



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Enero / Febrero 2026

- **Enfermedad de Lafora**

Un modelo celular reduce tiempos y costes en el estudio de la enfermedad de Lafora, un tipo de epilepsia sin cura

Dis Model Mech. 2025. DOI: <https://doi.org/10.1242/dmm.052672>

- **Enfermedad linfoproliferativa inducida por EBV por deficiencia de CD137**

Un estudio liderado por Vall d'Hebron identifica el primer caso de corrección genética espontánea en una inmunodeficiencia grave vinculada al virus de Epstein-Barr

npj Genom. Med. 10, 78 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41525-025-00535-y>

- **Hemofilia**

Vivir con hemofilia. Guía básica para familias

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

- **Hepatoblastoma**

Identifican dos proteínas que controlan el crecimiento del cáncer de hígado pediátrico más frecuente

Hepatology. 2025 Nov 14. DOI: [10.1097/HEP.0000000000001614](https://doi.org/10.1097/HEP.0000000000001614)

- **Mieloma múltiple**

Identifican un perfil inmunológico que predice el riesgo de infección en mieloma múltiple

Blood. 2026 Jan 29. DOI: [10.1182/blood.2025031744](https://doi.org/10.1182/blood.2025031744)

- **Leucodistrofia metacromática**

Sant Joan de Déu, único hospital en España que administra una terapia génica para la leucodistrofia metacromática

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

- **Sarcoma de Ewing**

El Hospital público Gregorio Marañón lidera en España un nuevo ensayo clínico europeo para mejorar la supervivencia del sarcoma de Ewing en niños

Hospital General Universitario Gregorio Marañón

- **Enfermedades Raras**

Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía

Estrategia de Atención Sanitaria y Sociosanitaria dirigida a Personas con Enfermedades Raras (Castilla-La Mancha)

