



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Julio / Agosto 2026

- **Mieloma múltiple**

La identificación de nuevas claves moleculares del mieloma múltiple abre la puerta a terapias más precisas

Blood (2026) 147 (26): 3195–3208. <https://doi.org/10.1182/blood.2025029422>

Investigadores del Hospital 12 de Octubre lideran un nuevo método para predecir recaídas inminentes en pacientes con mieloma múltiple

Hemasphere. 2026 Jun 18;10(6):e70405. <https://doi.org/10.1002/hem3.70405>

Identifican alteraciones en la regulación de la proteína p53 con impacto en el pronóstico de los pacientes con mieloma múltiple

Blood Cancer J. (2026). <https://doi.org/10.1038/s41408-026-01568-x>

Identifican cambios en el entorno de la médula ósea que podrían abrir nuevas vías para tratar el mieloma múltiple

Nat Commun. 2026 Jun 23;17(1):7893. <https://doi.org/10.1038/s41467-026-74389-y>

- **Síndrome de Kleefstra**

Identificadas alteraciones en un nuevo gen causante de una enfermedad neurológica ultrarrara

Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-74987-w>

- **Síndrome de Rett**

La mutación del gen MECP2, principal causa del síndrome de Rett, afecta al desarrollo puberal y las hormonas sexuales en ratones

J Neuroendocrinol. 2026 Jul;38(7):e70221. <https://doi.org/10.1111/jne.70221>

- **Feocromocitoma-paraganglioma**

La investigación del CNIO en un cáncer raro permite describir un nuevo tipo de progeria, y de paso responder una pregunta clave sobre qué nos hace envejecer

Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02632-9>

- **Leucemia/linfoma linfoblástico de células B con t(v;11q23.3)**

Un estudio liderado desde Barcelona y Granada identifica una nueva vulnerabilidad terapéutica en una de las leucemias infantiles más agresivas

Blood 2026; blood.2025031693. doi: <https://doi.org/10.1182/blood.2025031693>

- **Ataxia cerebelosa**

Una terapia avanzada logra frenar la pérdida de neuronas en un modelo experimental de enfermedad neurodegenerativa

Journal of Tissue Engineering. 2026;17. <https://doi.org/10.1177/20417314261442787>

- **Enfermedad de Huntington**

Un estudio de la UCLM identifica diferencias entre sexos en el bulbo olfativo de pacientes con enfermedad de Huntington

Neurobiology of Disease 2026. <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2026.107413>

- **Distrofia miotónica tipo 1**

Un estudio de INCLIVA y la UV confirma la medicina de precisión como tratamiento contra la distrofia miotónica tipo 1

Drug Discovery Today, 31(4), 104706. <https://doi.org/10.1016/j.drudis.2026.104706>

- **Síndrome de deficiencia de GLUT1**

Trastornos de movimiento en el síndrome de deficiencia de GLUT1: una revisión sistémica de la literatura

J Neurol 273, 446 (2026). <https://doi.org/10.1007/s00415-026-13976-x>

- **Síndrome de Dravet**

La URJC investiga cómo las altas temperaturas afectan a niños con síndrome de Dravet

Dev Med Child Neurol. 2026; 00: 1–11. <https://doi.org/10.1111/dmcn.70213>

- **Linfoma folicular**

Una nueva terapia CAR-T de doble diana mejora el control del linfoma folicular en modelos preclínicos

Blood. 2026. <https://doi.org/10.1182/blood.2025032663>

- **Distrofia muscular de Duchenne**

La Fe lidera un estudio que redefine el manejo de la distrofia muscular de Duchenne en España

Neurología. Volume 41, Issue 6. 2026. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2025.502007>

- **Esclerosis sistémica**

Más cerca de entender y predecir la enfermedad pulmonar intersticial en la esclerodermia

Annals of the Rheumatic Diseases (2026). <https://doi.org/10.1016/j.ard.2026.05.004>

- **Narcolepsia**

La FDA aprueba el primer medicamento para tratar toda la gama de síntomas de la narcolepsia tipo 1

FDA

- **Histiocitosis**

Bellvitge reduce la radiación acumulada en los pacientes con histiocitosis gracias a la PET/RM

European Journal of Nuclear Medicine and Molecular Imaging. 2026.

<https://doi.org/10.1007/s00259-026-08034-7>

- **Arteritis de células gigantes**

El mayor estudio hasta ahora sobre la base genética de la arteritis de células gigantes identifica perfiles de riesgo

Annals of the Rheumatic Diseases (2026). <https://doi.org/10.1016/j.ard.2026.06.008>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

