

Annex 1. Malalties incloses en les diferents àrees identificades en el grup temàtic de malalties minoritàries endocrines

Àrea 1. Suprarenal
Feocromocitoma/paraganglioma
Feocromocitoma/paraganglioma hereditari (mutacions de succinat deshidrogenada i altres)
Feocromocitoma esporàdic / paraganglioma secretor
Paraganglioma no funcionant
Paragangliomes múltiples amb policitemia
Insuficiència suprarenal primària
Insuficiència suprarenal crònica primària
Insuficiència suprarenal primària crònica genètica
Insuficiència suprarenal crònica adquirida
Hiperplàsia suprarenal congènita lipoide no clàssica per deficiència del gen STAR
Síndrome nefròtica resistent als esteroides amb insuficiència suprarenal familiar
Malaltia d'Addison
Poliendocrinopatia autoimmunitària de tipus 2
Poliendocrinopatia autoimmunitària de tipus 1
Poliendocrinopatia autoimmunitària de tipus 3 (Tiroïditis autoimmunitària, diabetis mellitus tipus 1, anèmia perniciosa sense Addison)
Poliendocrinopatia autoimmunitària de tipus 4 (diabetis mellitus tipus 1 amb anèmia perniciosa, vitiligen o miastènia greu sense tiroïditis ni malaltia d'Addison o hipoparatiroidisme)
Adenoleucodistròfia neonatal
Adrenoleucodistròfia lligada al cromosoma X
Adrenoleucodistròfia cerebral lligada al cromosoma X
Síndrome MIRAGE
Síndrome IMAGE
Síndrome de la triple A
Hiperplàsia suprarenal congènita clàssica
Anomalia en el desenvolupament sexual 46,XY amb insuficiència suprarenal per deficiència de CYP11A1
Hiperplàsia suprarenal congènita clàssica per deficiència de 21-hidroxilasa, forma perdedora de sal
Hiperplàsia suprarenal congènita clàssica per deficiència de 21-hidroxilasa, forma virilitzant simple
Hiperplàsia suprarenal congènita per deficiència d'11-beta-hidroxilasa
Hiperplàsia suprarenal congènita per deficiència de 17-alfa-hidroxilasa
Hiperplàsia suprarenal congènita per deficiència de 3-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa
Hiperplàsia suprarenal congènita per deficiència de citocrom-P450-oxidoreductasa
Hiperplàsia suprarenal congènita lipoide clàssica per deficiència del gen STAR
Hiperaldosteronisme primari familiar
Hiperaldosteronisme familiar de tipus I
Hiperaldosteronisme familiar de tipus II
Hiperaldosteronisme familiar de tipus III
Hiperaldosteronisme familiar de tipus IV
Síndrome PASNA
Hipertensió per mutacions amb guany de funció del receptor mineralocorticoide
Pseudohipoaldosteronisme
Pseudohipoaldosteronisme generalitzat de tipus 1
Pseudohipoaldosteronisme renal de tipus 1
Pseudohipoaldosteronisme de tipus 2

Àrea 1. Suprarenal
Hipercortisolisme d'origen adrenal
Síndrome de Cushing adrenal
Malaltia adrenocortical nodular pigmentada primària
Hiperplàsia suprarenal macronodular deguda a la síndrome de Cushing
Hiperplàsia suprarenal primària bilateral
Càncer suprarenal
Carcinoma adrenocortical
Síndrome de Li-Fraumeni
Síndrome de Beckwith-Wiedemann
Síndrome de Lynch
Complex de Carney
Malaltia de Von Hippel - Lindau
Síndrome de Carney-Stratakis

