

# 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. 9 28/04/11

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

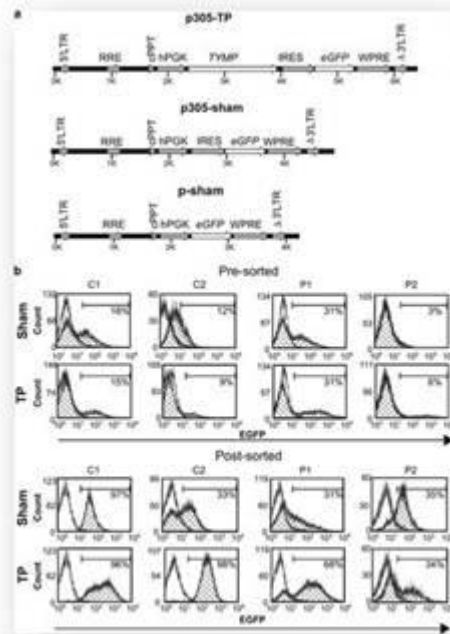
### Colaboración internacional en la investigación



**Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, participa como experto invitado por la CE en la constitución de un consorcio internacional de investigación en Enfermedades Raras (ER)**

Los pasados días 6-8 de abril se celebró la reunión de constitución del "International Rare Disease Research Consortium" en Bethesda (Estados Unidos). El objetivo de este consorcio es establecer líneas de colaboración en la investigación en ER. En la reunión, participaron representantes de los NIH (Institutos Nacionales de la Salud) de Estados Unidos, de la Comisión Europea y de las agencias de financiación de países como Canadá, España, Francia, Italia o Japón. España estuvo representada por el Instituto de Salud Carlos III en las personas de Rafael De Andrés y Juan Riese. También participaron como expertos invitados los doctores Josep Torrent, de la Fundació Doctor Robert, Xavier Estivill, del Centre de Regulació Genòmica, ambos de Barcelona, y Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, quien presentó en esta reunión el portal Orphanet, base de datos sobre ER y medicamentos huérfanos europea.

## Investigación en enfermedades raras

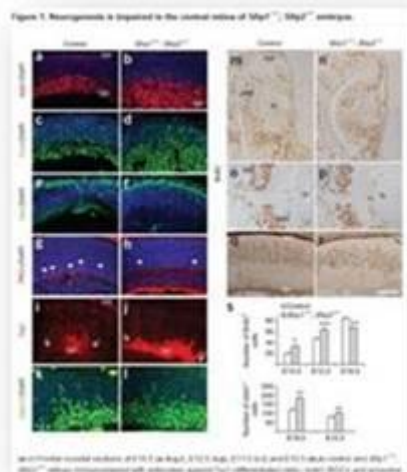


### Una investigación demuestra que es posible el uso de terapia génica para la enfermedad de MNGIE

Un equipo de investigación liderado por el doctor Ramon Martí perteneciente al CIBERER y a Vall d'Hebron Instituto de Investigación de Barcelona (VHIR), en colaboración con el grupo de terapia génica del VHIR, ha conseguido, por un lado y gracias a la terapia génica, introducir en un modelo animal el gen que codifica la enzima inactiva en la **enfermedad rara mitocondrial MNGIE**, lo que ha hecho posible revertir los desequilibrios bioquímicos característicos de ésta. Por otra parte, han descubierto el mecanismo bioquímico responsable de la principal disfunción observada en los pacientes, lo que abre nuevas estrategias terapéuticas para frenar la progresión de la enfermedad. Esta unidad del CIBERER está liderada por el doctor Antoni Andreu.

