

# Boletín Social



**ciberer**

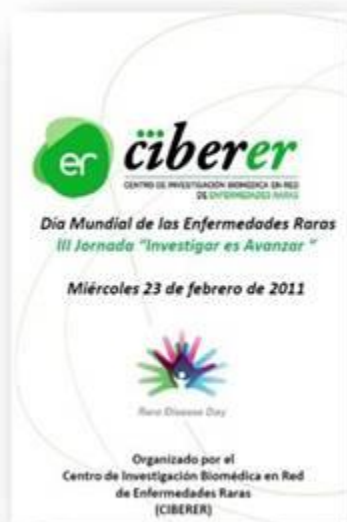
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES RARAS

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

## BOLETÍN SOCIAL NÚM. 7 31/01/11

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

### Día de las Enfermedades Raras



**El CIBERER organiza la Jornada Investigar es Avanzar el 23 de febrero en el marco del Día de las Enfermedades Raras**

Con el objetivo de establecer un foro de comunicación entre afectados, familiares e investigadores, el CIBERER organiza la **III Jornada Investigar es Avanzar** durante la mañana del próximo **miércoles 23 de febrero en Madrid**. Científicos de nuestra Institución junto con las asociaciones de afectados explicarán modelos de colaboración en diferentes tipos de patologías. También se abordará la divulgación en enfermedades raras, con la presentación de la base de datos Orphanet y un estudio sobre el tratamiento de las enfermedades raras en los medios de comunicación. El acto se celebrará en el céntrico salón de actos de la CECA, muy cerca de la Gran Vía, para facilitar el desplazamiento de los asistentes.

[Más información](#)

## Medicamentos huérfanos



### La Comisión Europea designa un medicamento huérfano para el tratamiento de la anemia de Fanconi

La Comisión Europea ha declarado el “Vector lentiviral conteniendo el gen de la anemia de Fanconi A (FANCA)” como un nuevo medicamento huérfano para el tratamiento de pacientes con **anemia de fanconi del tipo A**. En la designación de este medicamento huérfano, obtenida por el CIBERER y el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), han colaborado Genoma España y la Fundación Botín, entre otras instituciones. El doctor Juan Bueren ha coordinado la investigación.

[Más información](#)

## Base de datos Orphanet



### Orphanet España incorpora una enciclopedia con guías para pacientes y hojas informativas

Orphanet-España ha incorporado en su página web nacional una enciclopedia en la que se recogen guías para pacientes, hojas informativas y documentación sobre diferentes enfermedades raras, como la **enfermedad de Gaucher Tipo 1**, el **leprechaunismo**, la **monosomía 5p**, la **monosomía 22q11**, el **síndrome CLOVE**, el **síndrome de Allan-Herndon-Dudley**, el **síndrome de Alstrom**, el **síndrome de Cushing** o el **síndrome de Wolf-Hirschhorn**. Orphanet es la base de datos de referencia sobre enfermedades raras en Europa. Desde la web nacional, se puede acceder al portal Orphanet, que contiene información sobre enfermedades raras, medicamentos huérfanos, recursos sanitarios y actividad investigadora.

[Enciclopedia de Orphanet España](#)

## Investigación en enfermedades raras



### **Acción conjunta europea para la vigilancia de las anomalías congénitas**

El Grupo de investigación liderado por la profesora del CIBERER María Luisa Martínez-Frías, del centro mixto de investigación ISCIII-ASEREMAC, que desarrolla su actividad en el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas del Instituto de Salud Carlos III, participa en la Joint Action-EUROCAT 2011-2013. En este proyecto, están involucradas otras 34 instituciones de 19 países europeos, y tiene una duración de 3 años. Esta Joint Action viene a afianzar la actividad del EUROCAT, en el que este grupo de investigación participa aportando datos desde 1980, con lo que contribuye a la vigilancia europea e investigación sobre las **anomalías congénitas**.

[Más información](#)



### **Proyecto europeo de registro de síndromes diabéticos raros**

El grupo de investigación del CIBERER liderado por la doctora Virginia Nunes en el IDIBELL de Barcelona, que investiga en el **síndrome de Wolfram**, participa en el Euro Rare Diabetes Project, que nace con el objetivo de crear un registro de **síndromes diabéticos raros** para incrementar el conocimiento sobre estas patologías y fomentar la investigación traslacional. Este proyecto, en el que participan facultativos, investigadores y asociaciones de pacientes de toda Europa, está financiado por la DG-SANCO de la Unión Europea y cuenta con el CIBERER como institución asociada. Los síndromes diabéticos raros, entre los que se encuentran los de Wolfram, **Bardt-Biedl** y **Alström**, entre otros, constituyen un grupo de patologías hereditarias de baja prevalencia asociadas a la intolerancia del cuerpo a la glucosa.

[Más información](#)

## Colaboración de afectados e investigadores



### **El CIBERER y la Fundación FEDER firman un convenio de colaboración para la investigación en enfermedades raras**

La Fundación Teletón FEDER para la Investigación en Enfermedades Raras (Fundación FEDER) y el CIBERER han firmado un convenio de colaboración en el ámbito de la investigación en enfermedades raras. Este acuerdo contempla la organización conjunta de conferencias terapéuticas, elaboración de información de interés para los afectados o promoción social de la investigación, entre otros campos de actuación.

[Más información](#)



### **Éxito de la Jornada sobre Enfermedades Raras celebrada en Zaragoza**

La Jornada sobre Enfermedades Raras o Minoritarias: “Conocer más sobre las enfermedades minoritarias” celebrada en el Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza el pasado 22 de enero fue un éxito de participación. Los casi 70 asistentes al acto pudieron conocer los últimos avances en el diagnóstico, consejo genético, ensayos clínicos y patologías mitocondriales de la mano de diversos investigadores que desarrollan su labor en esta ciudad. Participaron, entre otros, los doctores del CIBERER Pilar Giraldo, Julio Montoya y Pilar Alfonso. Afectados por una gran variedad de patologías minoritarias lanzaron gran número de preguntas y propuestas para todos los ponentes.

[Más información](#)

## Agenda



**V Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Sevilla, 17-19 de febrero.**

[Más información](#)



**Actos de celebración del Día de las Enfermedades Raras por toda España a lo largo del mes de febrero.**

[Más información](#)

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