



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Septiembre / Octubre 2022

- **Esclerosis lateral amiotrófica**

El tratamiento contra la ELA que combina células madre y genes se muestra seguro en humanos

Nature Medicine (2022). <https://doi.org/10.1038/s41591-022-01956-3>

Guía “Convivir con la ELA”

Fundación Luzon y Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)

- **Lupus eritematoso sistémico**

Un revolucionario tratamiento experimental logra la remisión del lupus en cinco enfermos

Nature Medicine (2022). <https://doi.org/10.1038/s41591-022-02017-5>

- **Síndrome orofaciodigital**

Identificada una nueva causa genética del síndrome orofaciodigital

AJHG (2022). <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.08.009>

- **Lipodistrofias**

Describen el mecanismo patogénico de la lipodistrofia generalizada adquirida

Diabetes (2022). <https://doi.org/10.2337/db21-1086>

- **Hipertensión pulmonar**

Nueva guía de práctica clínica para hipertensión pulmonar

Hipertensión Pulmonar España (HPE)



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



- **Trastorno del desarrollo intelectual ligado al cromosoma X-1 (XLID1)**

Una investigación del ISCIII logra nuevo conocimiento sobre la genética de una enfermedad rara que afecta al neurodesarrollo

Int. J. Mol. Sci. 2022, 23(16), 9480; <https://doi.org/10.3390/ijms23169480>

- **Enfermedades raras del corazón**

Identifican una proteína que controla la identidad del músculo cardíaco y lo protege frente a determinados tipos de arritmias

Int. J. Mol. Sci. 2022, 23(17), 9565; <https://doi.org/10.3390/ijms23179565>

- **Distrofia miotónica de Steinert**

Publicados los resultados de un estudio sobre las modificaciones de autofagia en distrofia miotónica tipo I

Cells 2022, 11(19), 3018; <https://doi.org/10.3390/cells11193018>

- **Síndrome Allan-Herndon-Dudley**

Medicina personalizada gracias a un ratón avatar

Neurobiology of Disease (2022). <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2022.105896>

- **Síndrome de Schaaf-Yang**

Presentada la primera guía clínica sobre el síndrome de Schaaf-Yang para profesionales y familias

Journal of Medical Genetics, setembre de 2022. Doi: 10.1136/jmedgenet-2022-108690