

## Annex 1. Malalties incloses en les diferents àrees identificades en el grup temàtic de malalties cognitivoconductuals de base genètica en l'edat adulta

### Àrea 1. Alteracions cromosòmiques

Anomalies en el nombre de cromosomes

Deleció 22q11.2

Deleció parcial del braç curt o llarg de qualsevol cromosoma

Discapacitat intel·lectual sindròmica lligada al cromosoma X

Duplicació parcial del braç curt o llarg de qualsevol cromosoma

Duplicació/inversió 15q11

Deleció/duplicació 16p11.2

Deleció/duplicació 16p13

Duplicació 22q11.2

Monosomia total o parcial de qualsevol cromosoma

Síndrome 48,XXXYY

Síndrome 48,XXYY

Síndrome 49,XXXXYY

Síndrome 49,XXXYY

Síndrome d'agènesi del cos callós – macrocefàlia – hipertelorisme

Síndrome d'aneuploidia en mosaic variegada

Síndrome d'Angelman

Síndrome d'Angelman causada per una deleció 15q11q

Síndrome d'Angelman causada per una disomia uniparental paterna del cromosoma 15

Síndrome d'Angelman per un defecte d'impressió genètica a 15q11-q13

Síndrome d'Angelman causada per una mutació puntual

Síndrome de DeBary associada al gen *ALDH18A1*

Síndrome de deleció 1p36

Síndrome de deleció 22q11.2

Síndrome de deleció 6q16

Síndrome de dismorfisme facial – retard del desenvolupament – trastorns de conducta per microdeleció 10p11.21p12.31

Síndrome de duplicació 14q32

Síndrome de duplicació del gen *MECP2*

Síndrome de duplicació Xp22.13p22.2

Síndrome de duplicació Xq27.3q28

Síndrome d'Emanuel

Síndrome de Jacobsen

Síndrome de Kleefstra

Síndrome de Kleefstra causada per una mutació puntual

Síndrome de Potocki-Shaffer

Síndrome de Prader-Willi

Síndrome de Prader-Willi causada per deleció paterna 15q11q13

Síndrome de Prader-Willi causada per deleció paterna 15q11q13 de tipus 1

Síndrome de Prader-Willi causada per disomia uniparental materna del cromosoma 15

Síndrome de Prader-Willi causada per una mutació d'impressió genètica

Síndrome de Roberts

Síndrome de Rubinstein-Taybi

Síndrome de Rubinstein-Taybi causada per mutacions en el gen *CREBBP*

Síndrome de Smith-Magenis

Síndrome de Temple causada per microdeleció paterna 14q3

Síndrome de Turner

Síndrome de Williams

Síndrome del cromosoma 13 en anell

Síndrome del cromosoma 16 en anell  
Síndrome del cromosoma 20 en anell  
Síndrome del cromosoma 4 en anell  
Síndrome del cromosoma 8 en anell  
Síndrome de l'ull de gat  
Síndrome similar a la de Prader-Willi associada al gen *MAGEL2*  
Síndrome tricorriñofalàngica de tipus 2  
Tetrasomia 12p, 18p o X  
Tetrasomia terminal 15q  
Trisomia total o parcial de qualsevol cromosoma

#### **Àrea 2. Alteracions de la cromatina**

Síndrome autosòmica dominant de discapacitat intel·lectual – anomalies craniofacials – defectes cardíacs (síndrome *KAT6A*)  
Síndrome de *CHARGE*  
Síndrome de talassèmia alfa – discapacitat intel·lectual  
Síndrome de Bohring-Opitz  
Síndrome de Coffin-Lowry  
Síndrome de Cornelia de Lange  
Síndrome de discapacitat intel·lectual associada al gen *DYRK1A*  
Síndrome de discapacitat intel·lectual – autisme – apràxia de la parla – dismorfisme craniofacial (síndrome de Pilarowski-Bjornsson)  
Síndrome de discapacitat intel·lectual – dismorfisme facial per haploinsuficiència del gen *SETD5*  
Síndrome de Floating-Harbor  
Síndrome de Kabuki  
Síndrome de Koolen - de Vries  
Síndrome de Rett  
Síndrome de Rett atípica  
Síndrome de Sotos  
Síndrome de Wiedemann-Steiner  
Síndrome KBG

