

## Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Enero / Febrero 2024

- Hipertensión pulmonar

**Primera diana terapéutica para salvar la función cardíaca en pacientes con hipertensión pulmonar**

*SCIENCE ADVANCES* 19 Jan 2024 Vol 10, Issue 3. DOI: 10.1126/sciadv.adk6524

- Drepanocitosis y talasemia

**La terapia génica acerca una potencial cura para drepanocitosis y talasemia transfusional**

*IM Médico*

- Ataxia telangiectasia

**Mecanismos causales e impacto clínico de las deficiencias de inmunoglobulina en la Ataxia telangiectasia**

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2023.12.029>

- Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

**Prevalencia de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria: estudio de base poblacional en la Comunitat Valenciana (España)**

*Rev Esp Salud Publica.* 2023 Nov 15;97. Disponible en:  
<https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/177>

- Síndrome de Dravet

**¿Cómo afecta el síndrome de Dravet al lenguaje y comunicación?**

*Fundación Síndrome de Dravet*