Àrea 2. Tumors neuroendocrins
Neoplàsia neuroendocrina gastroenteropancreàtica
Tumor neuroendocrí del pàncrees
Tumor neuroendocrí de pàncrees funcionant
Glucagonoma
GRFoma
Insulinoma
Tumor productor de polipèptid pancreàtic
Síndrome de Zollinger-Ellison
Somatostatina
Tumor neuroendocrí de pàncrees productor de serotonina
Tumor productor de pèptid intestinal vasoactiu
Tumor neuroendocrí de pàncrees no funcionant
Neoplàsia neuroendocrina gastroentèrica
Tumor neuroendocrí d'estómac
Tumor neuroendocrí d'intestí prim
Síndrome de Cushing per secreció ectòpica d'ACTH
Síndrome carcinoide
Tumor neuroendocrí amb una altra localització
Neoplàsia endocrina múltiple de tipus 1
Neoplàsia endocrina múltiple de tipus 2A
Neoplàsia endocrina múltiple de tipus 2B
Neoplàsia endocrina múltiple de tipus 4

Àrea 3. Trastorns de l'homeòstasi de calci i fòsfat
Hipercalcèmia hipocalciúrica familiar
Hiperparatiroidisme primari neonatal greu
Hiperparatiroidisme familiar associat a tumor mandibular
Altres hiperparatiroidismes minoritaris
Carcinoma de paratiroides
Hipercalcèmia no dependent de PTH (tumoral, per calcitriol-sarcoïdosi, etc.)

Àrea 3. Trastorns de l'homeòstasi de calci i fosfat
Hipoparatiroidisme minoritari (inclou els tipus genètic –hipocalcèmia autosòmica dominant, etc.–, autoimmunitari aïllat i adquirit per causes infiltratives, etc.)
Pseudohipoparatiroidisme
Defectes genètics en el gen GNAS (IPPSD2)
Pseudohipoparatiroidisme de tipus 1A
Pseudohipoparatiroidisme de tipus 1C
Pseudopseudohipoparatiroidisme
Heteroplàsia òssia progressiva
Defectes epigenètics primaris o secundaris en el gen GNAS (IPPSD3)
Pseudohipoparatiroidisme de tipus 1B
Acrodisostosi tipus 1 (IPPSD4)
Acrodisostosi tipus 2 (IPPSD5)
Raquitisme hereditari dependent de vitamina D de tipus 1 i de tipus 2 (per deficiència d'enzims del metabolisme de la vitamina D o disfunció del receptor)
Formes minoritàries d'hipofosfatèmia genètica (inclou raquitisme hipofosfatèmic lligat a X, autosòmic dominant i altres formes d'hipersecreció de FGF-23 i defectes tubulars en la reabsorció del fosfat)
Osteomalàcia oncogènica (per producció tumoral d'FGF23)
Síndrome familiar de calcinosis tumoral hiperfosfatèmica / hiperostosi hiperfosfatèmica

Àrea 4. Trastorns genètics de l'homeòstasi de la glucosa i la insulina
Diabetis mellitus minoritària
Síndrome DEND
Diabetis mellitus neonatal permanent aïllada
Diabetis mellitus neonatal transitòria
Diabetis de l'adult d'inici juvenil per mutació del gen GCK
Diabetis de l'adult d'inici juvenil per mutació del gen HNF1A
Diabetis de l'adult d'inici juvenil per mutació del gen HNF1B
Diabetis de l'adult d'inici juvenil per mutació del gen HNF4A
Diabetis mitocondrial
Diabetis d'herència materna i sordesa
Síndrome de Kearns-Sayre
Síndrome MELAS
Hiperinsulinisme familiar
Hiperinsulinisme congènit aïllat
Hiperinsulinisme autosòmic dominant per deficiència de Kir6.2
Hiperinsulinisme autosòmic recessiu per deficiència de Kir6.2
Hiperinsulinisme autosòmic dominant per deficiència de SUR1
Hiperinsulinisme autosòmic recessiu per deficiència de SUR1
Hiperinsulinisme focal que no respon a diazòxid
Hiperinsulinisme difús resistent al diazòxid
Hiperinsulinisme difús que respon a diazòxid
Síndrome de resistència a la insulina
Síndrome de Donohue
Lipodistròfia congènita generalitzada
Lipodistròfia parcial familiar de tipus Köbberling
Lipodistròfia parcial familiar de tipus Dunnigan