#### **Àrea 3. Alteracions de les vies de reparació del DNA**

Síndrome Bloom  
Síndrome de Rothmund-Thomson

#### **Àrea 4. Alteracions del neurodesenvolupament**

Disgíria associada a una tubulinopatia  
Discapacitat intel·lectual no sindròmica lligada al cromosoma X  
Dismorfisme facial restringit a dones lligat al cromosoma X – talla baixa –atrèsia de coanes – discapacitat intel·lectual (associat al gen *USP9X*)  
Heterotòpia nodular periventricular  
Holoprosencefàlia  
Lissencefàlia per mutacions en el gen *LIS1*  
Lissencefàlia de tipus 1 per una mutació en el gen de la doblecortina (*LISX*)  
lissencefàlia per una mutació en el gen *TUBA1A*  
Microcefàlia primària autosòmica recessiva  
Retard del desenvolupament amb trastorn de l'espectre autista i inestabilitat de la marxa (associat al gen *HERC2*)  
Síndrome acrocallosa  
Síndrome ADNP  
Síndrome cerefrontofacial de Baraitser-Winter  
Síndrome congènita d'anomalies vertebrals – cardíques – renals (deficiència de NAD)  
Síndrome d'Aicardi  
Síndrome d'Axenfeld-Rieger  
Síndrome de cefalosindactília de Greig  
Síndrome de Cohen

<p>Síndrome de discapacitat intel·lectual greu – diplegia espàstica progressiva (síndrome CTNNB1)</p> <p>Síndrome de discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X – hipotonia – trastorn del moviment (síndrome DDX3X)</p> <p>Síndrome de discapacitat intel·lectual – afàsia expressiva – dismorfisme facial (associada al gen <i>SETBP1</i>)</p> <p>Síndrome de discapacitat intel·lectual – dismorfisme craniofacial – criptorquídia</p> <p>Síndrome de discapacitat intel·lectual – macrocefàlia – hipotonia – alteracions de la conducta (associada al gen <i>PPP2R5D</i>)</p> <p>Síndrome de dismorfisme facial – retard del desenvolupament – trastorns de conducta per una mutació puntual en el gen <i>WAC</i></p> <p>Síndrome de Dubowitz</p> <p>Síndrome de Kallmann</p> <p>Síndrome de Lujan-Fryns</p> <p>Síndrome de macrocefàlia – discapacitat intel·lectual – no compactació del ventricle esquerre (associada al gen <i>NONO</i>)</p> <p>Síndrome de macrocefàlia – malformació capil·lar</p> <p>Síndrome de micrognàtia – infeccions recurrents – alteracions de la conducta – discapacitat intel·lectual lleu (associada al gen <i>TRIO</i>)</p> <p>Síndrome de Nance-Horan</p> <p>Síndrome de Pallister-Hall</p> <p>Síndrome de retard del desenvolupament – dismorfisme facial per un defecte en el gen <i>MED13L</i></p> <p>Síndrome de Robinow</p> <p>Síndrome de Robinow autosòmica recessiva</p> <p>Síndrome de Shwachman-Diamond</p> <p>Síndrome de Silver-Russell</p> <p>Síndrome de Smith-Lemli-Opitz</p> <p>Síndrome de talla baixa – braquidactília– obesitat – retard global del desenvolupament (síndrome SBIDDS)</p> <p>Síndrome de Townes-Brocks</p> <p>Síndrome de trastorn del neurodesenvolupament – dismorfisme craniofacial – defecte cardíac – anomalies esquelètiques per microdeleció 9q21.3</p> <p>Síndrome de Wolf-Hirschhorn</p> <p>Síndrome d'X fràgil</p> <p>Síndrome MASA</p> <p>Síndrome MICRO</p> <p>Síndrome oculocerebrorenal de Lowe</p> <p>Trastorn del neurodesenvolupament associat al gen <i>CTC</i></p>
--

#### **Àrea 5. Alteracions dels reguladors de la transcripció**

<p>Anoftàlmia/microftàlmia – atrèsia esofàgica</p> <p>Forats parietals ampliat</p> <p>Síndrome de blefarofimosi– discapacitat intel·lectual (síndrome BMRS)</p> <p>Síndrome de discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X – hipotonia – trastorn del moviment</p> <p>Síndrome de Gabriele - de Vries</p> <p>Síndrome de Mowat-Wilson</p> <p>Síndrome de Mowat-Wilson causat per una mutació puntual en el gen <i>ZEB2</i></p> <p>Síndrome de Pitt Hopkins</p> <p>Síndrome de Renpenning</p> <p>Síndrome d'hipercreixement de Malan (síndrome de Sotos 2)</p> <p>Síndrome de White-Sutton</p> <p>Síndrome de Wilson-Turner</p>
--

