



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Enero / Febrero 2023

- **Steinert, Enfermedad de**

Tarjeta de emergencias médicas para la enfermedad de Steinert: una necesidad desatendida

Rev Neurol 2023;76 (01):15-19. doi: 10.33588/rn.7601.2022380

- **Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C**

Resultados prometedores para una terapia génica dirigida a pacientes con una inmunodeficiencia genética difícil de tratar

NEJM. 2022. DOI: <http://dx.doi.org/10.1056/NEJMoa2206575>

- **Enfermedades mitocondriales**

Primeros pasos de una terapia mitocondrial para tratar ciertas enfermedades genéticas

Sci Transl Med. 2022 Dec 21;14(676):eabo3724. doi:
<http://dx.doi.org/10.1126/scitranslmed.abo3724>

- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

Un ensayo clínico confirma el potencial de los implantes de electrodos en ELA

Neurology Jan 2023, 10.1212/WNL.0000000000201707; DOI:
<https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000201707>

Inteligencia Artificial para la detección temprana de los síntomas de ELA

Sci Rep 13, 702 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41598-023-27863-2>

Creer

- **Leucemia linfoblástica aguda de células T**

Identifican una vía para superar la resistencia al tratamiento en un tipo de leucemia

EMBO Mol Med (2023) e16554 <https://doi.org/10.15252/emmm.202216554>

- **Retinosis pigmentaria**

Estudian el estrés oxidativo y la inflamación como dianas terapéuticas para frenar la pérdida de visión en la retinosis pigmentaria

Antioxidants 2022, 11(10), 1950; <https://doi.org/10.3390/antiox11101950>

- **Mieloma múltiple**

Diseñan una terapia CAR-T con células de donante para eliminar el mieloma múltiple

Nat Med (2023). <https://doi.org/10.1038/s41591-022-02182-7>

- **Distrofia muscular de cinturas**

La resolución de la estructura de una proteína amiloide funcional aporta nuevas claves sobre el origen de una enfermedad rara

Nat Commun 14, 239 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41467-023-35854-0>