



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Marzo / Abril 2023

- **Distrofia muscular de cinturas**

Investigadores del IIS La Fe y el CIBERER desarrollan un potencial tratamiento para la distrofia muscular rara LGMD D2 con edición génica

Molecular Therapy - Nucleic Acids. <https://doi.org/10.1016/j.omtn.2023.01.004>

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

Descubierto un mecanismo molecular asociado al desarrollo de la esclerosis lateral amiotrófica

Nat Commun 14, 466 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41467-023-36023-z>

El tratamiento con ADN podría retrasar la parálisis en pacientes con ELA

ELA Andalucía

- **Leucemia mieloide aguda**

Una pastilla experimental logra la remisión completa del cáncer en 18 pacientes con una leucemia muy agresiva

Nature (2023). <https://doi.org/10.1038/s41586-023-05812-3>

- **Ataxia espinocerebelosa tipo 3**

El Complejo Hospitalario Universitario de Canarias (HUC) publica estudio sobre la función celular de una proteína y posibles implicaciones en ataxia espinocerebelosa

Nucleic Acids Research, gkad212. <https://doi.org/10.1093/nar/gkad212>

- **Linfedema primario, la enfermedad de aneurisma aórtico torácico y la sordera congénita**

Identificadas las causas genéticas de tres enfermedades raras previamente inexplicables

Nat Med (2023). <https://doi.org/10.1038/s41591-023-02211-z>

- **Lupus**

Vall d'Hebron incluye el primer paciente en un estudio pionero en el uso de la terapia CAR-T para el lupus

Hospital Universitario Vall d'Hebron

- **Enfermedad de Lafora**

Un modelo celular de astrocitos ayuda a entender mejor la acumulación de glucógeno en la enfermedad de Lafora

Int. J. Mol. Sci. 2023, 24, 6020. <https://doi.org/10.3390/ijms24076020>

- **Enfermedades neuromusculares**

Calidad de vida de las personas latinoamericanas con trastornos neuromusculares y sus familias durante la pandemia COVID-19

Adv Neurodev Disord (2023). <https://doi.org/10.1007/s41252-023-00328-3>

- **Síndrome de Angelman**

Síndrome de Angelman en el adulto

Rev Neurol 2023;76 (07):217-226 doi: 10.33588/rn.7607.2022235

- **Síndrome X Frágil**

Descubierto un importante avance en el conocimiento de los mecanismos cerebrales que subyacen al síndrome de X frágil

Molecular Autism, 14(1). <https://doi.org/10.1186/s13229-023-00547-4>

- **Atrofia muscular espinal**

Un trabajo coliderado por Vall d'Hebron abre nuevas vías para el diseño de tratamientos para la atrofia muscular espinal

Protein Science 2022. <https://doi.org/10.1002/pro.4553>

- **Miositis por cuerpos de inclusión**

Investigadores del Clínic-IDIBAPS validan un modelo celular para el estudio de la miositis por cuerpos de inclusión

J Cachexia Sarcopenia Muscle 2023. <https://doi.org/10.1002/jcsm.13178>

- **Enfermedad de Huntington**

Un estudio con del CSIC revela la estructura de la proteína responsable de la enfermedad de Huntington

Nature Structural & Molecular Biology. DOI: [10.1038/s41594-023-00920-0](https://doi.org/10.1038/s41594-023-00920-0)