



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



creer

Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Noviembre / Diciembre 2022

- **Distrofia muscular de Duchenne**

Cognición social en menores con distrofia muscular de Duchenne: un estudio neuropsicológico preliminar

ResearchGate. November 2022. DOI:10.13140/RG.2.2.29639.78246

- **Prader-Willi**

Reconocimiento empático y socioemocional en niños con Síndrome de Prader-Willi

ResearchGate. November 2022

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)**

Las células inmunitarias de pacientes con ELA pueden predecir el curso de la enfermedad

Nat Commun 13, 6733 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41467-022-34526-9>

Pacientes de ELA presentan niveles significativamente elevados de las proteínas NOD2 y Spp1

Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm Mar 2023, 10 (2) e200072; DOI:

10.1212/NXI.0000000000200072

- **Lipodistrofias**

Investigadores de la UJA identifican un gen implicado en la lipodistrofia que permitiría su tratamiento a través de la dieta

Nutrients 2022, 14(22), 4742; <https://doi.org/10.3390/nu14224742>



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



- **Anemia de Fanconi**

Un estudio en una enfermedad minoritaria permite identificar el mecanismo que explica la aparición de tumores de cabeza y cuello en la población general

Nature (2022). <https://doi.org/10.1038/s41586-022-05253-4>

- **Ataxia de Friedreich**

Eficacia de la omaveloxolona en la ataxia de Friedreich

Mov Disord. <https://doi.org/10.1002/mds.29286>

- **Esclerodermia**

Descubren uno de los factores genéticos que explicaría por qué la esclerodermia afecta más a mujeres

Genomic Medicine. DOI: 10.1038/s41525-022-00327-8

- **Tripanosomiasis africana**

Identificada una posible diana para el tratamiento de la enfermedad del sueño

Nucleic Acids Research. DOI: 10.1093/nar

- **Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) por deficiencia de Artemis**

Una terapia génica cura 10 pacientes con síndrome del niño burbuja

N Engl J Med 2022; 387:2382-2386. DOI: 10.1056/NEJMe2213255

- **Hipertensión arterial pulmonar**

Los eosinófilos reducen la inflamación y el crecimiento celular excesivo en la hipertensión arterial pulmonar

European Respiratory Journal 2022; DOI: 10.1183/13993003.00582-2022

- **Enfermedad de Huntington**

Avances frente a la corea de Huntington

Nat Commun 13, 6797 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41467-022-34419-x>