Àrea 4. Trastorns genètics de l'homeòstasi de la glucosa i la insulina
Síndrome de resistència a la insulina de tipus A
Síndrome de Rabson-Mendenhall
Síndrome de Wolfram
Síndrome d'Alström
Malaltia renal tubulointerstitial autosòmica dominant associada al gen HNF1B
Agènesi parcial pancreàtica
Síndrome SHORT
Displàsia mandibuloacral amb lipodistròfia de tipus B
Displàsia mandibuloacral amb lipodistròfia de tipus A

Àrea 5. Síndromes de creixement i obesitat genètica
Síndromes amb obesitat i obesitat monogènica
Síndrome de Prader-Willi
Síndrome similar a Prader-Willi
Síndrome d'obesitat infantil de progressió ràpida - disfunció hipotalàmica - hipoventilació - disregulació autonòmica (ROHHAD)
Síndrome de Bardet-Biedl
Obesitat monogènica per una anomalia a la via leptina-melanocortina
Obesitat per deficiència del receptor de leptina
Obesitat per deficiència de leptina
Obesitat per deficiència de melanocortina 4
Obesitat per deficiència del receptor de melanocortina 4
Obesitat per deficiència de proopiomelanocortina
Síndromes de creixement
Talla baixa associada al gen SHOX
Síndrome d'insensibilitat a l'hormona del creixement
Síndrome de Laron amb immunodeficiència
Talla baixa per deficiència de GHSR
Síndrome de Laron
Talla baixa per deficiència primària d'IGF1
Talla baixa per resistència a IGF-I
Talla baixa per deficiència primària de la subunitat acidolàbil
Síndrome de Silver-Russell
Síndrome de Noonan

Àrea 6. Hipòfisi
Malaltia minoritària hipofítica o hipotalàmica
Duplicació de la glàndula hipofítica
Hiperprolactinèmia familiar
Síndrome d'hipernatrèmia adípsica hipotalàmica
Síndrome diencefàlica
Adenomes o masses hipofítiques
Adenoma hipofític
Adenoma hipofític no secretor
Adenoma hipofític funcionant

Àrea 6. Hipòfisi
Malaltia de Cushing
Adenoma somatòtrop
Gigantisme hipofític
Acrogigantisme lligat al cromosoma X
Acromegàlia
Prolactinoma
Adenoma gonadotròpic funcionant
Adenoma hipofític secretor de TSH
Síndrome de Nelson
Adenoma hipofític secretor mixt
Craniofaringioma
Adenoma hipofític aïllat familiar
Deficiència hipofítica per quists a la bossa de Rathke
Síndrome d'hamartomes hipotalàmics congènits
Deficiència hipofítica
Espectre de la displàsia septoòptica
Holoprosencefàlia
Deficiència combinada no adquirida d'hormones hipofítiques
Deficiència aïllada no adquirida d'hormona del creixement
Deficiència aïllada d'hormona del creixement de tipus IA
Deficiència aïllada d'hormona del creixement de tipus IB
Deficiència aïllada d'hormona del creixement de tipus II
Deficiència aïllada d'hormona del creixement de tipus III
Diabetis insípida central
Diabetis insípida central adquirida
Diabetis insípida central hereditària
Deficiència d'ACTH congènita aïllada
Síndrome d'insuficiència de l'adenohipòfisi - immunodeficiència variable
Síndrome d'interrupció de la tija hipofítica
Hipotiroidisme congènit central lligat al cromosoma X amb engrandiment testicular d'inici tardà
Deficiència adquirida d'hormones hipofítiques
Apoplexia hipofítica
Deficiència d'ACTH aïllada d'inici tardà
Deficiència d'hormona pituïtària per malaltia de les meninges
Deficiència hipofítica per la síndrome de la sella turca buida
Quist aracnoidal
Deficiència d'hormona hipofítica d'origen tumoral o per tractament d'altres processos tumorals (afectació col·lateral de la hipòfisi deguda a tractament d'altres processos del sistema nerviós central com: irradiació postleucèmia, posttumor cerebral maligne, etc.) (nota 1)
Deficiència de l'hormona hipofítica d'origen vascular
Síndrome de Sheehan
Deficiència de l'hormona hipofítica secundària a malaltia granulomatosa (nota 2)
Deficiència d'hormona hipofítica secundària a una malaltia d'emmagatzematge (nota 3)
Deficiència hipofítica posttraumàtica
Hipofisitis primària
Adenohipofisitis

