



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Septiembre / Octubre 2024

- **Hipoparatiroidismo**

Luz verde de la FDA para el primer y único tratamiento del hipoparatiroidismo en adultos

iSanidad

- **Leucemia linfoblástica aguda**

El análisis genómico de la leucemia linfoblástica aguda de células T revela nuevas claves para el diagnóstico y tratamiento

Nature 632, 1082–1091. 2024. <https://doi.org/10.1038/s41586-024-07807-0>

- **Telangiectasia hemorrágica hereditaria**

Un fármaco contra el cáncer de médula ósea demuestra su eficacia en el tratamiento de un raro trastorno sanguíneo

N Engl J Med. 2024 Sep 19;391(11):1015-1027. doi:
<https://doi.org/10.1056/nejmoa2312749>

- **Enfermedad de Wilson**

CIPF y el IIS La Fe participan en un estudio que identifica nuevos biomarcadores para el pronóstico de la enfermedad de Wilson

Journal of Gastroenterology 2024, doi. <https://doi.org/10.1007/s00535-024-02135-6>

- **Enfermedades raras visuales**

Estudio descriptivo de las enfermedades raras visuales en España

Asociación Retina Murcia

- **Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON)**

Investigadores del CNIC descubren un inesperado papel del sodio en la generación de energía por las mitocondrias

Cell. 2024 Sep 19, 187: 1-15. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2024.08.045>

- **Glioblastoma**

Descubren un biomarcador que podría mejorar la inmunoterapia contra el glioblastoma

J Immunother Cancer. 2024 Aug 30;12(8):e009210. <https://doi.org/10.1136/jitc-2024-009210>

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

Un estudio de Biogipuzkoa abre una vía para el desarrollo de nuevos tratamientos en pacientes con ELA

Acta Neuropathol 148, 43 (2024). <https://doi.org/10.1007/s00401-024-02794-y>

- **Síndrome Hemolítico Urémico atípico**

La Sociedad Española de Calidad Asistencial publica la primera guía para la atención a pacientes pediátricos con Síndrome Hemolítico Urémico atípico

Norma QualiSHUaPed

- **Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes**

Manual del alumno con Enfermedad de Perthes

Asfape

- **Síndrome de Phelan-McDermid**

Análisis de las correlaciones genotipo-fenotipo en el registro internacional del Síndrome de Phelan-McDermid

Molecular Autism 15, 40 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13229-024-00619-z>

- **Acrogigantismo ligado al cromosoma X (X-LAG)**

La genómica 3D abre camino a diagnósticos más precisos para detectar trastornos del crecimiento

Genome Med 112 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13073-024-01378-5>

- **Monilethrix**

Identifican un nuevo gen implicado en la alopecia hereditaria monilethrix

British Journal of Dermatology, ljae298, <https://doi.org/10.1093/bjd/ljae298>

- **Síndrome de Hutchinson-Gilford**

Desvelan un mecanismo clave en el desarrollo de la enfermedad cardiovascular en el síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford

J Clin Invest. 2024. <https://doi.org/10.1172/JCI1173448>

- **Síndrome de depleción del ADN mitocondrial**

El Clínic-IDIBAPS participa en un estudio donde se ha descubierto un nuevo tipo de Síndrome de Depleción-Delección de ADN Mitocondrial

Ann Neurol. <https://doi.org/10.1002/ana.27071>

- **Aciduria glutárica**

Designado medicamento huérfano un vector de terapia génica para el tratamiento de la aciduria glutárica

Ciberer

- **Enfermedad de Wilson**

Describen por primera vez cómo utilizar la cuantificación de cobre intercambiable para el seguimiento de los pacientes con enfermedad de Wilson

Hepatology. doi:10.1097/HEP.0000000000001105

- **Ataxia de Friedreich**

Describen nuevos mecanismos en la neurodegeneración de la ataxia de Friedreich

Neurobiol Dis. 2024 Oct 1;200:106631. <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2024.106631>

- **Distrofia miotónica tipo 1**

Un nuevo estudio revela una terapia prometedora con una molécula que bloquea microRNAs para tratar la distrofia miotónica tipo 1

Science advances, 10(41), eadn6525. <https://doi.org/10.1126/sciadv.adn6525>

