

**Annex 1. Malalties incloses en les diferents àrees identificades en el grup temàtic de malalties neuromusculars**

Nom de l'àrea	Nom de la malaltia minoritària
<b>1. Malalties musculars</b>	
a) Distròfies musculars	Distròfia muscular amb alteració congènita de la glicosilació de tipus I Distròfia muscular amb lipodistròfia generalitzada Distròfia muscular de les cintures escapular i pelviana Distròfia muscular de Duchenne / distròfia muscular de Becker Distròfia muscular d'Emery-Dreifuss Distròfia muscular escapulooperoneal amb la síndrome del cap caigut Distròfia muscular facioescapulohumeral de tipus 1 Distròfia muscular per deficiència de nesprina/LUMA/LAP1B
b) Distròfies musculars congènites	Distròfia muscular congènita Malaltia del múscul, ull i cervell Mioesclerosi Miopatia de Bethlem Síndrome de Walker-Warburg Síndrome de l'espina rígida Síndrome d'Ullrich (distròfia muscular congènita d'Ullrich)
c) Miopaties congènites	Malaltia neuromuscular congènita amb uniformitat de fibres de tipus I Miopatia aïllada amb cossos d'inclusió Miopatia amb acumulació de miosina i miocardiopatia recessiva Miopatia amb corpuscles centrals Miopatia amb cossos hialins Miopatia amb corpuscles centrals múltiples Miopatia centronuclear Miopatia congènita amb desproporció de tipus de fibra Miopatia congènita amb miocardiopatia letal Miopatia congènita amb oftalmoplegia per mutació en el gen CACNA1S Miopatia congènita musculoesquelètica amb miocardiopatia letal Miopatia congènita letal de tipus Compton-North I Miopatia congènita recessiva amb corpuscles centrals Miopatia congènita per mutació en el gen PTPLA Miopatia d'inici precoç amb arreflèxia, destret respiratori i disfàgia Miopatia amb estructures en caputxa (miopatia CAP) Miopatia miotubular Miopatia nemalínica Miopatia amb acumulació de miosina de tipus IIA i oftalmoplegia Miopatia sarcotubular
d) Miopaties distals	Distròfia muscular tibial (miopatia distal d'Udd) Miopatia distal amb afectació de les cordes vocals i la faringe Miopatia distal per deficiència de caveolina/miotilina/nebulina/VCP Miopatia distal amb peu buit i arreflèxia (neuromiopatia vacuolar) (MDRV) Miopatia distal amb vacúols rivetejats (miopatia de Nonaka) i miopatia hereditària amb cossos d'inclusió Miopatia distal de Laing Miopatia distal de panxells d'inici precoç Miopatia distal iniciada en l'adolescència Miopatia distal iniciada en l'adult Miopatia distal d'inici precoç amb mutacions a KLHL9 Miopatia distal de Markesbery-Griggs d'inici tardà Miopatia distal recessiva (miopatia de Miyoshi) Miopatia distal amb deficiència de dinamina 2 / filamina C Miopatia distal de tipus Welander

Nom de l'àrea	Nom de la malaltia minoritària
e) Miopaties miofibril·lars i miscel·lània	Debilitat muscular episòdica lligada al cromosoma X Distròfia muscular d'inici tardà associada a epidermòlisi ampul·lar simple Distròfia muscular oculofaríngia Fibrodisplàsia ossificant progressiva Concentració elevada en la sang de creatinina-cinasa (CK) idiopàtica Hipertròfia muscular Malaltia de Danon Miopatia amb acidosi làctica i anèmia sideroblàstica de tipus 2 Miocardiopatia cardioesquelètica amb presència d'agregats proteics (digènica) Miopatia amb agregats tubulars Miopatia amb cossos d'inclusió associada a malaltia de Paget i demència frontotemporal Miopatia amb debilitat proximal i afectació respiratòria precoç (miopatia d'Edström) Miopatia amb autofàgia excessiva lligada al cromosoma X Miopatia amb intolerància a l'exercici (per deficiència d'ISCU) Miopatia amb cossos esfèrics Miopatia amb cossos reductors Miopatia d'inici tardà per mutació en el gen RYR1 Miopatia escapulooperoneal Miopatia lligada al cromosoma X amb atròfia muscular postural Miopatia miofibril·lar de tipus 7 Miopatia miofibril·lar amb miocardiopatia arritmogènica del ventricle dret Miopatia miofibril·lar per defecte a BAG Miopatia miofibril·lar d'inici precoç per defecte a PYRODX1 Miopatia miofibril·lar per mutació en el gen LDB3 Miopatia miofibril·lar per mutació en el gen de la miotilina Miopatia miofibril·lar relacionada amb cristal·lina alfa-beta / desmina / filamina C Miopatia mitocondrial Miopatia mitocondrial amb anèmia sideroblàstica de tipus 1 Miopatia per depleció del DNA mitocondrial Miopatia per depleció del DNA mitocondrial amb encefalopatia Miopatia per mutació en el gen de la desmina amb cossos de Mallory Miopatia vacuolar amb acumulació d'agregats proteics al reticle sarcoplasmàtic Miopatia vacuolar autofàgica Oftalmoplegia externa progressiva amb atròfia òptica de tipus 1 Oftalmoplegia externa progressiva amb delecions del DNA mitocondrial
f) Síndromes miotòniques	Distròfia miotònica Malaltia per activitat ondulant de la musculatura Miopatia de Brody Síndrome de Schwartz-Jampel
g) Canalopaties musculars	Atàxia episòdica amb miocímia Miotonia agreujada per excés de potassi Miotonia congènita dominant (malaltia de Thomsen) Miotonia congènita recessiva (malaltia de Becker) Paràlisi periòdica hiperpotassèmica/hipopotassèmica Paramiotonia congènita (malaltia d'Eulenburg) Síndrome d'Andersen-Tawil (paràlisi periòdica cardiodisrítmica sensible al potassi)
h) Hipertèrmia maligna	Predisposició a desenvolupar hipertèrmia maligna (de tipus 1, 2, 3, 4, 5 i 6)
i) Miopaties metabòliques	Glicogenosi Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus II (malaltia de Pompe) Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus IIIA Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus IV Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus V (malaltia de McArdle) Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus VII (malaltia de Tauri) Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus IXd (ex tipus VIII) (glicogenosi per

