



# AZprensa.co

Diario digital de información sanitaria

¿Quiénes somos?

Aviso legal

Política de privacidad

CONVOCATORIAS

ENTREVISTAS

INFORMACIÓN SALUD

BECAS Y PREMIOS

ESTADÍSTICAS

CONGRESOS

ENLACES

FAVORITOS

RECEPCIÓN DE TITULARES

CONTACTE CON NOSOTROS

PÁGINA PRINCIPAL

Año nº 2303

## Noticias

### El Ministerio de Ciencia asegura que la financiación de proyectos de investigación sobre enfermedades raras ha cosechado importantes éxitos en el primer semestre de 2009

Articulados a través del CIBERER, a medio plazo, éstos avances pueden contribuir a avanzar en el desarrollo de nuevas formas de diagnóstico y tratamiento para algunas de estas enfermedades poco frecuentes

Valencia (20/22-6-09).- El Ministerio de Ciencia e Innovación ha asegurado que la financiación de proyectos de investigación en el campo de las enfermedades raras articulada a través del CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), se ha traducido en importantes avances en los seis primeros meses de 2009. A medio plazo, éstos pueden contribuir a avanzar en el desarrollo de nuevas formas de diagnóstico y tratamiento para algunas de estas enfermedades poco frecuentes (en su mayor parte -80 por ciento- de origen genético), así como impulsar nuevos conocimientos científicos, técnicos o clínicos de gran utilidad para comprender otras enfermedades comunes que afectan a gran parte de la población, según se informa en un comunicado.

La financiación de este tipo de proyectos de investigación sobre la epidemiología, las causas y los mecanismos que producen las enfermedades raras son el "germen" para el desarrollo de tratamientos efectivos, los denominados medicamentos huérfanos, desarrollados por la incipiente industria biotecnológica. Desde este punto de vista, el CIBERER también dirige sus esfuerzos a generar puntos de encuentro entre los investigadores y la industria biosanitaria, contribuyendo a promover la I+D+i.

Entre los avances más representativos conseguidos a través de distintos proyectos financiados y/o co-financiados por el CIBERER destacan la prueba de concepto de una nueva estrategia terapéutica basada en la corrección genética de células sanguíneas, en este caso provenientes de células de piel de una ER de origen genético como es la Anemia de Fanconi, que podría ser aplicable a numerosas enfermedades genéticas.

El trabajo, en el que ha colaborado económicamente el CIBERER y realizado de forma conjunta por los equipos de los doctores Jordi Surrallés (CIBERER-UAB), Juan Carlos Izpisua-Belmonte (CMRB), Juan Bueren (CIBERER-CIEMAT) y Ángel Raya (CMRB y CIBER-BBN), ha permitido generar, por primera vez, células sanguíneas corregidas genéticamente a partir de células de la piel de pacientes afectados por una enfermedad rara de origen genético: la anemia de Fanconi. Los resultados de la investigación, que se ha publicado en la revista "Nature", ponen de manifiesto la potencialidad de esta nueva estrategia terapéutica para generar tejidos sanos a partir de la propia piel de afectados por enfermedades genéticas, por lo que podría ser también aplicable a muchas otras enfermedades de origen genético en el futuro.

Otro de los proyectos financiados es el descubrimiento de una variante genética que protege frente a la denominada "Degeneración Macular Asociada a la Edad" (DMAE), una enfermedad que afecta principalmente a los mayores de 65 años y es la causa principal de la pérdida de visión entre los españoles.

Las investigaciones, que han sido desarrolladas tanto por científicos españoles como británicos, abren las puertas al desarrollo de fármacos que prevengan el desarrollo de la enfermedad y sus síntomas. En esta investigación, ha participado el Dr. Santiago Rodríguez de Córdoba (investigador CIBERER – CSIC), para quien resulta fundamental el desarrollo de nuevos compuestos que permitan actuar sobre las fases más precoces del proceso degenerativo.

En España, aproximadamente siete millones de personas superan los 65 años de edad, siendo potencialmente susceptibles de padecer esta enfermedad que supone un alto grado de discapacidad. Asimismo, recientes estudios epidemiológicos realizados en EE.UU. apuntan a que en 2020 el número de afectados de DMAE se habrá incrementado un 50 por ciento.

También destaca la identificación de la mayoría de los genes implicados en el

Martes, 23

Buscador

POR PA

P

Sección

BIBLI

BANC



LEXICON

El farma



Tema de DEPENDI



Formación



de U

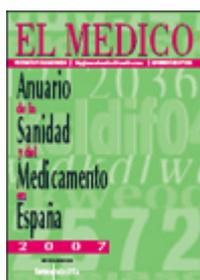


AZfa



I Concurso de Marionetas  
"Cómo se expresa la enfermedad mental"

EL PERIÓDICO DE LA  
**FARMACIA**  
REVISTA DE INFORMACIÓN SANITARIA  
Avance noticias



AstraZeneca

síndrome de Usher, una ER hereditaria que implica trastornos de la audición, de la visión (llamado retinosis pigmentaria) y, en ocasiones, problemas de equilibrio, así como la creación de un microchip de ADN que permite el diagnóstico de la enfermedad en un mayor porcentaje de pacientes y en menor tiempo.

En los importantes avances logrados destaca la contribución del Dr. José María Millán (CIBERER-Instituto de Investigación La Fe de Valencia). En España 4 de cada 100.000 personas sufren esta enfermedad para la que actualmente no existe cura por lo que el mejor tratamiento radica su identificación temprana, lo cual es esencial para el éxito de los tratamientos paliativos, de la rehabilitación y de la educación especializada dadas sus dramáticas consecuencias sobre la percepción sensorial del paciente (ya que combina sordera y ceguera).

Asimismo, también destacan las contribuciones llevadas a cabo por diversos grupos e investigadores del CIBERER que permitirán impulsar el conocimiento sobre determinadas ER de origen genético. Entre ellas, el estudio en el que ha participado la Dra. Carmen Ayuso, investigadora de la **Fundación Jiménez Díaz** y del CIBERER, que ha permitido identificar la existencia de una alteración cromosómica estructural aparentemente equilibrada (sin pérdida ni ganancia de material genético) que se asocia a la presencia de un defecto congénito facial, denominado secuencia de Pierre Robin. El estudio se publicó en Nature Genetics el pasado mes de febrero.

Otros dos estudios, que han contado con las aportaciones de los doctores Miguel Ángel Moreno-Pelayo y Felipe Moreno del Hospital Ramón y Cajal de Madrid y miembros del CIBERER, han descubierto que mutaciones en un microARN provocan una enfermedad monogénica que tiene como consecuencia pérdida auditiva progresiva. Ambos se publicaron en la revista Nature Genetics el pasado mes de abril.

Y, finalmente, el grupo de investigación del Dr. Javier Benítez, del CNIO y del CIBERER, participó en dos estudios publicados en Nature Genetics el pasado mes de marzo que han permitido detectar varios genes que elevan la susceptibilidad a desarrollar cáncer de mama.

[Volver](#)

**Redacción:**

Parque Norte. Edificio Roble. c/ Serrano Galvache, 56. 28033 Madrid  
Tel: 91 3019100 - Fax: 91 3019101  
E-mail: [azprensa@azprensa.com](mailto:azprensa@azprensa.com)