GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES

IMSERSO

creer

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS

INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Septiembre / Octubre 2026

- **Lupus eritematoso discoide**

Vall d'Hebron desarrollará un nuevo tratamiento tópico contra el lupus eritematoso discoide

Vall d'Hebron Instituto de Investigación (VHIR)

- **Enfermedad de Dent**

Vall d'Hebron identifica un nuevo mecanismo relacionado con la variabilidad de la enfermedad de Dent

J Transl Med (2026). https://doi.org/10.1186/s12967-026-08760-4

- **Enfermedades Raras**

El Dr. Francesc Palau lidera la edición del nuevo Nelson Pediatric Textbook of Rare Diseases, una obra de referencia internacional

Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD)

- **Leucemia mieloide aguda**

Una modificación epigenética podría abrir una nueva vía para combatir la leucemia mieloide aguda

Cancers 2026, 18(18), 2969; https://doi.org/10.3390/cancers18182969

- **Acidemia propiónica**

Corrigen con herramientas de edición genética un error oculto en el ADN que impide producir una proteína esencial

Molecular Therapy: Nucleic Acids, 37. https://doi.org/10.1016/j.omtn.2026.102990

- **Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica**

Un mecanismo de degradación de proteínas abre una nueva vía para tratar una arritmia hereditaria

Circulation Research. 2026. https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.126.329035

- **Leucemia mieloide crónica**

Un fármaco experimental potencia los tratamientos contra la leucemia mieloide crónica

Cell Death & Disease (2026). https://doi.org/10.1038/s41419-026-09170-6

- **Síndrome de Brugada**

Sant Joan de Déu crea el mayor registro mundial de pacientes pediátricos con síndrome de Brugada

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

- **Miastenia gravis**

Bellvitge coordina en España un ensayo con una autoinyección que mejora la miastenia desde la primera semana

JAMA Neurology, 2026. https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2026.2333

- **Déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT)**

Una revisión científica constata la necesidad de avanzar hacia el desarrollo de la terapia génica para combatir el déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT)

Archivos de Bronconeumología, 2026. https://doi.org/10.1016/j.arbres.2026.09.002

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

Investigadores de Mayo Clinic informan de los primeros resultados de una terapia diseñada para un único paciente con una forma genética rara de ELA

Med, 2026. https://doi.org/10.1016/j.medj.2026.101295

- **Mieloma múltiple**

La presencia de alteraciones de los genes que regulan el metabolismo permite identificar pacientes con mieloma múltiple de peor pronóstico

Blood Cancer J. 16, 169 (2026). https://doi.org/10.1038/s41408-026-01604-w



www.imserso.es