre a las 12 horas en el Instituto de Salud Carlos III. En representación del CIBERER, intervendrá la doctora Marcela del Río, que explicará sus avances en terapia para la **epidermolisis bullosa**. El mismo día, a las 19.30 horas, la doctora Carmen Ayuso, investigadora del CIBERER y de la Fundación Jiménez Díaz, y el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, participarán en otra mesa redonda con el título [“La Ciencia con Ñ: genética molecular y medicina personalizada”](#) que tendrá lugar en el Instituto Cervantes.

(se requiere inscripción)

Agenda



Tercer Simposio Europeo sobre Anemias Raras. Primer Encuentro Español sobre Talasemia para Pacientes y Profesionales de la Salud. Madrid, 19 y 20 de noviembre.

[Más información](#)



VIII Jornada Médico-informativa de la Atrofia Muscular Espinal. Calafell (Tarragona), 28 de noviembre.

[Más información](#)



II Día de la Epidermolisis Bullosa. Madrid, 13-14 de diciembre.

[Más información](#)

Base de datos Orphanet



Nueva página web de Orphanet España, la base de datos de referencia sobre enfermedades raras.

Orphanet es la **base de datos de referencia** sobre enfermedades raras en Europa para profesionales sanitarios, afectados y público en general. El equipo de Orphanet España, que forma parte del CIBERER, ha puesto en marcha una página web con la actualidad, los eventos y la documentación de Orphanet relevante a nivel nacional. No obstante, para acceder a toda la información sobre enfermedades raras, medicamentos huérfanos y servicios expertos, incluidos los españoles, se debe consultar la página web general de Orphanet, www.orphanet.es.

[Enlace a la página web de Orphanet España](http://www.orphanet.es)

Investigación en enfermedades raras



Avances en los resultados de la investigación en enfermedades raras: ataxia de Friedreich, disqueratosis congénita y bioinformática

En la IV Reunión anual del CIBERER, celebrada los días 28 y 29 de octubre, se presentaron avances en investigación en **ataxia de Friedreich**, epigenética y bioinformática. Un grupo de investigación del CIBERER y del Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa”-CSIC ha construido un modelo con el que se pueden comenzar a probar nuevas aproximaciones terapéuticas, como fármacos o genes, para la ataxia de Friedreich, una enfermedad rara neurodegenerativa. Otros dos grupos del CIBERER, ligados a la Universidad de Valencia y al Instituto de Investigaciones Biomédicas “Alberto Sols”-CSIC, han descubierto que cambios epigenéticos tienen relación con la **disqueratosis congénita**, una enfermedad rara con síntomas similares a un envejecimiento prematuro. Finalmente, un grupo de investigación del CIBERER y del Centro de Investigación “Príncipe Felipe” de Valencia ha presentado los avances en bioinformática, que ofrecen un innovador marco para el análisis de grandes cantidades de datos genómicos de gran interés para el diagnóstico y la terapia de las enfermedades raras.

[Más información](#)



Se potencia la investigación traslacional en anemia de Fanconi y enfermedades metabólicas

En el marco de la IV Reunión Anual del CIBERER, también se hicieron públicos los avances de los grupos de investigación que forman parte de esta Institución en numerosas enfermedades neuromusculares, metabólicas, mitocondriales o malformaciones congénitas. El jueves 28 por la tarde, se presentaron dos de las principales líneas de investigación traslacional en las que colaboran diferentes grupos de investigación del CIBERER: el grupo multidisciplinar de seguimiento de **pacientes adultos con enfermedades metabólicas hereditarias** (grupos también pertenecientes al Hospital Sant Joan de Déu y al Hospital Clínic de Barcelona) y la detección temprana del carcinoma en **anemia de Fanconi** (investigadores de la Universidad Autónoma de Barcelona y del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas).

