



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



## Investigaciones y publicaciones sobre Enfermedades Raras

Marzo / Abril 2024

creer

- **Enfermedades raras y neurodegenerativas**

**Un estudio del Instituto de Neurociencias determina el papel de la proteína Kdm1a para mantener la identidad de las neuronas**

*CSIC*

- **Hipertensión pulmonar**

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

*Sci. Adv. 10, eadk6524(2024). <https://doi.org/10.1126/sciadv.adk6524>*

- **Distrofia muscular de Duchenne**

**Investigadores de Sant Joan de Déu aplican por primera vez terapia génica a un menor de cuatro años con una enfermedad neuromuscular**

*Hospital Sant Joan de Déu Barcelona*

- **Enfermedades raras**

**Generan organoides a partir de células presentes en el líquido amniótico para estudiar enfermedades raras**

*Nat Med (2024). <https://doi.org/10.1038/s41591-024-02807-z>*

- **SYNGAP1**

**Nuevos hallazgos sobre el gen SYNGAP1 abren vías para la búsqueda de terapias para tratar los trastornos del desarrollo cerebral en niños**

*Science. 2024 Mar;383(6686):eadk1291. DOI: 10.1126/science.adk129*

- **Cánceres pediátricos**

**Investigadores de Sant Joan de Déu y el IRB Barcelona revelan el origen de los segundos cánceres pediátricos**

*Cancer Discov* OF1–OF12. <https://doi.org/10.1158/2159-8290.CD-23-1186>

- **Distrofia muscular de Duchenne**

**La FDA aprueba el medicamento oral Duvyzat (givinostat) para la distrofia muscular de Duchenne**

*Food and Drug Administration (FDA)*

- **Síndrome de Turner**

**Diagnóstico y tratamiento bucal integral para mujeres con síndrome de Turner**

*Diagnostics* 2024, 14(7), 769; <https://doi.org/10.3390/diagnostics14070769>

- **Discinesia ciliar primaria**

**Identifican un gen potencialmente modificador como causa de discinesia ciliar primaria en un paciente con retinosis pigmentaria**

*Cells* 2024, 13(6), 524; <https://doi.org/10.3390/cells13060524>