



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES Raras Y SUS FAMILIAS

Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Enero / Febrero 2022

creer

- **Déficit de Alfa-1 Antitripsina**

[Neumología del Virgen del Rocío pone en marcha una prueba de saliva para diagnosticar una enfermedad rara](#)

Fuente: Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla)

- **Leucodistrofias**

[Una nueva estrategia de medicina genómica mejora el diagnóstico de las leucodistrofias](#)

Fuente: Idibell

- **Retinosis pigmentaria**

[La sobreexpresión del gen causante de la retinosis pigmentaria 'CERKL' protege a las mitocondrias de la retina del estrés oxidativo](#)

Fuente: Ciberer

- **Deficiencia de antitrombina**

[Caracterizan un nuevo tipo de deficiencia de antitrombina transitoria](#)

Fuente: Ciberer

- **Anemia falciforme**

[Hacia una terapia génica de larga duración para la anemia falciforme](#)

Fuente: Genotipia



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

- **Enfermedad lisosomal**

[Understanding the ecosystem of patients with lysosomal storage diseases in Spain: a qualitative research with patients and health care professionals](#)

Fuente: Orphanet Journal of Rare Diseases

- **Niemann-Pick tipo C**

[Descubierto un mecanismo molecular implicado en el transporte celular del colesterol, que podría ayudar a desarrollar tratamientos para trastornos como la enfermedad de Niemann-Pick de tipo C](#)

Fuente: Hospital Clínic de Barcelona

- **Fibrodisplasia osificante progresiva**

[Dynamics of skeletal muscle-resident stem cells during myogenesis in fibrodysplasia ossificans progressive](#)

Fuente: npj Regenerative Medicine volume 7, Article number: 5 (2022)

- **Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro**

[Neuropsychological profile associated to PKAN in its initial phase: a case series report](#)

Fuente: Neurocase, 23 Jan 2022

- **Fibrosis quística**

[Inclusión laboral y discapacidad invisible. Hacia una reflexión sobre las barreras y posibilidades del mercado laboral ordinario. El caso de las personas con fibrosis quística en España](#)

Fuente: Revista Española de Discapacidad | Diciembre 2021 - Mayo 2022



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

- **Enfermedades neuromusculares**

[Dolor y enfermedades neuromusculares. Saber y entender. Informe](#)

Fuente: Federación ASEM

- **Ataxia de Friedreich**

[Nuevo avance para entender mejor la enfermedad minoritaria Ataxia de Friedreich](#)

Fuente: Institut de Recerca Biomèdica de Lleida Fundació Dr. Pifarré (IRBLleida)

- **Distrofia miotónica de Steinert**

[Distrofia miotónica y atención primaria](#)

Fuente: ELSEVIER Vol. 46. Núm. 7