

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. 8 22/03/11

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

Día de las Enfermedades Raras



El CIBERER presenta investigaciones colaborativas fructíferas en la Jornada Investigar es Avanzar

Más de 150 personas asistieron el pasado miércoles 23 de febrero a la III Jornada Investigar es Avanzar organizada por el CIBERER en Madrid en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras. En este encuentro, se presentaron investigaciones colaborativas fructíferas en tratamiento de **adultos con enfermedades metabólicas, esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y síndrome X frágil**. También se presentó la base de datos de enfermedades raras europea Orphanet, que cuenta con una amplia información sobre tratamientos, medicamentos huérfanos, recursos asistenciales y asociaciones de afectados de todo el continente.

[Más información](#)

[Fotografías del evento](#)



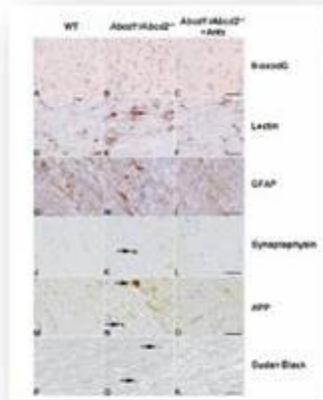
Nuevo libro sobre el tratamiento informativo de las enfermedades raras al servicio de los responsables de comunicación de las asociaciones

En el marco de la III Jornada Investigar es Avanzar, se presentó la investigación social *Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras: la investigación médica como referente*. Científicos sociales de la Universidad de Almería, la Universitat de València y la Universidad CEU Cardenal Herrera han analizado el tratamiento de las enfermedades raras en los medios de comunicación y han propuesto medidas para mejorar su visibilidad que pueden ser **de utilidad para los responsables de comunicación de las asociaciones de afectados**. Podéis encontrar este libro, que ha sido editado por el CIBERER, en nuestra página web en español y en inglés.

[Libro en español](#)

[Libro en inglés](#)

Investigación en enfermedades raras



Una unidad CIBERER hará un ensayo clínico con tres antioxidantes para tratar la adrenoleucodistrofia ligada a X

Un grupo de investigación del CIBERER liderado por la doctora jefa de grupo Aurora Pujol en el IDIBELL de Barcelona iniciará un ensayo clínico que utilizará un cóctel de tres antioxidantes con 20 pacientes para determinar si es eficaz en el tratamiento de la **adrenoleucodistrofia ligada a X**. Este cóctel ya ha sido aplicado con éxito en el modelo murino de la enfermedad. Esta investigación ha sido publicada en la versión electrónica de la revista *Annals of Neurology*.

[Más información](#)



Avances en diagnóstico, análisis genético, relación genotipo-fenotipo y factores pronóstico de la anemia de Fanconi

Las Unidades del CIBERER lideradas por los doctores jefes de grupo Javier Benítez, Juan Bueren y Jordi Surrallés han participado en dos investigaciones publicadas en las revistas científicas *Blood* y *Journal of Medical Genetics* para las que han trabajado con la práctica totalidad de los españoles afectados de **anemia de Fanconi**. En estos artículos, proponen nuevos métodos de análisis genético y diagnóstico, y estudian el papel del principal gen de la anemia de Fanconi, *FANCA*, en las manifestaciones clínicas de la enfermedad. En estas investigaciones, desarrolladas en el marco del proyecto FANCOGENE cofinanciado por el CIBERER, han participado 11 hospitales de España y Portugal.

[Más información](#)

Colaboración de afectados e investigadores



Los investigadores presentan sus avances en el estudio genético del angioedema hereditario ante los afectados

La Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficiencia del Inhibidor de C1 reunió a afectados por AEH (**Angioedema Hereditario**) y AEA (**forma adquirida**, no heredada, de esta enfermedad de baja prevalencia) en su asamblea anual celebrada en el Hospital Universitario La Paz de Madrid el pasado sábado 5 de marzo. El doctor Alberto López Lera y la doctora jefa de grupo Margarita López Trascasa, investigadores del CIBERER y del citado hospital, presentaron su labor de investigación en esta patología. Han estudiado el gen del inhibidor de C1 en las familias españolas afectadas, identificando hasta la fecha más de 100 mutaciones distintas. Además, han iniciado recientemente un nuevo proyecto que pretende analizar las variaciones de expresión génica en el genoma completo de pacientes con angioedema hereditario, en busca de otros genes, distintos del inhibidor de C1, que pudieran influir en los diferentes grados de sintomatología de esta enfermedad.

[Más información](#)



CIBERER y FIPSE colaborarán en la investigación de la lesión mitocondrial en pacientes VIH-positivos

La Fundación para la Investigación y la Prevención del SIDA en España (FIPSE) y CIBERER han firmado un acuerdo de colaboración para la “Caracterización de la **lesión mitocondrial y apoptótica en pacientes VIH-positivos** en relación con la progresión de la infección”. La doctora Gloria Garrabou, de la unidad CIBERER que lidera el doctor Francesc Cardellach en el Hospital Clínic de Barcelona, es la responsable del desarrollo de esta investigación.



El CIBERER colabora en el Congreso Benéfico sobre Síndromes Hipotónicos - Síndrome de Rett

El investigador jefe de grupo del CIBERER Eduardo Tizzano y la doctora adscrita Judith Armstrong participaron en este congreso benéfico celebrado el pasado 11 de marzo. Este encuentro, que estuvo dirigido a cualquier tipo de personal sanitario relacionado con los síndromes hipotónicos, donará todos los recursos recaudados al Fondo Biorett. Este fondo fue creado por familiares de afectadas con el objetivo de fomentar la investigación en el **síndrome de Rett**, que es un trastorno neurológico de base genética que afecta a 1 de cada 10.000 niñas que nacen, con lo que constituye el síndrome de mayor incidencia después del síndrome de Down. La doctora Armstrong coordina esta investigación desde el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

[Más información](#)



Los doctores CIBERER José María Millán y Manuel Posada son galardonados con el Premio FEDER 2011

Los doctores José María Millán, Subdirector Científico del CIBERER, y Manuel Posada, investigador jefe de grupo del CIBERER y del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, han sido galardonados con el Premio FEDER 2011. Los investigadores recogieron el galardón en el acto del Día de las Enfermedades Raras celebrado en el Senado el pasado jueves 3 de marzo.

Agenda



Presentación del libro “Planteamientos básicos del cáncer hereditario. Principales síndromes”

El Colegio Oficial de Médicos de Madrid acoge la presentación de *Planteamientos básicos del cáncer hereditario. Principales síndromes* el próximo 6 de abril a las 19 horas. Este libro, editado por la Fundación Tejerina y por el Instituto Roche, ha sido coordinado por el doctor Miguel Urioste, investigador del CIBERER y del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas.

[Más información](#)

Información para afectados



Guía internacional para informar de los posibles tratamientos futuros a los afectados por atrofia muscular espinal

El doctor Eduardo Tizzano, investigador jefe de grupo del CIBERER y adjunto del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, ha elaborado a través de Treat-NMD una guía en inglés para informar a los pacientes y a sus familias de las distintas líneas de investigación que se desarrollan en estos momentos para conseguir futuros tratamientos para la atrofia muscular espinal. Estas propuestas terapéuticas están todavía en el laboratorio o en fase de ensayo clínico. Esta guía está en proceso de ser editada en español, italiano y alemán.

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