



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



creer

## Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Mayo / Junio 2022

- **Retinosis pigmentaria**

**Identificado el papel de la proinsulina en el mantenimiento de sinapsis y visión en retinosis pigmentaria**

*Cell Death & Disease, volume 13, Article number: 383 (2022)*

- **Distrofia Muscular de Cinturas**

**Hallan nuevos datos sobre la mutación que protege frente al VIH pero aumenta el riesgo de desarrollar una atrofia muscular rara**

*Front. Cell Dev. Biol., 13 May 2022*

- **Síndrome WHIM**

**Descifrado el mecanismo molecular de una enfermedad rara que causa inmunodeficiencias graves**

*PNAS 2022. DOI: <https://doi.org/10.1073/pnas.2119483119>*

- **Enfermedades mitocondriales**

**Corrigen las alteraciones patológicas en la mutación mitocondrial GFM1 en modelos celulares**

*Orphanet Journal of Rare Diseases, 17:204, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02331-8>*

- **Errores congénitos del metabolismo**

**Diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo en pacientes adultos en el servicio de urgencias**

*Diagnostics 2021, 11(11), 2148*

- **Epidermólisis bullosa**

### **Protocolo de quirófano en afectados con epidermólisis bullosa**

*Enferm Dermatol. 2022;16(45)*

- **Enfermedad de Huntington**

### **Ensayos Clínicos e investigación en la Enfermedad de Huntington**

*Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington (Avaeh)*

- **Aniridia**

### **Aniridia y diferentes alteraciones genéticas**

*Asociación Española de Aniridia*

- **Anemia de Fanconi**

### **Un mecanismo de vigilancia antitumoral del sistema inmune está implicado en el fallo de médula ósea en pacientes con Anemia de Fanconi**

*The Journal of Clinical Investigation. DOI: <https://doi.org/10.1172/JCI142842>*