

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

Nom àrea/subàrea	Nom malaltia minoritària
<b>Malalties renals immunes</b>	
1. Glomerulars complexes <sup>(Nota 1)</sup>	Malaltia glomerular primària
	Malaltia glomerular secundària
	Síndrome nefròtica idiopàtica resistent a esteroïdes esporàdica
	Vasculitis per immunoglobulina A
	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipus 2
2. Nefropatia intersticial d'origen immune	Nefropatia associada a la síndrome de Sjögren
	Malaltia renal associada a IgG4
	Nefritis tubulointersticial i síndrome d'uveïtis (TINU)
<b>Malalties renals hereditàries o congènites</b>	
3. Glomerulopaties hereditàries	Síndrome nefròtica congènita tipus finlandès
	Síndrome nefròtica idiopàtica resistent a esteroïdes familiar
	Síndrome nefròtica familiar resistent a esteroïdes amb sordesa neurosensorial
	Síndrome de Galloway
	Síndrome nefròtica - sordesa - síndrome d'epidermòlisi ampul·lar pretibial
	Malaltia de Leigh amb síndrome nefròtica
	Displàsia immunoòssia de Schimke
	Síndrome unglà-ròtula
	Síndrome d'Alport
	Malaltia de Pierson
	Malaltia associada a MYH9
	Malaltia de Fabry
	Síndrome de Denys-Drash
4. Tubulopaties	Acidosis tubular renal distal
	Acidosis tubular renal proximal
	Síndrome de Bartter
	Síndrome de Gitelman
	Hipomagnesèmia primària familiar
	Pseudohipoaldosteronisme tipus 1
	Diabetis insípida nefrogènica
	Síndrome de Fanconi primària
	Cistinosis
	Raquitisme hipofosfatèmic
	Hipercalcúria idiopàtica
	Malaltia de Dent
	Síndrome oculocerebrorenal de Lowe
	Hiperoxalúria primària
	Cistinúria
Hiperoxalúria primària (tipus I-III)	

5. Microangiopaties trombòtiques	Síndrome hemolíticourèmica típica (SHU)
	Síndrome hemolíticourèmica atípica (SHUA)
	Púrpura trombocitopènica trombòtica
6. Hipo/displàsia renal (inclou ciliopaties, exclou PQRAD, ADTKD) (Nota 2)	Hipoplàsia renal
	Displàsia renal
	Oligomeganefrònia
	Nefronoptisi
	Poliquistosi renal autosòmica recessiva (ARPKD)
	Síndrome Bardet-Biedl
	Ronyó esponjós medul·lar
7. Anomalies congènites del ronyó i del tracte urinari (CAKUT)	Associació VACTERL/VATER
	Síndrome d'Eagle-Barret (síndrome de l'abdomen de pruna)
	Extròfia vesical
	Vàlvules d'uretra posterior
	Bufeta neurogènica (síndrome urofacial/síndrome d'Ochoa)
	Síndrome megabufeta-megaurèter
	Duplicació de la uretra
8. Malaltia renal displàstica autosòmica dominant	Nefropatia intersticial autosòmica dominant (ADTKD)
	Esclerosi tuberosa (CET)
	Malaltia de Von Hippel-Lindau (VHL)
9. Hipertensió renovascular infantil	Estenosi arterial renal congènita

**Nota 1. Definició de complexitat**

a) Presentació clínica agressiva, que fa preveure la pèrdua de funció renal en un període curt (setmanes o mesos) de temps, o fins i tot posa en perill la vida de la persona afectada. Dins d'aquesta categoria s'inclourien totes les glomerulonefritis amb fracàs renal agut (FRA), a causa de dany estructural greu (glomerulonefritis extracapil·lars, primàries i secundàries, i glomerulonefritis amb intensa proliferació cel·lular), síndrome nefròtica massiva o hematúria glomerular.

b) Processos glomerulars que, encara que no van acompanyats d'FRA, mostren una manca de resposta als tractaments immunosupressors de primera línia o presenten efectes adversos importants a aquests tractaments.

c) Processos glomerulars que apareixen durant el primer any de vida han de ser considerats com a complexos si reuneixen els criteris a) i b) (presentació clínica habitualment agressiva que compromet la vida de la persona afectada i falta de resposta al tractament immunosupressor).

d) Processos glomerulars acompanyats de manifestacions extrarenals greus (p. ex. hemorràgia alveolar difusa en glomerulonefritis extracapil·lars, microangiopaties trombòtiques en glomerulonefritis intervingudes per complement).

e) Malalties glomerulars de difícil diagnòstic, per presentar característiques histopatològiques d'especial complexitat o associació amb processos sistèmics que requereixen mètodes especials per establir un diagnòstic precís (per exemple, glomerulonefritis associades a processos hematològics, infecciosos o oncològics complexos).

f) Glomerulonefritis de recidiva o *de novo* en el ronyó trasplantat que plantegin dilemes de tractament o que compleixin algun dels requisits anteriors.

**Nota 2.** En pediatria només inclou la hipoplasia-displasia renal bilateral, de causa genètica identificada o no, generalment associada a fallada renal crònica precoç en l'edat pediàtrica i en l'adolescència.

**Nota 3.** Es preveu la possible incorporació d'altres malalties minoritàries o complexes no incloses en la taula relacionades amb les àrees i subàrees objecte d'atenció d'aquesta convocatòria.