



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Marzo / Abril 2022

- **Esclerosis tuberosa**

Organoides cerebrales para descubrir las causas de la esclerosis tuberosa

Fuente: Genotipia

- **Malformación de Arnold Chiari**

Diagnóstico y Tratamiento de la malformación de Chiari tipo 1 en pacientes en edad pediátrica

Fuente: Unidad de Neurocirugía Pediátrica del Hospital Universitario Vall d'Hebron

Diagnóstico y tratamiento de la malformación de Chiari tipo 1 en el adulto

Fuente: Unidad de Neurocirugía Pediátrica del Hospital Universitario Vall d'Hebron

- **Enfermedad de Huntington**

Translating cell therapies for neurodegenerative diseases: Huntington's disease as a model disorder

Fuente: Brain, awac086

Un estudio encuentra posibles puntos de entrada a la terapia de Huntington

Fuente: BioWorld

Reactive astrocytes promote proteostasis in Huntington's disease through the JAK2-STAT3 pathway

Brain, awac068



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

- **Síndrome de Wolfram**

Protocolo genético en Atención Primaria para enfermedades raras: el síndrome de Wolfram como prototipo

Atención Primaria, Volume 54, Issue 5, May 2022, 102285

- **Esclerosis lateral amiotrófica**

Spelling interface using intracortical signals in a completely locked-in patient enabled via auditory neurofeedback training

Nature Communications, Volume 13, Article number: 1236 (2022)

- **Retinosis pigmentaria**

Identifican un nuevo gen candidato de retinosis pigmentaria con una estrategia de análisis del genoma completo

npj Genomic Medicine volume 7, Article number: 17 (2022)

- **Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob**

El primer tratamiento con anticuerpos monoclonales para la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob muestra resultados muy alentadores

Lancet Neurol. 2022 Apr; 21(4):342-354

- **Epidermólisis bullosa**

In vivo topical gene therapy for recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a phase 1 and 2 trial

Nat Med 28, 780–788 (2022)

- **Leucodistrofias**

Identifican un gen causante de un nuevo síndrome neurológico y óseo

Brain, awac110



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

- **Enfermedades mitocondriales**

El equipo científico del profesor Sánchez Alcázar estudia una nueva vía para el tratamiento de patologías genéticas mitocondriales

Front. Pharmacol., 18 March 2022

- **Enfermedad de Tay-Sachs**

Primeros pasos para una terapia génica para la enfermedad de Tay-Sachs

Genotipia

- **Mieloma múltiple**

Avances en el pronóstico de la supervivencia del paciente con mieloma múltiple

Hemato 2022, 3(2), 287-297