[Artículo en Gene Therapy](#)

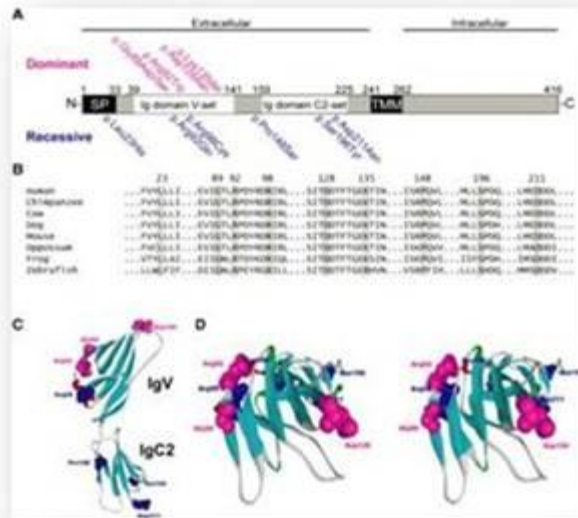
[Artículo en PloS Genetics](#)



### Dos proteínas clave en el desarrollo de la retina podrían contribuir a la formación de depósitos de amiloide

Una investigación dirigida por miembros del grupo de investigación del CIBERER y del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (UAM-CSIC), liderado por la doctora Paola Bovolenta, ha demostrado que en ausencia de dos proteínas,  $Sfrp1$  y  $Sfrp2$ , **se altera el desarrollo del ojo**, dando lugar a malformaciones. Además, ambas proteínas parecen estar también relacionadas con la generación de depósitos de amiloide, característicos de la enfermedad de Alzheimer. El trabajo se publicó en la revista *Nature Neuroscience*.

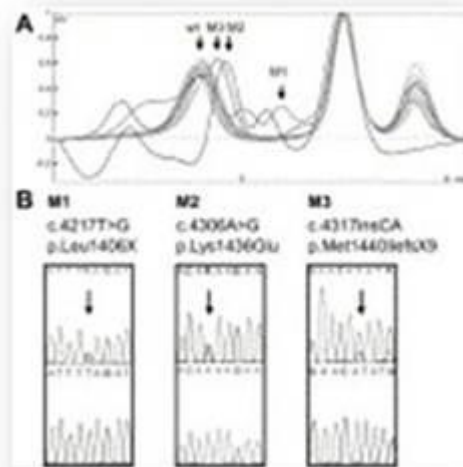
[Más información](#)



## Investigadores del CIBERER identifican un segundo gen responsable de la leucodistrofia rara MLC

La **leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales (MLC)** es un tipo de leucodistrofia raro caracterizado por la presencia de vacuolas en la mielina y en astrocitos. El 75% de los casos están causados por mutaciones en el gen *MLC1*. Una unidad del CIBERER liderada por el doctor Raúl Estévez en la Universidad de Barcelona, en colaboración con un grupo del VU University Medical Center (Ámsterdam) y otra unidad del CIBERER que lidera la doctora Virginia Nunes en el IDIBELL de Barcelona, han identificado el segundo gen de esta enfermedad, llamado *HEPACAM*, que codifica para la proteína llamada GlialCAM. Se trata de una proteína con dominios inmunoglobulina necesaria para el correcto tráfico de *MLC1*. Además, en el mismo trabajo, publicado en el *American Journal of Human Genetics*, se ha identificado que algunas mutaciones en *HEPACAM* provocan otras ER: **macrocefalia familiar benigna** y la combinación de **macrocefalia, retraso mental con o sin autismo**.

[Más información](#)



## Publican un protocolo de diagnóstico genético-molecular para la neurofibromatosis tipo 1

Un equipo del CIBERER coordinado por la doctora Concepción Hernández ha diseñado un protocolo de diagnóstico genético-molecular para la **Neurofibromatosis tipo 1** que ha sido validado por su excelente sensibilidad, de un 95%. Este protocolo, publicado en *The Journal of Molecular Diagnostics*, permite la identificación de todos los tipos de variantes que conforman el amplio espectro de mutaciones asociadas a dicha enfermedad. El equipo que ha elaborado el protocolo pertenece al grupo de investigación del CIBERER del Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid que está liderado por el doctor Felipe Moreno.

