



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Marzo / Abril 2026

- **Distrofia miotónica tipo 1 (DM1)**

INCLIVA identifica un nuevo regulador genético directamente implicado en el mecanismo de una enfermedad neuromuscular rara

Molecular therapy. Nucleic acids, 36(3), 102584.

<https://doi.org/10.1016/j.omtn.2025.102584>

- **Síndrome cerebro-pulmón-tiroides**

Un estudio ayuda a predecir la evolución de trastornos del gen NKX2-1 que afectan al cerebro, los pulmones y la tiroides

Mov Disord. <https://doi.org/10.1002/mds.70187>

- **Síndrome de Rett**

Logran revertir el Síndrome de Rett en un estudio experimental

Sci. Transl. Med. 18, eadq4529 (2026). <https://doi.org/10.1126/scitranslmed.adq4529>

- **Espina bífida**

Terapia celular y cirugía fetal: nueva estrategia para la espina bífida

Lancet. 2026 Feb 28;407(10531):867-875. doi: [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(25\)02466-3](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(25)02466-3)

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

La AEMPS autoriza el inicio del ensayo clínico de AP-2, un prometedor fármaco para la ELA descubierto en el CIB Margarita Salas y desarrollado por la spin-off del CSIC Molefy Pharma

CSIC

Un estudio del Instituto de Neurociencias UMH-CSIC identifica un mecanismo clave en la degeneración de las neuronas motoras en ELA

Acta neuropathol commun 14, 67 (2026). <https://doi.org/10.1186/s40478-026-02238-6>

- **Síndrome de aneuploidía en mosaico variegada**

Las mitocondrias como pieza clave en una enfermedad rara que provoca microcefalia

Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70521-0>

- **Trastorno asociado a MYH9**

Descubren cómo las mutaciones en el gen MYH9 dictan la gravedad de enfermedades raras de la sangre

Biophys Rev (2026). <https://doi.org/10.1007/s12551-026-01414-1>

- **Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I**

Primera aprobación comercial de un medicamento de terapia génica desarrollado a partir de una investigación española

Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (Ciemat)

- **Leucemia linfoblástica aguda B**

Científicos del Centro de Investigación del Cáncer desvelan cómo una lesión genética concreta impulsa la leucemia linfoblástica aguda B

JCI Insight. 2026;11(7):e199464. <https://doi.org/10.1172/jci.insight.199464>

- **Angioedema hereditario**

Una nueva técnica genómica revela una alteración genética hasta ahora indetectable en angioedema hereditario

J Clin Immunol (2026). <https://doi.org/10.1007/s10875-026-02015-z>

- **Enfermedad de Huntington**

Una investigación de la UCLM abre nuevas vías para la mejora del diagnóstico y comprensión de la enfermedad de Huntington

Brain Communications, Volume 8, Issue 1, 2026, fcaf502,

<https://doi.org/10.1093/braincomms/fcaf502>

- **Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada a SYNGAP1**

Una investigación amplía las bases genéticas de una encefalopatía asociada a la epilepsia y el autismo

Neurobiology of Disease, 2026. <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2026.107357>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



CENTRO DE REFERENCIA ESPECIAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES CRÓNICAS Y AGUDAS