



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



INVESTIGACIONES Y PUBLICACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Enero / Febrero 2025

- **Fibrosis quística**

La FDA (EE. UU.) aprueba el nuevo modulador de Vertex para la fibrosis quística, Alyftrek, y amplía el uso de Trikafta a 94 mutaciones más

Federación Española de Fibrosis Quística

- **Osteosarcoma**

Descubierto un terremoto en el ADN que provoca un cáncer agresivo en niños y adolescentes

Cell. Online January 14, 2025. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2024.12.005>

- **Enfermedad de Huntington**

Un estudio encuentra una forma sorprendente en que la mutación genética causa la enfermedad de Huntington, transformando la comprensión del trastorno

Cell. Online January 16, 2025. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2024.11.038>

Investigadores del IR Sant Pau demuestran la eficacia de les terapias no farmacológicas en la enfermedad de Huntington

J Neurol 2025;272:202. <https://doi.org/10.1007/s00415-025-12927-2>

- **Distrofia hereditaria de retina**

Un estudio genético de Bellvitge y Sant Joan de Déu abre nuevas vías para personalizar el tratamiento de la distrofia hereditaria de retina

Genes 2024, 15(12), 1584; <https://doi.org/10.3390/genes15121584>

- **Retinoblastoma**

Avances en el diagnóstico de retinoblastoma, un tumor ocular infantil poco frecuente

*Experimental Eye Research, Volume 251, 2025, 110233, ISSN 0014-4835.
<https://doi.org/10.1016/j.exer.2025.110233>*

- **Deficiencia crónica de esfingomielinasa ácida neurovisceral**

Estudio ecológico para estimar la prevalencia de pacientes con ASMD en España

Revista Clínica Española 225 (2025) 70-77. DOI: 10.1016/j.rce.2024.10.003

- **Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce**

Descubren una firma epigenética en pacientes con la enfermedad de la orina de jarabe de arce que altera la metilación del ADN

J Inherit Metab Dis. 2025 Jan;48(1):e12829.

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jimd.12829>

- **Colangiocarcinoma**

Un estudio colaborativo internacional, coordinado por personal investigador de Biogipuzkoa, alerta sobre diferencias en la supervivencia de pacientes con Colangiocarcinoma relacionadas con aspectos étnicos

Lancet regional health. Americas, 40, 100952. <https://doi.org/10.1016/j.lana.2024.100952>

- **Síndrome de Rett**

Un paso más para entender el síndrome de Rett

Nucleic Acids Research, Volume 53, Issue 4, 28 February 2025,

<https://doi.org/10.1093/nar/gkaf074>

- **Síndrome CTNNB1**

Revisión sistemática de los síntomas cognitivos y conductuales en el síndrome CTNNB1

Neuropsychol Rev (2025). <https://doi.org/10.1007/s11065-025-09660-y>

Allanando el camino hacia soluciones de tratamiento para el síndrome de CTNNB1: una perspectiva de organización de pacientes

Therapeutic Advances in Rare Disease. 2025;6.

<https://doi.org/10.1177/26330040251318355>

- **Ataxia de Friedreich**

El Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA desarrolla un estudio pionero para la validación de un modelo invertebrado de la Ataxia de Friedreich

Incliva



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

