



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Marzo / Abril 2025

- **Síndrome de Dravet**

Nuevas perspectivas sobre el síndrome de Dravet en adultos

Epilepsia. 2025; 00: 1–13. <https://doi.org/10.1111/epi.18329>

Terapia génica dual específica: Un nuevo enfoque para el síndrome de Dravet

Sci. Transl. Med. 17, eadn 5603 (2025). <https://doi.org/10.1126/scitranslmed.adn5603>

- **Síndrome de delección 22q11.2**

Perfil fonémico-fonológico de personas con síndrome de delección 22q11.2: un estudio piloto

Brain Sci. 2025, 15(3), 298; <https://doi.org/10.3390/brainsci15030298>

- **Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller**

Descubren un nuevo enfoque terapéutico para la enfermedad neurodegenerativa BPAN

Int. J. Mol. Sci. 2025, 26(3), 1315; <https://doi.org/10.3390/ijms26031315>

- **Linfoma no Hodgkin**

Una investigación de la Universidad impulsa nuevas estrategias terapéuticas frente al linfoma no Hodgkin

Blood. (blood.2024025755). <https://doi.org/10.1182/blood.2024025755>

- **Cánceres hematológicos**

Investigadores de un Consorcio liderado por la CUN y el CIEMAT desarrollan células CAR-T más versátiles y económicas para cánceres hematológicos

Molecular Therapy. Methods & Clinical Therapy. 33 (1).
<https://doi.org/10.1016/j.omtm.2025.101425>

- **Melanoma uveal**

Una investigación del Instituto de Biomedicina de Sevilla propone un tratamiento personalizado para el melanoma uveal

Cell Death Differ (2025). <https://doi.org/10.1038/s41418-025-01469-9>

- **Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células B**

Una nueva terapia celular CAR-T usa un ‘señuelo’ molecular para mejorar el tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda de células B

Blood. 2025 Mar 16;blood.2024025440. <https://doi.org/10.1182/blood.2024025440>

- **Mieloma múltiple**

Una investigación del Hospital público 12 de Octubre y la Universidad Complutense de Madrid descubre el potencial de un compuesto de nueces y frutos rojos frente al mieloma múltiple

Microbiome 13, 56 (2025). <https://doi.org/10.1186/s40168-025-02045-6>

- **Síndrome de Angelman**

Nuevos conocimientos sobre salud y prevención del síndrome de Angelman

American journal of medical genetics. Part A, 197(4), e63961.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63961>

- **Colangiocarcinoma**

Identificada una nueva estrategia terapéutica para el tratamiento del cáncer biliar

Hepatology (Baltimore, Md.), 10.1097/HEP.0000000000001259. Advance online publication.
<https://doi.org/10.1097/HEP.0000000000001259>

- **Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce**

Hacia una terapia génica para la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

Sci Transl Med. 2025 Feb 26;17(787):eads0539. doi:
<https://doi.org/10.1126/scitranslmed.ads0539>

- **Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales (MLC)**

La terapia génica revierte en modelos animales la sintomatología de una enfermedad neurológica minoritaria

Molecular Therapy (2025) <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2025.02.046>

- **Miopatía nemalínica**

Un estudio revela cómo la acumulación de hierro y la peroxidación lipídica afectan a las miopatías nemalínicas

International Journal of Molecular Sciences. 2025; 26(4):1434.
<https://doi.org/10.3390/ijms26041434>

- **Síndrome de tumor hamartoma asociado al gen PTEN**

Fármacos anticancerígenos comunes, una nueva esperanza para los pacientes con síndrome de tumor hamartoma PTEN

Cancer Discov 2025; <https://doi.org/10.1158/2159-8290.CD-24-0807>

- **Enfermedad de Lyme**

Lyme: hallan el talón de Aquiles del patógeno

mBio 0:e03728-24. <https://doi.org/10.1128/mbio.03728-24>

- **Retinosis pigmentaria**

Desarrollan unas gotas oculares como posible terapia para la retinosis pigmentaria

Biomedicine & Pharmacotherapy. Volume 185, 2025.
<https://doi.org/10.1016/j.biopha.2025.117962>

- **Sarcoma de Ewing**

Nuevos avances en posibles terapias contra el cáncer infantil basadas en la edición genética con CRISPR

Cancer Gene Ther (2025). <https://doi.org/10.1038/s41417-025-00887-8>

- **Miocardiopatía arritmogénica tipo 5 (ARVC5)**

Desarrollan una innovadora terapia génica para tratar una enfermedad genética del corazón rara y devastadora en hombres jóvenes

Circ Res. 2025 Mar 17. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.124.325848>

- **Sarcomas**

El IIS La Fe pone en marcha el mapeo óptico del genoma para mejorar del diagnóstico y pronóstico de los pacientes con sarcomas

Int. J. Mol. Sci. 2025, 26(6), 2820; <https://doi.org/10.3390/ijms26062820>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

