

# Plataformas

Para facilitar la labor de investigación del CIBER de Enfermedades Raras y de la comunidad científica se han organizado 3 plataformas de apoyo: CIBERER Biobank, BIER, y Maper. A continuación, destacamos sus principales hitos alcanzados en esta última anualidad. Una mención especial al trabajo realizado a través de Orphanet, herramienta imprescindible en el campo de las ER que en 2017 cumplió 20 años. El equipo español, coordinado por CIBERER desde 2010 ha continuado con su labor de traducción e identificación de recursos asistenciales y de investigación existentes en nuestro país, dedicando un gran esfuerzo en esta anualidad al control de calidad y actualización de los datos de centros expertos o de referencia, incorporando a su base de datos las ERN, así como a la traducción de guías de urgencias y fichas de discapacidad.

## CIBERER Biobank

**Coordinador: Francesc Palau Martínez**

Resumen de las principales actividades y resultados ligados a los objetivos definidos en el Plan de Acción 2017:

### Objetivo 1: Proveer al Biobanco de muestras biológicas

El número total de muestras en el biobanco a finales de 2017 es de 675 de más de 70 patologías diferentes (<http://www.ciberer-biobank.es>).

### Objetivo 2: Fomentar un Plan de Alianzas Estratégicas y Difusión

#### Colaboraciones

- Miembro de la Red Valenciana de Biobancos (RVB) desde 2010.
- Convenio de Colaboración con el Biobanco IBSP-FISABIO.
- Convenio marco con el Banco Nacional de ADN desde 2008.
- Plataforma Red Nacional de Biobancos (PRNB) del ISCIII desde 2010, formando parte de varios grupos de trabajo.
- Colaboración con la PRNB y la Universidad Católica de Valencia en el Máster Universitario en Biobancos.
- Miembro de Eurobiobank, desde marzo de 2017.

#### Acciones de difusión de la actividad del Biobanco

- X Reunión Anual CIBERER (poster); presentación del biobanco en FISABIO; Reunión Anual de RD-Connect/Eurobiobank; VIII Congreso de la Red Nacional de Biobancos (poster); y III Congreso en ER de la C. Valenciana.

#### Publicaciones

- S MARTÍ, M LEÓN, C ORELLANA, J PRIETO, X PONSODA, C LÓPEZ-GARCÍA, JJ VÍLCHEZ, T SEVILLA, J TORRES. Generation of a disease-specific IPS cell line derived from a patient with Charcot-Marie-Tooth type 2K lacking functional GDAP1 gene. Stem Cell Research, Volume 18, January 2017, 99 1-4.

- CONSUEGRA I, RODRÍGUEZ-AIERBE C, SANTIUSTE I, BOSCH A, MARTÍNEZ-MARÍN R, FORTUTO M A, DÍAZ T, MARTÍ S, AND MUÑOZ-FERNÁNDEZ MA. Isolation methods of peripheral blood mononuclear cells in Spanish biobanks: an overview. *Biopreservation and Biobanking* 2017 Aug;15(4):305-309.
- M. SECO-CERVERA ET AL. Circulating miR-323-3p is a biomarker for cardiomyopathy and an indicator of phenotypic variability in Friedreich's ataxia patients. *Scientific Reports – Nature* 2017 Jul 12;7(1):5237.
- R URREIZTI ET AL. A De Novo Nonsense Mutation in MAGEL2 in a Patient Initially Diagnosed as Opitz-C: Similarities Between Schaaf-Yang and Opitz-C Syndromes. – *Nature Scientific Reports* vol 7, Art num.: 44138 (2017).
- C FUSTER-GARCÍA ET AL. USH2A Gene Editing Using the CRISPR System. *Molecular Therapy - Nucleic Acids* Vol 8, p529–541, 15 Sept 2017.

### Objetivo 3: Generar un valor añadido para los grupos CIBERER.

#### Prestación de Servicios

Carta de servicios para investigadores CIBERER: custodia de muestras, establecimiento de cultivos celulares y generación de líneas linfoblastoides, técnicas para el control de calidad de las muestras (análisis de la integridad del ADN y huella genética).

Desarrollo de nuevos servicios: cultivo de mioblastos, inmortalización de fibroblastos (a petición de varios grupos CIBERER) y generación de células IPS.

En 2017 se contabilizan 42 servicios de procesamiento y custodia de muestras, establecimiento de cultivos celulares, inmortalización celular y asesoría a grupos CIBERER.

### Objetivo 4: Fomentar y apoyar nuevas líneas de acción en enfermedades raras

#### Colaboraciones en proyectos:

- FP7 HEALTH 2012-INNOVATION: RD-Connect: An integrated platform connecting registries, biobanks and clinical bioinformatics for RD.

Nuevos abordajes diagnósticos de los síndromes hereditarios con fallo de médula ósea para su tratamiento con terapias innovadoras (SHIMO) IP: Julián Sevilla. IPS: J. Bueren, J. Surallés, P. Lapunzina, S. Webb, I. Badell y J. Sevilla