



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 2025

- **Mutación en el gen RPS6KC1**

Descubierta una nueva enfermedad genética del neurodesarrollo

Am J Hum Genet. 6 de noviembre de 2025; 112(11):2643-2664.

<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2025.09.015>

- **Sarcoma de Ewing**

Encuentran la célula de origen del Sarcoma de Ewing

Nat Commun 16, 9427 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-64475-y>

- **Enfermedades Raras**

Nace la primera IA capaz de apoyar el diagnóstico de enfermedades ultra raras

Nat Genet (2025). <https://doi.org/10.1038/s41588-025-02400-1>

Profundizan en el conocimiento del mapa oculto de las proteínas y abren la puerta a nuevas terapias para enfermedades raras

Briefings in Bioinformatics, Volume 26, Issue 4, July 2025, bba320,

<https://doi.org/10.1093/bib/bba320>

Revolución en pediatría: la UNED desarrolla una IA capaz de detectar enfermedades raras en informes clínicos

Sci Rep 15, 37973 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41598-025-21827-4>

- **Déficit de Alfa-1 Antitripsina**

N-acetilcisteína: una nueva esperanza para pacientes con Déficit de Alfa-1 Antitripsina

Alfa-1 España

- **Heteroplasia ósea progresiva**

Un proyecto del IDIS desarrolla un modelo celular innovador para investigar la heteroplasia ósea progresiva

Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS)

- **Enfermedad de Menkes**

Un tratamiento innovador impulsado por Sant Joan de Déu mejora el neurodesarrollo en dos niños con enfermedad de Menkes | Institut de Recerca SJD

J Clin Invest. 2025;135(19):e193107. <https://doi.org/10.1172/JCI193107>

- **Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa**

Identifican tres nuevos casos de la porfiria infantil más rara del mundo

J Intern Med. 2025 Nov 21. <https://doi.org/10.1111/joim.70044>

- **Rabdomiosarcoma**

Demostrada la eficacia de un fármaco en modelos preclínicos para frenar el crecimiento del rabdomiosarcoma

Nat Commun 16, 9816 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-64783-3>

- **Síndrome de Rett**

Investigan cómo la mutación del gen MECP2, principal causa del síndrome de Rett, interfiere en la maduración neuronal

Neuroscience 593 (2026) 87–95. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.neuroscience.2025.12.010>

- **Anemia de Fanconi**

El CIEMAT desarrolla una nueva terapia génica antitumoral para pacientes con anemia de Fanconi que obtiene la designación de medicamento huérfano en Europa

Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (Ciemat)

- **Hipomagnesemia primaria con hipercalciuria y nefrocalcinosis**

Vall d'Hebron e Hipofam impulsan un proyecto para crear nuevos modelos para estudiar una enfermedad renal minoritaria

Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

- **Telangiectasia hemorrágica hereditaria**

Un estudio internacional publicado en NEJM, con participación de Bellvitge, identifica el primer tratamiento para la enfermedad de Rendu-Osler

N Engl J Med. 2025; <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa2504411>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

