



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030



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

Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

noviembre / diciembre 2023

creer

- **Distrofia muscular de Duchenne**

Un músculo artificial para estudiar la distrofia muscular de Duchenne

Biofabrication (2023). DOI: <https://doi.org/10.1088/1758-5090/acfb3d>

- **Distrofias musculares**

Identifican dos proteínas clave para mejorar el tratamiento con células madre de enfermedades musculares

Cell Reports 2023 Oct 10; 42(10):113222. <https://doi.org/10.1016/j.celrep.2023.113222>

- **Enfermedad de Wilson**

La Enfermedad de Wilson en 60 preguntas

Guía realizada por el Centro coordinador del CRMR Enfermedad de Wilson y otras enfermedades raras relacionadas con el cobre (París)

- **Síndrome de Bernard-Soulier**

Investigadores de la Universidad de Granada desarrollan una terapia para la cura del Síndrome de Bernard-Soulier

Molecular Therapy Nucleic Acids. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.omtn.2023.06.008>

- **Espina bífida**

Nuevas herramientas para investigar sobre la prevención de la espina bífida

Dis Model Mech (2023) 16 (8): <https://doi.org/10.1242/dmm.050175>

- **Síndrome de Rett**

La disfunción mitocondrial en el síndrome de Rett sugiere una nueva vía terapéutica

J Transl Med 21, 756 (2023). <https://doi.org/10.1186/s12967-023-04622-5>

- **Enfermedad de Fabry**

Recomendaciones sobre tratamiento con migalostat de los pacientes con enfermedad de Fabry

Front. Med. 10:1220637. <https://doi.org/10.3389/fmed.2023.1220637>

- **Anemia falciforme**

La FDA aprueba la primera terapia génica que utiliza la tecnología CRISPR para tratar a pacientes con anemia falciforme

Gaceta médica

- **Trastorno por deficiencia de CDKL5**

Nueva diana terapéutica para un tipo raro de epilepsia infantil

Nat Commun 14, 7844 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41467-023-43423-8>