



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



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

Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Mayo / Junio 2023

creer

- **Síndrome de Dravet**

El impacto del síndrome de Dravet en los cuidadores: problemas de sueño, ansiedad y carga familiar

Orphanet J Rare Dis 18, 98 (2023). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02697-3>

- **Osteosarcoma**

Nueva estrategia de inmunoterapia celular con células CAR T para desarrollar posibles terapias contra el osteosarcoma, el cáncer de huesos más común

Cancer Immunol Immunother (2023). <https://doi.org/10.1007/s00262-023-03437-z>

- **Enfermedades Neurodegenerativas por Acumulación Cerebral de Hierro**

Descubren la aplicación terapéutica del ácido α -lipoico para tratar la neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa (PKAN)

Orphanet Journal of Rare Diseases, 18(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02687-5>

- **Anemia de fanconi**

Nuevas vías de investigación para la Anemia de Fanconi mediante líneas celulares

Wiley Online Library (2023). <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/ijc.34506>

- **Leucemia linfoblástica de tipo B**

El Hospital Sant Joan de Déu inicia un ensayo clínico del CAR-T ARI en niños con leucemia linfoblástica

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

- **Enfermedad de Huntington**

Avanzan en la identificación de nuevas rutas de señalización y dianas terapéuticas para patologías neurodegenerativas como la enfermedad de Huntington

EMBO Reports (2023)24:e55556. <https://doi.org/10.15252/embr.202255556>

La Comunitat Valenciana registra 225 casos de personas con enfermedad de Huntington en un periodo de nueve años

REV NEUROL 2023;76:343-350547. DOI: <https://doi.org/10.33588/rn.7611.2022088>

- **Linfoma difuso de células grandes B**

Cambio de paradigma en el tratamiento de pacientes con linfoma B difuso de células grandes, uno de los cánceres hematológicos más agresivos

N Engl J Med (2023). <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa2301665>

- **Aniridia**

Aniridia y Síndrome WAGR: informe sociosanitario 2022

Asociación Española de Aniridia (AEA)

- **Hemofilia**

La FDA aprueba la primera terapia génica para adultos que padecen hemofilia A severa

The Food and Drug Administration