

Annex 1. Malalties incloses en les diferents subàrees identificades en l'àrea de malalties autoinflamatòries (dins del grup temàtic de la XUEC en malalties immunitàries)

Nom subàrea	Nom malaltia minoritària
1. Síndromes hereditàries de febre periòdica (ORPHA 324924)	Febre mediterrània familiar (FMF) Deficiència de mevalonat-cinasa (DMC) Acidúria mevalònica Síndrome d'hiper-IgD (síndrome d'hiperimmunoglobulinèmia D) (síndrome HIDS) Síndrome TRAPS (síndrome periòdica associada al receptor del factor de necrosi tumoral) Malaltia autoinflamatòria associada a <i>NLRP12</i> Síndromes periòdiques associades a la criopirina (CAPS) (criopirinopaties) Síndrome autoinflamatòria familiar induïda pel fred (FCAS) (urticària familiar induïda pel fred) Síndrome de Muckle-Wells (SMW) Síndrome CINCA/NOMID (NOMID: malaltia inflamatòria multisistèmica d'inici neonatal)
2. Malaltia de Still (ORPHA 85414)	Artritis idiopàtica juvenil sistèmica Malaltia de Still de l'adult
3. Síndromes autoinflamatòries piogèniques (ORPHA 324927)	Malalties autoinflamatòries de l'os: Osteomielitis crònica multifocal recurrent (CRMO) Síndrome amb sinovitis, acne, pustulosi, hiperostosi i osteïtis (síndrome SAPHO) Síndrome PAPA (síndrome d'artritis piògena, piodèrma gangrenosa i acne) Síndrome DITRA (deficiència de l'antagonista del receptor d'IL-36) Síndrome de Majeed Síndrome d'hiperzincèmia i hipercalprotectinèmia (síndrome associada a <i>PSTPIP1</i> amb proteïnèmia mieloide o síndrome PAMI)
4. Síndromes de febre periòdica poligèniques (ORPHA 102237)	Síndrome PFAPA (síndrome de febre periòdica, estomatitis aftosa, faringitis i adenitis laterocervical) Síndrome de Schnitzler
5. Altres malalties autoinflamatòries menys prevalents	Colitis d'inici precoç per deficiència d'IL-10 Deficiència del receptor del factor de creixement epidèrmic (EGFR) Deficiència de LACC1 Deficiència de <i>POLA1</i> Deficiència de <i>TRNT1</i> Síndrome DIRA (deficiència de l'antagonista del receptor d'IL-1) Síndrome COPA (síndrome per mutacions en el gen <i>COPA</i> o síndrome de malaltia pulmonar intersticial autoimmune i artritis) Malaltia autoinflamatòria per mutacions al gen <i>NLR4</i> Haploinsuficiència d'A20 Querubisme Síndrome APLAID (síndrome autoinflamatòria amb deficiència d'anticossos i desregulació immunitària associada al gen <i>PLCG2</i>) Síndrome PLAID (síndrome de deficiència d'anticossos i desregulació immunitària associades al gen <i>PLCG2</i>) Síndrome CANDLE (síndrome de dermatosi neutrofilica atípica, lipodistròfia i temperatura elevada) Síndrome SAVI (vasculopatia associada a <i>STING1</i> d'inici a la infància)

	Síndrome d'Aicardi-Goutières (SAG) Urticària vibratòria CAMPS (psoriasi pustular per mutació en el gen <i>CARD14</i>) Deficiència d'HOIL1 (síndrome autoinflamatòria amb infecció bacteriana piogènica i amilopectinosi) Síndrome H (mutacions en el gen <i>SLC29A3</i>) Artritis granulomatosa pediàtrica Sarcoïdosi d'inici precoç Síndrome de Blau
6. Síndrome autoinflamatòria indiferenciada, no especificada o sense causa coneguda (ORPHA 251332)	

Nota 1. Es preveu la possible incorporació d'altres malalties minoritàries o complexes no incloses en la taula relacionades amb les subàrees objecte d'atenció d'aquesta convocatòria.