



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



# INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

---

Noviembre / Diciembre 2024

- **Enfermedad de Fabry**

**Un estudio muestra la seguridad y eficacia de la pegunigalsidasa alfa cada cuatro semanas en vez de cada dos en pacientes de Fabry**

*iSanidad*

**Una nueva terapia abre camino para el tratamiento de la enfermedad de Fabry**

*Science Advances* 13 Dec 2024, Vol 10, Número 50,  
<https://doi.org/10.1126/sciadv.adq4738>

- **Anemia de Fanconi**

**El Instituto de Investigación Sant Pau lidera un ensayo clínico pionero para tratar el cáncer en pacientes con anemia de Fanconi**

*Instituto de Investigación Sant Pau (IR)*

**Un estudio clínico español demuestra por primera vez la eficacia de la terapia génica en pacientes con anemia de Fanconi**

*The Lancet*, 2024, Vol 404. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(24\)01880-4](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(24)01880-4)

- **Adrenoleucodistrofia**

**La terapia génica para la adrenoleucodistrofia cerebral resulta beneficiosa a largo plazo, pero con riesgo aumentado a desarrollar cáncer**

*N Engl J Med* 2024 Oct 10;391(14):1287-1301. <http://dx.doi.org/10.1056/NEJMoa2405541>

- **Niemann-Pick tipo C**

**Encuentran una nueva diana terapéutica para las alteraciones psiquiátricas en la enfermedad de Niemann-Pick tipo C**

*Death Dis* 15, 771 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41419-024-07158-8>

- **Síndrome de Angelman**

**Hacia un tratamiento para el síndrome de Angelman**

*Nat Commun* 15, 5558 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41467-024-49788-8>

- **Enfermedades neuromusculares**

**Un innovador análisis genético de Sant Joan de Déu y CNAG diagnostica con éxito a 23 niños con enfermedades neuromusculares**

*Eur J Hum Genet* (2024). <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01699-4>

- **Mielitis flácida aguda**

**Nueva terapia para niños con una rara afección neurológica**

*Biotech Magazine & News*

- **Sarcoma de Ewing**

**El CNIO abre nuevas vías de investigación contra el cáncer pediátrico sarcoma de Ewing al descubrir mecanismos que aumentan su agresividad**

*EMBO Rep* (2024). DOI: <https://doi.org/10.1038/s44319-024-00303-6>

- **Porfiria aguda intermitente**

**Generan un modelo animal clave para investigar enfermedades raras y desarrollar nuevas terapias avanzadas**

*Cima Universidad de Navarra*

- **Paraplejía espástica de tipo 52**

**Primeros resultados positivos de la terapia génica para la SPG52, que sufren tres niños en España**

*Universitat Autònoma de Barcelona (UAB)*

- **Miopatía asociada al gen TRIP4**

**Sant Joan de Déu consigue describir la historia natural de la miopatía asociada al gen TRIP4 en once miembros de una familia**

*Hospital Sant Joan de Déu Barcelona*

- **Discromatosis universal hereditaria**

**Identifican un inesperado vínculo genético entre un trastorno de la piel y el oído interno**

*Nat Commun 15, 9885. 2024. <https://doi.org/10.1038/s41467-024-53663-x>*

- **Enfermedad de Huntington**

**Hallan un engranaje clave en la enfermedad de Huntington**

*Nat Metab 6, 2100–2117 (2024). <https://doi.org/10.1038/s42255-024-01155-z>*

- **Mieloma múltiple**

**Una investigación del IBiS desarrolla una nueva terapia CAR-T más efectiva para el tratamiento del mieloma múltiple**

*Cell Oncol. (2024). <https://doi.org/10.1007/s13402-024-00984-0>*

- **Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro**

**Investigación pionera de la UPO abre nuevas posibilidades terapéuticas para la neurodegeneración por acumulación de hierro**

*Orphanet J Rare Dis 19, 442 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03453-x>*

- **Galactosemia tipo 3**

**Descubren un tratamiento prometedor para la galactosemia tipo III basado en azúcares simples**

*Biomed Pharmacother. 2024. <https://doi.org/10.1016/j.biopha.2024.117677>*

- **Mastocitosis**

**El sistema inmune está involucrado en el desarrollo de la mastocitosis**

*J Allergy Clin Immunol.* 2024 Oct 16:S0091-6749(24)01062-5.

<https://doi.org/10.1016/j.jaci.2024.10.005>



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



CENTRO DE REFERENCIA ESPECIAL DE ATENCIÓN A  
PERSONAS CON ENFERMEDADES CRÓNICAS Y AGUDAS