



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Julio / Agosto 2025

- **Enfermedades mitocondriales**

Revelan cómo ha evolucionado el sistema energético de las células y cómo puede ayudar a entender las enfermedades genéticas

Cell Genomics. 2025 Jul 3. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2025.100945>

- **Síndrome de Rett**

Un nuevo fármaco desarrollado en España demuestra un gran potencial contra el Síndrome de Rett

Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras

- **Adrenoleucodistrofia cerebral infantil**

Un estudio liderado desde Sant Joan de Déu muestra resultados prometedores de un nuevo tratamiento para la adrenoleucodistrofia cerebral infantil

eClinicalMedicine Volume 84, June 2025, 103265.

<https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2025.103265>

- **Encefalopatía etilmalónica**

Activar una vía de defensa mitocondrial revierte el daño celular en modelos de encefalopatía etilmalónica

Antioxidants, 2025, 14(6):741. <https://doi.org/10.3390/antiox14060741>

- **Hipertensión Pulmonar**

La proteína BMPER, posible nueva diana terapéutica para frenar la hipertensión arterial pulmonar

Cellular Signalling. Volume 133, September 2025, 111880.

<https://doi.org/10.1016/j.cellsig.2025.111880>

- **Tumor rabdoide**

Un caso de cáncer infantil agresivo abre nuevas vías para terapias celulares avanzadas

Annals of Oncology (2025). <https://doi.org/10.1016/j.annonc.2025.05.530>

- **Miopatía vacuolar**

Expansiones repetidas en PLIN4 causan miopatía vacuolar autosómica dominante con rasgos sarcolemas

Annals of Clinical and Translational Neurology(2025): 1–16,
<https://doi.org/10.1002/acn3.70146>

- **Leucemia linfoblástica aguda infantil**

Una nueva terapia podría mejorar la respuesta a la leucemia linfoblástica aguda infantil

Biomark Res 13, 99 (2025). <https://doi.org/10.1186/s40364-025-00810-1>

- **Colangiocarcinoma**

Dos nuevos biomarcadores podrían facilitar un mejor diagnóstico de una infección hepática relacionada con un tipo de cáncer biliar

Nat Commun 16, 5965 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-61043-2>

- **Esclerodermia**

Nuevos horizontes en el tratamiento de la esclerosis sistémica: avances y terapias emergentes en 2025

RMD Open 2025;11:e005776. <https://doi.org/10.1136/rmdopen-2025-005776>

- **Amiloidosis ATTR hereditaria**

Prevalencia de la mutación V30M en las Islas Baleares

Sci Rep 15, 29773 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41598-025-14707-4>

- **Glioblastoma**

Una investigación demuestra el potencial terapéutico de la molécula miR-7 para frenar uno de los tumores cerebrales más malignos

Journal of Experimental & Clinical Cancer Research 44, 237 (2025).

<https://doi.org/10.1186/s13046-025-03504-6>

El Hospital Virgen del Rocío, entre los tres hospitales españoles en un ensayo pionero contra el glioblastoma

Hospital Universitario Virgen del Rocío

- **Sarcoma de Ewing**

Un estudio del IBiS desvela un nuevo mecanismo de sensibilidad del sarcoma de Ewing a la quimioterapia

Oncogene (2025). <https://doi.org/10.1038/s41388-025-03496-9>

