

Annex 1. Malalties incloses en les diferents àrees identificades en el grup temàtic de malalties metabòliques hereditàries

Nom àrea	Nom malaltia minoritària
1. Aminoàcids i àcids orgànics (excloent-hi la fenilcetonúria)	2-metilbutirilglicinúria Malaltia del xarop d'erable Acidèmia propiònica Acidèmia isovalèrica Deficiència de 3-metilcrotonil-CoA-carboxilasa Acidúria 3-metilglutacònica tipus I Acidúria 3-metilglutacònica tipus III Acidúria 3-metilglutacònica tipus IV Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutàrica Deficiència de biotinidasa Deficiència d'holocarboxilasa-sintetasa Acidúria glutàrica tipus I Acidúria D-2-hidroxi-glutàrica Acidúria L-2-hidroxi-glutàrica Acidúria 4-hidroxi-butírica Acidúria mevalònica Acidúria N-acetilaspàrtica Hiperoxalúria tipus I Hiperoxalúria tipus II Alcaptonúria Tirosinèmia tipus I Tirosinèmia tipus II Hiperglicinèmia no cetòtica Tirosinèmia tipus III Homocistinúria per deficiència de 5-10-metilentetrahidrofolat-reductasa Homocistinúria per deficiència de metionina-sintasa: cblG Homocistinúria per deficiència de metionina-sintasa-reductasa: cblE Homocistinúria per deficiència de cistationina beta-sintasa Deficiència del cofactor molibdè Cistinúria Acidúria 3-metilglutacònica tipus II Cistinosi Intolerància proteica amb lisinúria Deficiència de carbamilfosfat sintetasa Deficiència d'ornitina carbamiltransferasa Citrul·linèmia Acidúria argininosuccínica Argininèmia Deficiència d'ornitina oxoàcid deshidrogenasa Deficiència múltiple de carboxilases Acidúria malònica

	<p>Deficiència d'alfa-metil-acil-CoA-racemasa</p> <p>Deficiència de beta-cetotilasa</p> <p>Deficiència de succinil-CoA-acetoacetat-transferasa</p> <p>Deficiència de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA-sintasa</p> <p>Hiperornitinèmia-hiperamonièmia-homocitrul·linúria</p> <p>Acidèmia metilmalònica - homocistinúria, tipus cblC</p> <p>Acidèmia metilmalònica - homocistinúria, tipus cblF</p> <p>Acidúria 3-hidroxiisobutírica</p> <p>Deficiència de 5-oxoprolinasa</p> <p>Acidúria D-glicèrica</p> <p>Histidinèmia</p> <p>Hiperprolinèmia tipus 1</p> <p>Hiperlisinèmia</p> <p>Cistationinúria</p> <p>Iminoglicinúria</p> <p>Malaltia d'Hartnup</p> <p>Síndrome de Lowe</p> <p>Deficiència de 3-hidroxiacil-CoA-deshidrogenasa d'àcids grassos de cadena llarga (LCHAD)</p> <p>Deficiència de 3-fosfoglicerat-deshidrogenasa</p> <p>Hawkinsinúria</p> <p>Metilmalònica Mut0</p> <p>Deficiència de 2-metil-3-hidroxi-butiril-CoA</p> <p>Aminoacilasa-1</p> <p>Metilmalònica amb homocistinúria sense classificar</p> <p>Homocarnosinosi</p> <p>Metilmalònica CblB</p> <p>Síndrome d'hiperinsulinèmia-hiperamonièmia</p> <p>Pentosúria</p> <p>Sacaropinúria</p> <p>Sarcosinèmia</p> <p>Acidúria formiminoglutàmica</p>
2. Fenilcetonúria (PKU)	Fenilcetonúria
3. Piruvat, Krebs i mitocondrials	<p>Deficiència de piruvat-deshidrogenasa</p> <p>Deficiència de fumarasa</p> <p>Deficiència de complex V de la cadena respiratòria</p> <p>Deficiència de piruvat-carboxilasa</p> <p>Síndrome de depleció de DNA mitocondrial</p> <p>Malaltia de Leigh</p> <p>Deficiència de complex I de la cadena respiratòria</p> <p>Deficiència de complex II de la cadena respiratòria</p> <p>Deficiència de complex III de la cadena respiratòria</p> <p>Deficiència de complex IV de la cadena respiratòria</p> <p>Malaltia d'Alpers</p>