Nom de l'àrea	Nom de la malaltia minoritària
	deficiència de fosforilasa muscular) Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus XIV Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus XV Malaltia d'emmagatzematge de glicogen de tipus 0 Miopatia amb dipòsit de poliglucosà
	Alteració de la via glicolítica
	Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de fosfoglicerat-cinasa Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de fosfoglicerat-mutasa Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de lactat-deshidrogenasa A Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de beta-enolasa
	Alteració del metabolisme dels lípids
	Deficiència d'acil-CoA-deshidrogenasa Deficiència de carnitina-palmitoiltransferasa Deficiència primària sistèmica de carnitina Distròfia neuroaxonal infantil amb dipòsit de lípids neutres Malaltia d'emmagatzematge de lípids neutres amb miopatia sense ictiosi Malaltia d'emmagatzematge de lípids amb ictiosi (malaltia de Dorfman-Chanarin) Mioglobulinúria recurrent Miopatia lleu per deficiència d'ACAD9
j) Miopaties adquirides	Dermatomiositis Miopatia necrosant Miositis amb cossos d'inclusió (esporàdica) Polimiositis Altres miopaties adquirides autoimmunitàries
<b>2. Malalties del nervi perifèric</b>	
a) Neuropaties hereditàries	Neuràlgia amiotròfica hereditària (neuropatia familiar del plexe braquial) Neuropatia axonal Neuropatia amb cataractes congènites i dimorfisme facial Malaltia de Charcot-Marie-Tooth Neuropatia hereditària amb paràlisi per pressió (HNPP) Neuropatia sensitiva hereditària amb demència i pèrdua d'audició Neuropatia sensitiva hereditària amb paraparèsia espàstica Neuropatia sensitiva i autonòmica hereditària Neuropatia sensitivomotora hereditària de tipus Okinawa Malaltia de Déjerine-Sottas Neuropatia perifèrica i agènesi del cos callós (malaltia de Charlevoix) Neuropatia perifèrica i sordesa Neuropatia sensitivomotora (síndrome d' Allgrove) Polineuropatia amiloïdòtica familiar Velocitat de conducció nerviosa disminuïda
b) Neuropaties adquirides d'origen autoimmune	Neuropatia de fibres petites lligada a canalopaties de sodi Neuropatia motora multifocal Neuropatia òptica autoimmunitària o inflamatòria Neuropatia perifèrica associada a gammapatia monoclonal Neuropatia perifèrica rara Neuropatia sensitivomotora axonal idiopàtica Polineuropatia associada a gammapatia monoclonal d'IgM amb anticossos anti-MAG Polineuropatia axonal associada a gammapatia monoclonal d'IgG, d'IgA o d'IgM Poliradiculoneuropatia desmielinitzant inflamatòria aguda (síndrome de Guillain-Barré) Poliradiculoneuropatia associada a gammapatia monoclonal d'IgG, d'IgA o d'IgM sense anticossos coneguts Poliradiculoneuropatia desmielinitzant inflamatòria crònica (síndrome d'Austin-Dick) Síndrome POEMS (polineuropatia, organomegàlia, endocrinopatia, disglobulinèmia monoclonal i lesions cutànies)

Nom de l'àrea	Nom de la malaltia minoritària
3. Defectes de la unió neuromuscular	
	Insuficiència/deficiència del receptor d'acetilcolina Miastènia familiar de les cintures escapular i pelviana Miastènia greu (autoimmunitària) Síndrome d'obertura lenta del canal iònic (del receptor d'acetilcolina) Síndrome d'obertura ràpida del canal iònic (del receptor d'acetilcolina) Síndrome autosòmica recessiva de pterigis múltiples (síndrome d'Escobar) Síndrome miastènica congènita Síndrome de Lambert-Eaton
4. Malalties de la neurona motora	
	Atròfia muscular espinal Neuropatia motora espinal Neuropatia motora distal hereditària Neuropatia motora espinal d'inici tardà de tipus Jokela Esclerosi lateral amiotròfica Predisposició a desenvolupar esclerosi lateral amiotròfica Esclerosi lateral amiotròfica i demència frontotemporal Malaltia de Kennedy Síndrome de contractures congènites letal Deficiència del transportador de riboflavina (síndrome de Brown-Vialetto-van Laere) Síndrome postpòlio
5. Altres malalties neuromusculars	
	Disautonomia familiar (síndrome de Riley-Day) Fibrosi congènita de la musculatura extraocular Artrogriposi distal Artrogriposi múltiple congènita amb deficiència de nesprina-1 Trisme i pseudocamptodactília (síndrome de Hecht) Pecilodèrmia fibrosant hereditària amb contractures tendinoses, miopatia i fibrosi pulmonar

**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.