#### **Àrea 6. Trastorns d'impressió genètica**

<p>Síndrome de Beckwith-Wiedemann</p> <p>Síndrome de Silver-Russell per disomia uniparental materna del cromosoma 11</p> <p>Síndrome similar a la de Prader-Willi</p>
---

#### **Àrea 7. Bafopaties (SWI/SNF)**

Síndrome de Coffin-Siris Síndrome de Nicolaides-Baraitser
<b>Àrea 8. Ciliopaties</b>
Displàsia cranioectodèrmica (síndrome de Sensenbrenner) Síndrome de Bardet-Biedl Síndrome de Joubert Síndrome de Joubert amb defecte oculorenal Síndrome orofaciodigital
<b>Àrea 9. Craneosinostosi</b>
Síndrome de Crouzon amb acantosi nigricans Síndrome de Muenke Síndrome de Saethre-Chotzen Síndrome de Shprintzen-Goldberg
<b>Àrea 10. Malformacions del sistema nerviós central (SNC)</b>
Discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X del tipus Njam (associada al gen <i>CASK</i> ) Espectre de la displàsia septoòptica Polimicrogíria Síndrome de discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X – hipoplàsia cerebel·losa (síndrome OPHN1) Síndrome de Gómez Síndrome de nevus epidèrmic verrucós lineal Síndrome de paquigíria – discapacitat intel·lectual – epilèpsia Síndrome de discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X – malformació de Dandy-Walker – malaltia dels ganglis basals – convulsions
<b>Àrea 11. MTORpaties</b>
Complex esclerosi tuberosa Nanisme primordial microcefàlica del tipus Alazami Síndrome de discapacitat intel·lectual associada al gen <i>TBCK</i> Síndrome de Smith-Kingsmore
<b>Àrea 12. Rasopaties</b>
Neurofibromatosi de tipus 1 Síndrome cardiofaciocutània Síndrome de Costello Síndrome de Legius Síndrome de Noonan Síndrome de Noonan amb lentígens múltiples (síndrome de LEOPARD)
<b>Àrea 13. Síndromes de talla baixa amb grau variable de discapacitat intel·lectual</b>
Síndrome 3M Síndrome 3MC Síndrome d'Aarskog-Scott Síndrome de Fine-Lubinsky Síndrome de Myhre Síndrome de Sanjad-Sakati Síndrome SHORT
<b>Àrea 14. Síndromes d'hipercreixement</b>
Malformació capil·lar – malformació arteriovenosa (associada als gens <i>EPHB4</i> , <i>RASA1</i> ) Síndrome de macrocefàlia – discapacitat intel·lectual – autisme (associada al gen <i>PTEN</i> ) Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel Síndrome d'hipercreixement segmentari progressiu amb hiperplàsia fibroadiposa (associada al gen <i>PIK3CA</i> ) Síndrome d'hipercreixement – macrocefàlia – dismorfisme facial (associada al gen <i>RNF135</i> ) Síndrome de Tatton-Brown-Rahman
<b>Àrea 15. Telomeropaties</b>
Disceratosi congènita

**Àrea 16. Altres**

Síndrome d'Alport – discapacitat intel·lectual – hipoplàsia del terç mitjà facial – el·liptocitosi  
Discapacitat intel·lectual greu i paraparèsia espàstica  
Displàsia cerebrofaciotoràcica  
Síndrome d'Adams-Oliver  
Síndrome d'Allan-Herndon-Dudley  
Síndrome de Bainbridge-Ropers  
Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann  
Síndrome de Cabezas  
Síndrome de discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X – espasticitat de les extremitats – distròfia retinal –  
diabetis insípida (associada al gen *PRPS1*)  
Síndrome de disostosi mandibulofacial –microcefàlia (associada al gen *EFTUD2*)  
Síndrome de Hennekam  
Síndrome de microcefàlia – limfoedema –corioretinopatia (associada al gen *KIF11*)  
Síndrome de neuroacantocitosi de McLeod  
Síndrome d'Ogden  
Síndrome de Zimmermann  
Síndrome neonatal d'hipotonia – convulsions – encefalopatia greu associada a una mutació puntual del gen *PURA*

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

**Nota 2.** Les diferents àrees han estat identificades d'acord a la característica principal de les malalties llistades a dins de cadascuna d'elles, ja sigui relacionada amb la base de l'alteració genètica o bé amb el fenotip resultant. Aquesta classificació no s'ha de tenir en compte necessàriament com a indicativa d'un maneig clínic diferencial.