[Más información](#)



### **Correlacionan la enfermedad de Gaucher con síntomas neurológicos y el Parkinson**

Un equipo de investigación del CIBERER liderado por la doctora Pilar Giraldo en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza ha observado que los afectados por la **enfermedad de Gaucher** y sus familiares presentan síntomas neurológicos con más frecuencia que la población general. En esta investigación, publicada en el *Journal of Inherited Metabolic Disease*, han descrito además una alta incidencia de la enfermedad de Parkinson en los afectados por la enfermedad de Gaucher tipo 1 y sus familiares portadores.

[Más información](#)

## **Iniciativas sociales por la investigación**



### **Andrés Iniesta apoya la investigación en el síndrome de Sanfilippo**

Bajo el título *Héroes del deporte*, el pasado domingo 20 de marzo se presentó la séptima edición del libro *Historias solidarias del deporte*, que tuvo como padrino al jugador del FC Barcelona Andrés Iniesta. La recaudación que se obtenga por la venta del libro se dedicará al estudio de la enfermedad rara **síndrome de Sanfilippo**, gracias a las gestiones de la Asociación Sanfilippo Barcelona. El equipo de investigación del CIBERER liderado por el doctor Daniel Grinberg en el Departamento de Genética de la Universitat de Barcelona desarrollará la investigación financiada por esta iniciativa.

[Más información](#)

[Asociación Sanfilippo-Barcelona](#)



## Colaboración de los investigadores



### **CIBERER colabora con Neurogenes, asociación de investigación de patologías neurológicas hereditarias**

El pasado 29 de marzo se presentó en Madrid la Asociación de Neurogenética Española, Neurogenes, concebida como una entidad independiente que integrará a investigadores de distintas especialidades para avanzar en el conocimiento de las **patologías neurológicas hereditarias**, la mayoría Enfermedades Raras, que afectan a unos 2 millones de españoles. Neurogenes colaborará activamente con la Sociedad Española de Neurología, la Asociación Española de Genética Humana, la Sociedad Española de Neurología Pediátrica, la Sociedad Española de Genética, la Sociedad Española de Neurociencias, el CIBER de Enfermedades Neurodegenerativas y el CIBERER.

[Más información](#)

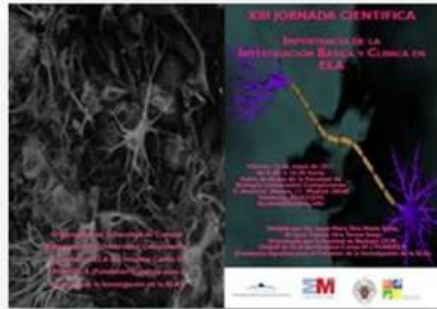


### **Se constituye la Sociedad Española de Asesoramiento Genético para favorecer el impulso de esta profesión en España**

Recientemente, se ha constituido la Sociedad Española de Asesoramiento Genético, responde a la necesidad de agrupar a los distintos profesionales que ejercen de **asesores genéticos** o, que por su profesión, están interesados en el campo. Los objetivos principales de dicha asociación son el impulso y el desarrollo de la profesión en España y la promoción de formación especializada en este ámbito. Se constituye, asimismo, como punto de referencia para profesionales y asociaciones en relación al asesoramiento genético.

<http://www.seagen.es>

## Agenda



**XIII Jornada Científica Importancia de la Investigación Básica y Clínica en ELA. Madrid, 13 de mayo.**

[Más información](#)

## Documentación para afectados



**Nueva sección de 'Propositus', hojas informativas del ECEMC, en la página web del CIBERER**

La unidad del CIBERER liderada por la doctora María Luisa Martínez-Frías en el CIAC coordina desde hace casi 30 años los *Propositus*, hojas informativas sin periodicidad establecida elaboradas por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Su objetivo es difundir entre los profesionales sanitario y las familias de los afectados aspectos importantes relacionados con los defectos congénitos de una forma actualizada y resumida con claridad. En la página web del CIBERER, hemos creado una sección dedicada a los 'Propositus' en la que están ya disponibles los últimos diez editados. En este espacio, podemos encontrar información de enfermedades como los **síndromes de microdelección**, el **síndrome de Donohue**, el **síndrome de CLOVE(S)** o el **síndrome de Wolf-Hirschhorn**.

[Sección de Propositus](#)

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