



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Mayo / Junio 2026

- **Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células T**

Pequeñas moléculas del organismo podrían ayudar a frenar el crecimiento de un tipo de leucemia muy agresiva

Blood 2026; blood.2025030670. <https://doi.org/10.1182/blood.2025030670>

- **Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)**

El IBEC, junto a pacientes con Duchenne, impulsa un ‘corazón en un chip’ para frenar el daño cardíaco de la distrofia

Institute for Bioengineering of Catalonia

- **Síndrome X Frágil**

Identifican una nueva diana terapéutica para el síndrome del cromosoma X frágil

Neuron, 2026; 0. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2026.04.032>

- **Piel de mariposa**

Un ensayo clínico español demuestra el potencial de células madre mesenquimales para reducir la inflamación en personas con “piel de mariposa”

Front. Immunol. 17:1789537. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2026.1789537>

- **Glioblastoma**

Un estudio de la UMU descubre cómo un posible fármaco para tratar el lupus podría frenar el cáncer cerebral más agresivo

Autophagy, 1–26. <https://doi.org/10.1080/15548627.2026.2672700>

- **Ataxia de Friedreich**

Un compuesto natural obtiene resultados prometedores en Ataxia de Friedreich

Mol Neurobiol 63, 580 (2026). <https://doi.org/10.1007/s12035-026-05856-2>

- **Enfermedad poliquística hepática aislada**

Un estudio internacional liderado en Euskadi abre una nueva vía terapéutica para abordar la enfermedad hepática poliquística

Hepatology ();10.1097/HEP.0000000000001711, February 10, 2026.

<https://doi.org/10.1097/hep.0000000000001711>

- **Síndrome de Usher**

Síndrome de Usher tipo 3: dos proteínas involucradas en la sordera hereditaria

*Advanced Science*13, no. 20 (2026): e21853. <https://doi.org/10.1002/adv.202521853>

- **Glomerulopatía C3**

Luz verde al primer fármaco que ataca la raíz de la glomerulopatía C3, una enfermedad renal ultrarrara

Gaceta de salud

- **Neuroblastoma**

SJD Barcelona impulsa el estudio BCC18, un nuevo tratamiento para el neuroblastoma de alto riesgo

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

Un implante cerebral permite a un paciente con ELA comunicarse y trabajar desde casa durante casi dos años

Nature Medicine

- **Neurofibromatosis tipo 1**

Un modelo celular innovador permite avanzar en la investigación de una enfermedad minoritaria

Nature Communications, 2026. <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73119-8>

- **Telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT)**

Bellvitge identifica una alteración genética que ayuda a prevenir complicaciones de la enfermedad de Rendu-Osler

European Journal of Internal Medicine, 2026. <https://doi.org/10.1016/j.ejim.2026.106991>

- **Enfermedades Raras**

Situación epidemiológica de las Enfermedades Raras en la Comunidad de Madrid: Informe SIERMA 2025

Comunidad de Madrid

- **Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I (LAD-I)**

Así funciona la terapia génica española que se administra una sola vez y ha cambiado la vida de nueve niños

The Conversation

- **Enfermedad de Kawasaki**

Descubren un mecanismo clave en el desarrollo del daño coronario asociado a la enfermedad de Kawasaki

Circulation. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.125.076230>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

