



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Mayo / Junio 2025

- **Dermatomiositis**

La unidad de Cáncer Pediátrico del CNIO trata con éxito en el hospital La Paz una enfermedad rara autoinmune con una terapia CAR-T

Med (New York, N.Y.), 100676. Advance online publication.

<https://doi.org/10.1016/j.medj.2025.100676>

- **Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I**

Nuevos resultados clínicos positivos de terapia génica basada en desarrollos españoles

The New England journal of medicine, 392(17), 1698–1709.

<https://doi.org/10.1056/NEJMoa2407376>

- **Neoplasia mieloproliferativa**

Descubren por qué aumenta el riesgo de padecer un grupo de enfermedades hematológicas crónicas

Blood (2025) 145 (19): 2196–2201. https://doi.org/10.1182/blood.2023023787

- **Acidemia propiónica**

Identifican un cambio metabólico clave en la disfunción cardíaca de pacientes con acidemia propiónica

Cellular and Molecular Life Sciences (2025) 82:137. DOI: https://doi.org/10.1007/s00018-025-05661-5

- **Narcolepsia**

Resultados esperanzadores en el control de la narcolepsia

N Engl J Med (2025) 392:1905–1916.

<https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa2405847>

- **Linfoma plasmablástico**

Un nuevo estudio identifica una nueva oportunidad terapéutica para el linfoma plasmablástico

Blood Adv 2025; [bloodadvances.2025016180](https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2025016180). doi:

<https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2025016180>

- **Linfoma de Burkitt**

La epigenética predice la gravedad del linfoma de Burkitt, un tumor pediátrico frecuente en países en desarrollo

Blood Cancer Discovery, <https://doi.org/10.1158/2643-3230.BCD-24-0240>

- **Retinosis pigmentaria**

Personal investigador de Biogipuzkoa desarrollan una prometedora molécula para tratar la retinosis pigmentaria

Instituto de Investigación Sanitaria Biogipuzkoa

- **Lipofuscinosis neuronal ceroida de inicio adulto**

Desarrollan en el IBiS el primer ratón modelo de una grave enfermedad neurodegenerativa un siglo después de su descubrimiento

Sci. Adv. 11, eads3393 (2025). <https://www.science.org/doi/10.1126/sciadv.ads3393>

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

Una nueva inmunoterapia para la leucemia linfoblástica aguda de células B, el cáncer pediátrico más frecuente

Journal for ImmunoTherapy of Cancer 2025;13:e009048. <https://doi.org/10.1136/jitc-2024-009048>

- **Acidemia propiónica**

Una enfermedad metabólica rara altera la actividad eléctrica del corazón

JIMD, Volume 48, Issue 3, May 2025. <https://doi.org/10.1002/jimd.70030>

- **Complejo de esclerosis tuberosa**

Un estudio en adultos con complejo de esclerosis tuberosa revela una alta carga de síntomas neuropsiquiátricos no tratados

Epilepsy Behav 2025;166:110380. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2025.110380>

- **Enfermedad de Huntington**

Identifican una proteína clave para la supervivencia de las neuronas en la enfermedad de Huntington

Cell Death and Disease (2025) 16:418 ; <https://doi.org/10.1038/s41419-025-07688-9>

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

Avances significativos en la lucha contra la ELA

AdELA

- **Parálisis supranuclear progresiva**

Identificado un nuevo gen vinculado a una enfermedad neurodegenerativa rara

Eur J Hum Genet (2025). <https://doi.org/10.1038/s41431-025-01872-3>

- **Anemia de Diamond-Blackfan**

Un fármaco para la hipertensión, un posible aliado frente a una anemia rara infantil

Hemasphere. 2025 Apr 17;9(4):e70131. <https://doi.org/10.1002/hem3.70131>

- **Osteogénesis Imperfecta**

Investigación en terapia génica para el tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta

Fundación Ahuce

- **Anemia de Fanconi**

Primeras evidencias experimentales sobre la eficacia de la terapia génica in vivo para el tratamiento de la anemia de Fanconi

Nature (2025). <https://doi.org/10.1038/s41586-025-09070-3>

- **Distrofia muscular de cinturas R1 (LGMDR1)**

Un grupo de investigadoras e investigadores de Biogipuzkoa ha encontrado una estructuración anómala de la fibra muscular en la distrofia muscular de cinturas R1

Cells 2025, 14(6), 446; <https://doi.org/10.3390/cells14060446>

- **Síndromes mielodisplásicos**

Mejoran la caracterización genética del primer modelo experimental de síndromes mielodisplásicos

Molecular Cytogenetics 18, 11 (2025). <https://doi.org/10.1186/s13039-025-00714-7>

- **Cornelia de Lange**

Espectro Cornelia de Lange

Anales de Pediatría. Volume 100, Issue 5, May 2024, Pages 352-362.

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2024.03.002>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

