

Annex 1. Malalties incloses en les diferents àrees identificades en el grup temàtic de malalties minoritàries hematològiques no oncològiques

Àrea 1. Anomalies dels glòbuls vermells
Hemoglobinopaties
Talassèmia alfa
Malaltia de l'hemoglobina H
Malaltia de l'hemoglobina de Bart
Talassèmia beta (Dependent de transfusió i no dependent de transfusió)
Talassèmia beta major
Talassèmia beta intermèdia
Anèmia de cèl·lules falciformes
Malaltia hemolítica d'hemoglobina inestable
Metahemoglobinèmia hereditària
Metahemoglobinèmia adquirida
Altres hemoglobinopaties amb repercussió clínica
Trastorns de membrana
Esferocitosi hereditària
El·liptocitosi hereditària
Ovalocitosi del sud-est asiàtic
Estomatocitosi hereditària deshidratada
Estomatocitosi hereditària amb eritròcits hiperhidratats
Eritroenzimopaties
Anèmia hemolítica per deficiència de piruvat-cinasa dels glòbuls vermells
Altres trastorns enzimàtics diferents de PKD
Deficiència de glucosa-6-fosfat-deshidrogenasa (exclòs favisme)
Anèmia hemolítica per deficiència de glutatió-reductasa
Deficiència de glutatió-sintetasa
Deficiència de glutamat-cisteïna-ligasa
Anèmia hemolítica per deficiència de glucosa-fosfat-isomerasa
Anèmia hemolítica per deficiència d'hexocinasa
Deficiència de triosa-fosfat-isomerasa
Deficiència de 6-fosfogluconat-deshidrogenasa
Anèmia hemolítica per deficiència de difosfoglicerat-mutasa
Anèmia hemolítica causada per trastorns d'enzims glicolítics
Anèmia hemolítica per deficiència d'adenilat-cinasa
Anèmia hemolítica per sobreproducció d'adenosina-desaminasa eritrocitària
Anèmia hemolítica per deficiència de pirimidina-5'-nucleotidasa
Deficiència de citocrom-b5-reductasa (CYB5R)
Deficiència de fosfofructocinasa muscular
Deficiència de fosfoglicerat-cinasa 1
Altres tipus d'anèmia causada per trastorns enzimàtics
Eritrocitosi congènita
Eritrosi congènita de tipus 1 (EPOR)
Eritrosi congènita de tipus 2 (VHL)
Eritrosi congènita de tipus 3 (EGLN1)
Eritrosi congènita de tipus 4 (EPAS1)

Àrea 1. Anomalies dels glòbuls vermells
Anèmia diseritropoètica congènita
Anèmia diseritropoètica congènita de tipus I
Anèmia diseritropoètica congènita de tipus II
Anèmia diseritropoètica congènita de tipus III
Anèmia diseritropoètica congènita de tipus IV
Altres anèmies diseritropoètiques

Àrea 2. Insuficiència de la medul·la òssia i trastorns hematopoètics poc freqüents
Anèmia megaloblàstica constitucional per trastorn del metabolisme de la vitamina B12
Anèmia megaloblàstica constitucional per trastorns en el metabolisme del folat
Insuficiència adquirida de la medul·la òssia
Anèmia aplàstica idiopàtica greu i molt greu
Hemoglobinúria paroxismal nocturna
Insuficiència congènita de la medul·la òssia
Anèmia de Diamond-Blackfan
Anèmia de Fanconi
Disqueratosi congènita
Trombocitopènia amegacariocítica congènita
Síndrome de Shwachman-Diamond
Deficiència de GATA2
Síndrome MIRAGE (SAMD9)
Síndrome autoinflamatòria associada a SAMD9L
Síndrome de trombocitopènia i aplàsia radial
Síndrome de sinostosi radiocubital i trombocitopènia amegacariocítica

Àrea 3. Hematocromatosi hereditària i alteracions en la síntesi i metabolisme del ferro
Hemocromatosi hereditària no relacionada amb el gen de l'hematocromatosi
Hemocromatosi associada als gens HJV o HAMP
Hemocromatosi associada al gen TFR2
Hemocromatosi de tipus 4A
Hemocromatosi de tipus 4B
Hemocromatosi neonatal
Hemocromatosi hereditària dominant deguda a mutacions en el gen BMP6
Hemocromatosi hereditària relacionada amb el gen de l'hematocromatosi
Forma asimptomàtica de l'hemocromatosi associada al gen HFE
Deficiència en el metabolisme del ferro
Síndrome IRIDA
Aceruloplasminèmia
Anèmia microcítica amb sobrecàrrega hepàtica de ferro
Atransferrinèmia congènita
Síndrome d'hiperferritinèmia hereditària i cataracta i altres hiperferritinèmies benignes
Altres trastorns de l'obtenció o el transport del ferro: IT, STEAP3, FTL, DCTYB, HP, TFR1, SEC1511
Defectes en la síntesi del grup hemo o en la biogènesi dels complexos de Fe-S
Anèmia sideroblàstica lligada al cromosoma X amb atàxia
Porfíria eritropoètica congènita

Àrea 3. Hematocromatosis hereditària i alteracions en la síntesi i metabolisme del ferro

