



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 2025

- **Síndrome de Wolfram**

Importante avance en la investigación del Síndrome de Wolfram

Diagnostics 2025, 15(13), 1594; <https://doi.org/10.3390/diagnostics15131594>

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

Una nueva esperanza para el tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda de células T

Nat Immunol (2025). <https://doi.org/10.1038/s41590-025-02265-w>

- **Glioma pontino intrínseco difuso**

Un estudio de Sant Joan de Déu identifica los mecanismos que impiden la eficacia del tratamiento del glioma difuso intrínseco del tronco encefálico en niños

Neuro-Oncology Advances, Volume 7, Issue 1, January-December 2025, vdaf132, <https://doi.org/10.1093/noajnl/vdaf132>

- **Colangiocarcinoma**

Un avance internacional liderado por el Centro de Investigación del Cáncer abre nuevas vías terapéuticas para el colangiocarcinoma

Sig Transduct Target Ther 10, 257 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41392-025-02347-z>

- **Mieloma múltiple**

Una nueva terapia CAR-T experimental muestra una alta eficacia en mieloma múltiple, también frente a la resistencia a los tratamientos

Cancer Immunol Res (2025) 13 (9): 1374–1390.

<https://doi.org/10.1158/2326-6066.CIR-24-1313>

- **Sarcoma de Ewing**

El desarrollo de una terapia génica ‘suicida’ abre nuevas opciones contra el sarcoma de Ewing, un cáncer infantil raro

Sci Rep 15, 29020 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41598-025-14945-6>

- **Enfermedades raras**

Primera evidencia de una carabina farmacológica ‘casi universal’ para enfermedades raras

Centro de Regulación Genómica de Barcelona

Objetivo: acelerar el diagnóstico de enfermedades raras

Cell. Volume 188, Issue 18p4861-4879.e27September 04, 2025.

<https://doi.org/10.1016/j.cell.2025.05.037>

- **Síndrome de Leigh**

Las proyecciones pálido-subtalámicas disfuncionales del gen LHX6 median eventos epilépticos en un modelo murino del síndrome de Leigh

J Clin Invest. 2025. <https://doi.org/10.1172/JCI187571>

- **Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X**

Utilizan el pez cebra para descifrar XMEA, una enfermedad ultrarrara

EMBO Mol Med (2025) 17: 823 – 840. <https://doi.org/10.1038/s44321-025-00204-8>

- **Enfermedad de Erdheim-Chester**

Identifican nuevas claves moleculares que podrían guiar el manejo clínico de la enfermedad de Erdheim-Chester

Leukemia (2025). <https://doi.org/10.1038/s41375-025-02742-z>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

