



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Septiembre / Octubre 2023

- **Retinosis pigmentaria**

Descubiertos nuevos mecanismos que provocan ceguera y abren la puerta a nuevos tratamientos

Redox Biology, agosto de 2023. DOI: [10.1016/j.redox.2023.102862](https://doi.org/10.1016/j.redox.2023.102862)

- **Disqueratosis Congénita y las Neutropenias Congénitas**

Avances en la búsqueda de tratamiento de personas afectadas por problemas en la producción de células sanguíneas

Nat Commun 14, 5912 (2023). DOI: <https://doi.org/10.1038/s41467-023-41472-7>

- **Esofagitis eosinofílica**

Desarrollan un método no invasivo para el diagnóstico de la Esofagitis Eosinofílica

Clinical Gastroenterology and Hepatology, in press. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cgh.2023.07.023>

- **Síndrome de Asherman**

Investigadores españoles decodifican los mecanismos celulares y moleculares de una enfermedad que provoca que las mujeres se queden sin menstruación, el síndrome de Asherman

Nat Commun 14, 5890 (2023). DOI: <https://doi.org/10.1038/s41467-023-41656-1>

- **Osteogénesis imperfecta**

Exploración de la relación entre personalidad y dolor crónico en adultos con osteogénesis imperfecta

Medicine (2023) 102:39. DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/MD.00000000000035352>

creer

- **Enfermedad de Erdheim-Chester**

Un estudio del CSIC aborda el papel de las mutaciones hereditarias en la enfermedad rara de Erdheim-Chester

Arthritis & Rheumatology. DOI: <https://doi.org/10.1002/art.42673>

- **Hipertensión pulmonar**

Identifican el IGF1 como posible diana para tratar la hipertensión y la fibrosis pulmonares

Front. Immunol., 04 September 2023. DOI: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1197752>

- **Esclerodermia**

Vall d'Hebron descubre un nuevo anticuerpo en pacientes con esclerodermia que ayudará al diagnóstico de esta enfermedad

Rheumatology, kead520. DOI: <https://doi.org/10.1093/rheumatology/kead520>

- **Distrofia muscular congénita asociada al colágeno VI**

Caracterización de las vesículas extracelulares en fibroblastos de Distrofia Muscular relacionada con el Colágeno VI

Sci Rep. 2023 Sep 5;13(1):14622. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41598-023-41632-1>