	Síndrome de Barth Síndrome de Pearson Deficiència de coenzim Q10 Síndrome MERRF Síndrome de Kearns-Sayre Síndrome de NARP MNGIE CPEO LHON
4. Carbohidrats i beta-oxidació	Galactosèmia per deficiència de galactosa-1-fosfat-uridiltransferasa Galactosèmia per deficiència d'epimerasa Galactosèmia per deficiència de galactocinasa Deficiència de carnitina-palmitoiltransferasa I Deficiència de carnitina-palmitoiltransferasa II Deficiència d'acil carnitina-translocasa Deficiència d'acil-CoA-deshidrogenasa de cadena curta Deficiència d'acil-CoA-deshidrogenasa de cadena molt llarga Deficiència d'acil-CoA-deshidrogenasa de cadena mitjana Deficiència múltiple d'acil-CoA-deshidrogenasa Deficiència de proteïna trifuncional mitocondrial Deficiència de 3-hidroxiacil-CoA-deshidrogenasa de cadena curta Deficiència primària de carnitina Deficiència d'acil-CoA-deshidrogenasa de cadena llarga Deficiència de fructosa-1,6-difosfatasa Glicogenosi Fructosèmia
5. Malalties lisosòmiques	Malaltia de Gaucher tipus I Malaltia de Gaucher tipus II Malaltia de Gaucher tipus III Malaltia de Gaucher amb oftalmoplegia i calcificacions cardiovasculars Gangliosidosi GM1 Malaltia de Tay-Sachs Malaltia de Sandhoff Malaltia de Niemann-Pick, tipus A Malaltia de Niemann-Pick, tipus B Malaltia de Niemann-Pick tipus C Malaltia de Fabry Leucodistrofia metacromàtica Deficiència múltiple de sulfatases Malaltia de Wolman Malaltia per acumulació d'àcid siàlic: forma infantil Malaltia de Pompe Síndrome de Hunter tipus A Síndrome de Hunter tipus B Síndrome de Hurler

	<p> Síndrome de Hurler-Scheie Síndrome de Maroteaux-Lamy Síndrome de Scheie Malaltia de Sly Alfa-mannosidosi Beta-mannosidosi Fucosidosi Aspartilglicosaminúria Lipofuscinosi ceroides neuronal infantil Lipofuscinosi ceroides neuronal infantil tardana Mucopolisacariosis tipus II Mucopolisacariosis tipus III Síndrome de Morquio IVA Síndrome de Morquio IVB Malaltia de Schindler tipus 1 Malaltia de Schindler tipus 3 Galactosialidosi Malaltia per acumulació d'èsters del colesterol Ictiosi lligada al cromosoma X Mucopolisacariosis tipus IIIA Mucopolisacariosis tipus IIIB Mucopolisacariosis tipus IIIC Mucopolisacariosis tipus IIID Malaltia de Salla Sialidosi tipus I Sialidosi tipus I, infantil dismòrfica Sialidosi tipus II, forma congènita Sialidosi tipus II, forma juvenil Lipasa àcida lisosòmica Sialúria Malaltia de Krabbe </p>
6. Malalties peroxisòmiques	<p> Malaltia de Refsum, forma adulta Síndrome de Zellweger Adrenoleucodistrofia neonatal Malaltia infantil de Refsum Condrodisplàsia puntejada rizomèlica, tipus I Condrodisplàsia puntejada rizomèlica, tipus II Deficiència d'acil-CoA-oxidasa peroxisòmica Síndrome de pseudo-Zellweger Condrodisplàsia puntejada rizomèlica, tipus III Adrenoleucodistrofia lligada al cromosoma X Deficiència de la proteïna D-bifuncional Síndrome de Smith-Lemli-Opitz Xantomatosi cerebratendinosa Desmosterolosi </p>

	Condrodisplàsia puntejada rizomèlica lligada al cromosoma X dominant Síndrome de Child Sitosterolèmia Latosterolosi
7. Trastorns de la glicosilació	Defectes congènits de l'N-glicosilació tipus IB Defectes congènits de l'N-glicosilació tipus I Defectes congènits de l'N-glicosilació tipus II Per deficiència de MAN1B1 Defectes congènits de l'N-glicosilació tipus X Defectes congènits de l'O-glicosilació
8. Neuromoduladors, neurotransmissors, metalls i altres	Deficiència de guanidinoacetat metiltransferasa Deficiència de beta-ureidopropionasa Deficiència de dihidropirimidina deshidrogenasa Deficiència de dihidropirimidinasa Deficiència d'adenilsuccinat-liasa Deficiència del transportador de creatina Deficiència de glutatió-sintetasa Hipofosfatàsia Trimetilaminúria Deficiència de piridoxamina fosfato-oxidasa (PNPO) Distonia dopasensible autosòmica recessiva Distonia dopasensible autosòmica dominant Hiperfenilalaninèmia/fenilcetonúria sensible a la tetrahidrobiopterina Deficiència de tirosina-hidroxilasa Deficiència d'L-aminoàcid aromàtic-descarboxilasa Deficiència de dopamina beta-hidroxilasa Deficiència de GABA-transaminasa Deficiència de semialdehid succínic deshidrogenasa Encefalopatia per deficiència de GLUT1

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