[Más información](#)

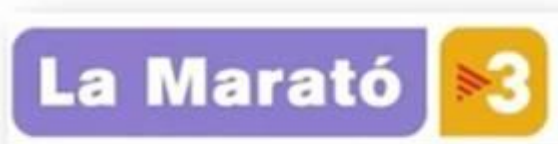
Ayudas a la investigación



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 impositores 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](#)



La Marató de TV3 financia 3 proyectos con participación de investigadores del CIBERER

La Marató de TV3 ha hecho públicos los 20 proyectos de investigación que financiará con los fondos obtenidos en su edición del año 2009, dedicada a las enfermedades minoritarias. Dos de estos proyectos han sido solicitados a través del CIBERER. Uno de ellos, coordinado por el Director Científico del CIBERER, Francesc Palau, investigará sobre aproximaciones fisiopatológicas y terapéuticas a la **ataxia de Friedreich**. El otro, coordinado por el doctor Pascual Sanz, investigará sobre bases fisiopatológicas y aproximaciones terapéuticas a la **enfermedad de Lafora**. En este proyecto, participan los doctores Erwin Knecht y Santiago Rodríguez de Córdoba. También ha obtenido financiación un proyecto en el que participa el doctor Pablo Lapunzina sobre defectos en la metilación del DNA subyacentes en los **síndromes relacionados con las impresiones genéticas causadas por epimutaciones**.

[Más información](#)

Encuentros entre investigadores y afectados



Foto: Montse Nerín –Albino web

Se presentó el 'albinochip', proyecto de diagnóstico universal genético del albinismo

Los doctores Lluís Montoliu, investigador del Centro Nacional de Biotecnología-CSIC, y Ángel Carracedo, de la Universidad de Santiago de Compostela, ambos pertenecientes al CIBERER, presentaron el sábado 16 de octubre el "albinochip", un proyecto conjunto de investigación desarrollado como proyecto colaborativo interno del CIBERER, en la V Jornada Informativas sobre Albinismo. Con el "albinochip", se pretende desarrollar un nuevo sistema de diagnóstico genético universal que pueda determinar la presencia de alguna de las más de 500 mutaciones ya conocidas en alguno de los 14 genes asociados al **albinismo**. En esta Jornada, que organizaron la Asociación para la Ayuda a Personas con Albinismo (ALBA) y el CIBERER en la sede del CNB en Madrid, se reunieron investigadores, responsables clínicos y afectados.

[Más información](#)



Investigadores, clínicos y familiares de afectados debaten sobre traslación en anemia de Fanconi

El pasado 23 de septiembre se celebró la XII Reunión de la Red Nacional de Investigación en Anemia de Fanconi, organizada por la Asociación Española de **Anemia de Fanconi** en colaboración con los doctores Juan Bueren y Jordi Surrallés, investigadores del CIBERER, en Nigrán (Pontevedra). Esta reunión, punto de encuentro entre científicos básicos, clínicos hemato-oncólogos especializados y familiares de afectados, ha servido para intercambiar información y poner de manifiesto los últimos avances en el manejo y tratamiento de esta enfermedad. Durante este encuentro, se discutió ampliamente sobre aspectos de traslación clínica de investigación.

[Más información](#)



El Congreso Nacional de Enfermedades Raras de Totana reunió a afectados, psicólogos, investigadores y representantes de las instituciones

La ciudad de Totana (Murcia) acogió el III Congreso Nacional de Enfermedades Raras los pasados días 22 y 23 de octubre. En este acto, se abordó el tratamiento de las enfermedades raras desde todos los puntos de vista que son de interés para los afectados, con intervenciones de testimonios que relataron su vivencia de la enfermedad, investigadores, profesionales sanitarios, psicólogos, educadores y representantes institucionales. El doctor Eduardo Tizzano, del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona y del CIBERER, expuso la labor investigadora traslacional y en red de esta última institución.

[Más información](#)

Iniciativas sociales



ASEM presenta un vídeo de sensibilización con las enfermedades neuromusculares

La Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) ha presentado un vídeo de sensibilización con las enfermedades neuromusculares y de reivindicación de los afectados como una de las actuaciones previas al Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares que se celebra el próximo lunes 15 de noviembre. También organiza el XXVII Congreso Anual Federación ASEM los próximos días 12 y 13 de noviembre en Madrid en el que participan diversos investigadores del CIBERER.

[Más información](#)

Información sobre enfermedades raras



ENERCA ofrece un portal web de información sobre anemias congénitas y raras

La European Network for Rare and Congenital Anaemias (ENERCA) ofrece un portal web de información sobre estas enfermedades dirigido a los afectados y sus familiares. En esta espacio, escrito en español, podréis encontrar un listado alfabético de estas patologías con sus respectivas descripciones, una relación de centros expertos y las asociaciones de pacientes, entre otras informaciones de interés.

[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