



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



creer

## Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Julio / Agosto 2022

- **Pseudoxantoma elástico**

### Guía para pacientes de pseudoxantoma elástico y sus familias

*PXE España*

- **Neurofibromatosis tipo 2**

### Identifican un principio activo para tratar la neurofibromatosis de tipo 2

*IM Médico*

- **Aceite tóxico**

### Microinforme sobre "Calidad de vida de las personas con Síndrome del Aceite Tóxico"

*Observatorio Estatal de la Discapacidad*

- **Retinosis pigmentaria**

### Una investigación de la Universidad de Murcia demuestra que el trasplante de células madre mononucleares de la médula ósea ralentiza la evolución de enfermedades degenerativas de la retina

*Acta Ophthalmologica; <https://doi.org/10.1111/aos.15165>*

- **Sarcoma de tejidos blandos**

### Un equipo de investigación participado por la la Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM) halla nuevas vías de diagnóstico y terapia de los sarcomas de tejidos blandos

*Cancers 2022, 14(14), 3509; <https://doi.org/10.3390/cancers14143509>*

- **Hipertensión pulmonar**

### **La vasopresina alivia los síntomas de la hipertensión pulmonar en los recién nacidos**

*SAGE Open Medical Case Reports June 7, 2022;*  
<https://doi.org/10.1177/2050313X221102289>

- **Distrofia muscular congénita de Ullrich**

### **Probada la terapia génica contra la distrofia muscular en células de pacientes**

*Int. J. Mol. Sci. 2022, 23(14), 7651; https://doi.org/10.3390/ijms23147651*

- **Hemofilia B**

### **Hemofilia B: resultados preliminares positivos para una terapia génica**

*NEJM. 2022; http://dx.doi.org/10.1056/NEJMoa2119913*

- **Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)**

### **Un fármaco prometedor para la enfermedad de la neurona motora**

*EBioMedicine; https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2022.104202*

- **Enfermedades raras**

### **Estimating the number of diseases – the concept of rare, ultra-rare, and hyper-rare**

*IScience - Volume 25, Issue 8, 19 August 2022, 104698;*  
<https://doi.org/10.1016/j.isci.2022.104698>

- **Síndrome de Temple**

### **Síndrome de Temple, como diagnóstico diferencial del síndrome de Prader-Willi**

*Genética Médica y Genómica, Vol. 0, Núm. 0, 2022*

- **MELAS**

**Generan neuronas mediante reprogramación directa de las células de la piel de pacientes mitocondriales con el síndrome MELAS**

*Cellular Reprogramming, 2022. <https://doi.org/10.1089/cell.2022.0055>*