Sobrecàrrega de ferro lligada al gen FTH1

Anèmia sideroblàstica autosòmica recessiva

Àrea 4. Trastorns de l'hemostàsia

Trastorn hemorràgic minoritari per un defecte constitucional de factors de coagulació

Deficiència congènita de factors de la coagulació

Deficiència congènita de factor II

Deficiència congènita de factor V

Deficiència congènita de factor VII

Deficiència congènita de factor X

Deficiència congènita de factor XI

Deficiència congènita de factor XII

Deficiència congènita de factor XIII

Deficiència congènita de fibrinogen

Afibrinogenèmia familiar

Disfibrinogenèmia familiar

Hipofibrinogenèmia familiar

Hipodisfibrinogenèmia familiar

Hipoplasminogenèmia (deficiència de plasminogen de tipus 1)

Deficiència combinada de factors de la coagulació dependents de la vitamina K, forma hereditària

Altres defectes congènits de la coagulació

Deficiència congènita de l'inhibidor de l'activador del plasminogen de tipus 1

Deficiència congènita de cininogen d'alt pes molecular

Deficiència congènita d'alfa-2-antiplasmina

Coagulopatia de l'est de Texas

Trastorn de la coagulació associat a la trombomodulina

Deficiència congènita de precal·licreïna

Malaltia hemorràgica per una mutació Pittsburgh a alfa-1-antitripsina

Deficiència combinada dels factors V i VIII

Anomalies familiars de la trombomodulina

Síndrome d'esclerosi múltiple - ictiosi - deficiència del factor VIII

Malaltia de Von Willebrand

Malaltia de Von Willebrand de tipus 1

Malaltia de Von Willebrand de tipus 2

Malaltia de Von Willebrand de tipus 2A

Malaltia de Von Willebrand de tipus 2B

Malaltia de Von Willebrand de tipus 2M

Malaltia de Von Willebrand de tipus 2N

Malaltia de Von Willebrand de tipus 3

Hemofília

Hemofília B greu

Hemofília B moderada

Hemofília B lleu

Hemofília B de tipus Leyden

Hemofília A greu

Àrea 4. Trastorns de l'hemostàsia
Hemofília A moderada
Hemofília A lleu
Forma simptomàtica de l'hemofília A en dones portadores
Forma simptomàtica de l'hemofília B en dones portadores
Trombocitopènies i trombocitopaties
Anomalia dels grànuls alfa
Síndrome de les plaquetes grises
Trombocitopènia de Paris-Trousseau
Síndrome de les plaquetes gegants de Medich
Síndrome de les plaquetes blanques
Malaltia plaquetària de Quebec
Malaltia dels grànuls densos
Síndrome de Hermansky-Pudlak
Síndrome d'Hermansky-Pudlak per deficiència de BLOC-3
Síndrome d'Hermansky-Pudlak per deficiència de BLOC-2
Síndrome d'Hermansky-Pudlak per deficiència de BLOC-1
Síndrome d'Hermansky-Pudlak per deficiència d'AP-3
Trastorn plaquetari familiar amb neoplàsia mieloide associada
Deficiència de grànuls alfa i beta
Trombocitopènia congènita
Síndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet
Síndrome de Jacobsen
Malaltia associada al gen MYH9
Macrotrombocitopènia amb insuficiència mitral
Trastorn aïllat hereditari de les plaquetes gegants
Diàtesi hemorràgica per deficiència de síntesi de tromboxà
Malaltia per dipòsit de grànuls delta aïllada
Trombocitopènia hereditària amb plaquetes normals
Trombocitopènia autosòmica dominant amb defecte de la secreció plaquetària
Trastorns hemorràgics deguts a defectes de les plaquetes
Síndrome de Scott
Trombastènia de Glanzmann
Trastorn de la coagulació per deficiència de P2Y12
Malaltia de pseudo-Von Willebrand
Diàtesi hemorràgica per un defecte del receptor de col·lagen
Diàtesi hemorràgica per deficiència de glicoproteïna VI
Deficiència d'integrina alfa-2-beta-1
Trastorn de la coagulació associat amb una deficiència de fosfolipasa-A-alfa-citosòlica
Trastorn hemorràgic minoritari per una trombocitopènia constitucional
Trastorn hemorràgic minoritari per un trastorn plaquetari qualitatiu
Trastorns trombòtics deguts a defectes de les plaquetes
Púrpura trombocitopènica trombòtica congènita
Trombocitopènia amb defectes distals de les extremitats
Trastorns adquirits de la coagulació
Deficiència adquirida de factor II

Àrea 4. Trastorns de l'hemostàsia
Síndrome de Von Willebrand adquirida
Hemofília A adquirida
Hemofília B adquirida
Deficiència adquirida de proteïna S
Púrpura fulminant adquirida
Trastorn hemorràgic minoritari per un defecte adquirit dels factors de coagulació
Trombofília hereditària minoritària
Trombofília hereditària greu per deficiència congènita de proteïna S
Trombofília hereditària greu per deficiència congènita de proteïna C
Trombofília hereditària per deficiència congènita d'antitrombina
Trombofília hereditària per deficiència congènita de glicoproteïna rica en histidina (poli-L)

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