Àrea 6. Hipòfisi
Infundibuloneurohipofisitis
Panhipofisitis
Hipofisitis induïda per immunoteràpia
Histiocitosi de cèl·lules de Langerhans

Àrea 7. Desenvolupament i maduració sexual
Desenvolupament sexual diferent
Anomalia en el desenvolupament sexual per anomalies en el cromosoma sexual
Síndrome de Turner
Disgènesi gonadal mixta 46,X/46,XY
Quimerisme tetragamètic
Anomalia en el desenvolupament sexual 46,XY
Síndrome de regressió testicular
Agènesi testicular
Disgènesi gonadal completa 46,XY
Disgènesi gonadal parcial 46,XY
Anomalia en el desenvolupament sexual 46,XY ovotesticular
Hipoplàsia de cèl·lules de Leydig per resistència completa a LH
Hipoplàsia de cèl·lules de Leydig per resistència parcial a LH
Anomalia en el desenvolupament sexual 46,XY per deficiència de 17-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa
Anomalia en el desenvolupament sexual 46,XY per deficiència de 5-alfa-reductasa de tipus 2
Síndrome d'insensibilitat als andrògens
Síndrome amb anomalia en el desenvolupament sexual 46,XX
Anomalia en el desenvolupament sexual 46,XX ovotesticular
Síndrome de l'home XX
Disgènesi gonadal 46,XX
Anomalia en el desenvolupament sexual 46,XX induït per excés d'andrògens (nota 4)
Deficiència d'aromatasa
Hipogonadisme hipogonadotrópic congènit aïllat
Síndrome de Kallmann
Hipogonadisme hipogonadotrópic congènit
Pubertat precoç
Pubertat precoç central de base genètica
Pubertat precoç perifèrica minoritària
Síndrome d'Albright-McCune
Pubertat precoç limitada als homes

Àrea 8. Tiroides
Alteració de la síntesi o acció de les hormones tiroïdals
Hipotiroïdisme central congènit
Hipotiroïdisme perifèric
Hipotiroïdisme congènit primari sense anomalia del desenvolupament de la tiroide
Dishormogènesi tiroïdal familiar
Hipotiroïdisme congènit primari amb anomalia del desenvolupament de la tiroide
Hipotiroïdisme minoritari

Àrea 8. Tiroides
Malaltia minoritària de la tiroide d'origen genètic
Deficiència del transportador de monocarboxilat 8
Resistència a l'hormona tiroïdal per a una mutació en el receptor beta de l'hormona tiroïdal
Resistència a l'hormona tiroïdal per una mutació en el receptor alfa de l'hormona tiroïdal
Hipertiroïdisme congènit
Hipertiroïdisme familiar
Hipertiroïdisme familiar per mutacions en el receptor de la TSH
Hipotiroïdisme perifèric
Malaltia de Graves d'inici pediàtric
Carcinoma diferenciat de tiroide (nota 5)
Carcinoma medul·lar de tiroide

Nota 1. Inclou deficiència de l'hormona hipofítica secundària a cordoma, germinoma del sistema nerviós central, glioma de vies òptiques, meningioma, quists hipofítics dermoïdes i epidermoïdes o altres MM tumorals.

Nota 2. Inclou deficiències de l'hormona hipofítica secundària a sarcoïdosi, tuberculosi o altres MM granulomatoses.

Nota 3. Inclou deficiència de de l'hormona hipofítica secundària a talassèmia beta, malaltia de l'hemoglobina H o MM d'emmagatzematge.

Nota 4. Inclou formes clàssiques d'hiperplàsia suprarenal congènita.

Nota 5. Només per població pediàtrica.

Nota 6. Es preveu la possible incorporació d'altres malalties minoritàries no incloses en la taula relacionades amb les àrees objecte d'atenció d'aquesta convocatòria.