



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
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

Mayo / Junio 2024

creer

- **Síndrome de Dravet**

Un estudio evalúa la levodopa como tratamiento para la marcha en el síndrome de Dravet

Fundación Síndrome de Dravet

- **Rabdomiosarcoma**

Vall d'Hebron identifica una nueva diana terapéutica para un tipo de cáncer infantil agresivo que afecta a los músculos

Exp Hematol Oncol 13, 38 (2024). <https://doi.org/10.1186/s40164-024-00503-9>

- **Espina bífida**

Se halla la causa genética del mielomeningocele, la dolencia más grave de espina bífida

Science 384,584-590(2024). <https://doi.org/10.1126/science.adl1624>

- **Enfermedad de Dent**

Identificado uno de los mecanismos relacionados con la progresión de la enfermedad de Dent a fibrosis renal

Life Science Alliance Apr 2024, 7 (7) e202302444; DOI: 10.26508/lsa.202302444

- **Enfermedad metabólica causada por mutaciones en el gen COQ2**

Un estudio del ibs.GRANADA presenta un nuevo tratamiento farmacológico prometedor para una enfermedad metabólica rara

Cell Reports 2024. <https://doi.org/10.1016/j.celrep.2024.114148>

- **Enfermedades Raras**

Informe sobre ensayos clínicos para Enfermedades Raras en España 2023

Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (Aelmhu)

- **Síndrome de Schaaf-Yang**

Avances en la investigación del síndrome de Schaaf-Yang, una enfermedad ultrarara que causa retraso intelectual y malformaciones congénitas

Journal of Medical Genetics, 2024. <https://doi.org/10.1136/jmg-2024-109898>

- **Enfermedades mitocondriales**

Investigadores de la UPO corrigen las alteraciones patológicas en modelos celulares de la mutación mitocondrial GFM1

Biomolecules, 2024, 14(5), 598. <https://doi.org/10.3390/biom14050598>

- **Ataxia espinocerebelosa**

Identifican la causa genética de la ataxia espinocerebelosa tipo 4

Nat Genet (2024). <https://doi.org/10.1038/s41588-024-01719-5>

- **Síndrome Wolf-Hirschhorn**

Caracterización fenotípica psicomotora y psicolingüística en el Síndrome Wolf-Hirschhorn: un estudio de 18 casos

BOL PEDIATR. 2023; 63: 268-280

- **Síndrome STXBP1**

Los avances más significativos en la investigación del síndrome STXBP1 en los últimos dos años

Asociación Síndrome STXBP1

- **Enfermedades priónicas**

Científicos estadounidenses presentan una nueva estrategia terapéutica contra las enfermedades priónicas

Science 384, ado7082 (2024). DOI: <https://doi.org/10.1126/science.ado7082>