

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.

## CIBERER Biobank

Coordinador:  
**Francesc Palau Martínez**

El número de muestras biológicas en régimen de Biobanco sigue aumentando, y este año, el número total ha llegado a 1075 de 71 patologías diferentes (<http://www.ciberer-biobank.es>), en cuanto al número de muestras biológicas cedidas por el Biobanco ha sido de 3, en concreto a la empresa CASEBIA-THERAPEUTICS. Con el fin de mejorar la visibilidad del Biobanco y aumentar la actividad del mismo, destacamos la inclusión de información en el catálogo europeo coordinado desde Eurobiobank y los cambios que se están incorporando a la página web del CBK. Por otra parte, la incorporación del servicio de immortalización de fibroblastos ha permitido aumentar en un 25% el número de los servicios prestados por parte del CBK en este año.

El CBK continúa manteniendo varias colaboraciones con redes de Biobancos. Es miembro de la Red Valenciana de Biobancos (2010) y del Eurobiobank (2017) y tiene convenios de colaboración vigentes con el Biobanco IBSP-FISABIO y el Banco Nacional de ADN (2008). Además, formamos parte de dos grupos de trabajo de la Plataforma Red Nacional de Biobancos del ISCIII, en concreto: Programa-3: Exploración de nuevos tipos de muestras, en concreto del "3.2-MicroRNA" y Programa-4: Plan de Comunicación y Divulgación Externa para asociaciones de pacientes, organización de eventos divulgativos y acciones colaborativas. En cuanto a acuerdos con la industria se han firmado dos convenios de colaboración con Epidisease: el primero en el marco de un proyecto "TEST ScolioPro®" donde el CBK procesará y almacenará las muestras para este estudio y el segundo para determinar la actividad telomerasa de las líneas de fibroblastos immortalizadas en el CBK.

El CBK ha participado en diferentes medios para difundir su actividad como son: la Noche Europea de los investigadores organizado en el Centro de Investigación Príncipe Felipe, el Congreso Nacional de Biobancos y ha participado en un artículo divulgativo sobre Biobancos en *Genética Médica News*.

Durante el 2018 el CBK ha solicitado un total de 7 proyectos: i) Proyectos en la Convocatoria de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales del CIBERER. Se han concedido 3 de los 4 proyectos solicitados; ii) Proyecto Politécnico-FISABIO; iii) Proyecto XIX Concurso Nacional de la Fundación Ramón Areces y iv) Proyecto del Plan Nacional. Este año de los 5 resueltos, se han concedido 3 proyectos con participación del CBK con una financiación de 13.500€.

### Publicaciones:

- *Circulating miRNAs as diagnostic biomarkers for adolescent idiopathic scoliosis.* JL. García-Giménez, PA. Rubio-Belmar, L. Peiró-Chova, D. Hervás, D. González, JS. Ibañez-Cabellos, P. Bas, S. Mena-Mollá, EM. García-López, FV. Pallardó and T. Bas. *Scientific Reports-Nature* 2018 Feb 8;8(1):2646.
- *Small RNA-seq analysis of circulating miRNAs to identify phenotypic variability in Friedreich's ataxia patients.* M. Seco-Cervera, D. González-Rodríguez, JS. Ibañez-Cabellos, L. Peiró-Chova, FV. Pallardó and JL. García-Giménez. *Scientific Data-Nature* 2018 Mar 6;5:180021.
- *ANKK1 is found in myogenic precursors and muscle fibers subtypes with glycolytic Metabolism.* E. Rubio-Solsona, S. Martí, JJ. Vilchez, F. Palau and J. Hoenicka. *Plos One.* 2018 Jun 6; 13(6):e0198880.