

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

Àrea 1. Malalties pulmonars intersticials
Fibrosi pulmonar idiopàtica
Malaltia pulmonar intersticial per fàrmacs o radiació
Malaltia pulmonar intersticial amb malaltia del teixit connectiu
Malaltia pulmonar intersticial amb vasculitis
Sarcoïdosi
Limfangioleiomiomatosi
Síndrome d'emfisema i fibrosi pulmonar
Pneumònia intersticial aguda
Pneumònia intersticial descamativa
Malaltia pulmonar per bronquiolitis intersticial respiratòria
Pneumònia intersticial inespecífica
Pneumònia intersticial limfoide
Pneumònia amb organització criptogènica
Síndrome de fibrosi pulmonar, hiperplàsia hepàtica, hipoplàsia de la medulla òssia i altres malalties intersticials genètiques (nota 1)
Microlitiasi alveolar pulmonar
Pneumònia eosinofílica crònica
Proteïnosi alveolar pulmonar
Pneumonitis per hipersensibilitat
Pneumoconiosi
Asbestosi
Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
Síndrome de Hermansky-Pudlak
Hemosiderosi pulmonar idiopàtica
Malaltia pulmonar intersticial limfocítica granulomatosa (GLILD)
Fibroelastosi pleuropulmonar
Histiocitosi de cèl·lules de Langerhans
Fibrosi pulmonar familiar
Malformacions congènites difuses
Displàsia acinosa
Displàsia alveolar congènita
Displàsia alveolocapil·lar amb mala alineació de venes
Alteracions del creixement i del desenvolupament pulmonar
Alteració del desenvolupament pulmonar per anomalies cromosòmiques
Alteració del desenvolupament pulmonar per cardiopatia congènita
Malalties específiques d'etiologia no definida
Glicogenosi intersticial pulmonar
Hiperplàsia de cèl·lules neuroendocrines de la infància
Mutacions del surfactant pulmonar i altres alteracions relacionades
Pneumopatia intersticial per mutació de la proteïna B del surfactant
Pneumopatia intersticial per mutació de la proteïna C del surfactant
Pneumopatia intersticial per mutació en el gen <i>ABCA3</i>
Síndrome de cervell, pulmó i glàndula tiroide (dèficit de <i>NKX2-1/TTF1</i>)
Intolerància a les proteïnes lisinúriques
Pneumopatia intersticial per mutació de la proteïna A del surfactant
Histologia amb disfunció del surfactant sense causa genètica coneguda
Pneumonitis crònica de la infància

Malalties congènites multisistèmiques
Síndrome SAVI (vasculopatia associada al gen <i>STING1</i> iniciada en la infància)
Pneumopatia intersticial amb disqueratosi congènita
Pneumopatia intersticial per mutació de la filamina A
Disfunció multisistèmica del múscul llis (mutació en el gen <i>ACTA2</i>)
Pneumopatia intersticial per mutació en els gens <i>FARS</i> , <i>MARS</i> o <i>ARS</i>
Pneumopatia intersticial per mutació en el gen <i>COPA</i>
Pneumopatia intersticial amb la síndrome d'artrogriposi, disfunció renal i colèstasi
Malaltia pulmonar intersticial minoritària amb malaltia per dipòsits lisosòmics
Malaltia pulmonar intersticial minoritària amb immunodeficiència minoritària
Alteracions limfàtiques
Limfangièctasi pulmonar primària
Limfangiomatosi pulmonar difusa
Altres entitats
Bronquiolitis fol·licular (nota 2)
Pneumònia intersticial no classificable
Amiloïdosi pulmonar
Àrea 2. Fibrosi quística
Fibrosi quística
Altres alteracions relacionades amb el gen <i>CFTR</i> (nota 3)
Àrea 3. Bronquièctasis no associades a fibrosi quística
Bronquièctasi idiopàtica
Bronquièctasi associada a bronquiolitis obliterant
Bronquièctasis secundàries a malalties minoritàries immunitàries
Immunodeficiència amb autoanticossos anti interferó gamma iniciada en l'edat adulta
Aspergil·losi broncopulmonar al·lèrgica
Síndrome de Williams-Campbell
Síndrome de Mounier-Kühn
Síndrome de Young
Bronquièctasi secundària a síndrome d'aspiració crònica
Síndrome d'ungles grogues
Àrea 4. Discinèsia ciliar primària
Àrea 5. Hipertensió pulmonar minoritària
Hipertensió arterial pulmonar (nota 4)
Hipertensió arterial pulmonar idiopàtica o familiar
Hipertensió arterial pulmonar idiopàtica (sinònim: Hipertensió pulmonar primària)
Hipertensió arterial pulmonar hereditària o familiar
Hipertensió arterial pulmonar induïda per fàrmacs o toxines
Hipertensió arterial pulmonar amb malaltia del teixit connectiu
Hipertensió arterial pulmonar causada per infecció pel virus de la immunodeficiència humana
Hipertensió arterial pulmonar amb hipertensió portal
Hipertensió arterial pulmonar amb cardiopatia congènita (nota 5)
Síndrome d'Eisenmenger
Hipertensió arterial pulmonar amb esquistosomosi
Malaltia venooclusiva pulmonar i/o hemangiomasos capil·lar pulmonar
Malaltia venooclusiva pulmonar
Hemangiomasos capil·lar pulmonar
Hipertensió pulmonar tromboembòlica crònica
Hipertensió pulmonar amb mecanisme no establert o multifactorial
Síndrome de disfunció mitocondrial múltiple de tipus 1 (deficiència en el gen <i>NFU</i>)
Acidèmia metilmalònica amb homocistinúria de tipus cb1C

Hipertensió arterial pulmonar amb anèmia hemolítica crònica
Síndrome amb hipertensió arterial pulmonar com a característica principal
Síndrome de Braddock
Síndrome d'hiperuricèmia, hipertensió pulmonar, insuficiència renal i alcalosi
Àrea 6. Deficiència d'alfa-1-antitripsina
Àrea 7. Trastorns de la ventilació
Síndrome d' Ondine o Síndrome d'hipoventilació central congènita
Síndrome de Haddad
Síndrome de ROHHAD o Síndrome d'obesitat infantil ràpidament progressiva, disfunció hipotalàmica, hipoventilació i disfunció autonòmica
Àrea 8. Malformacions respiratòries
Malformacions pulmonars congènites
Malformació congènita de les vies respiratòries (CPAM)
Segrest pulmonar congènit
Emfisema lobar congènit
Quist broncogènic
Hipoplàsia pulmonar primària
Agènesi de pulmó
Malformacions laringotraqueals congènites
Paràlisi de cordes vocals
Estenosi subglòtica congènita
Membrana laríngia congènita
Angioma laringotraqueal
Quist sacular
Laringocele
Fenedura laringotraqueoesofàgica
Fístula traqueoesofàgica
Malàcia traqueal congènita
Estenosi traqueal congènita
Agènesi traqueal
Altres anomalies congènites
Atrèsia de coanes bilateral
Atrèsia de coanes unilateral
Hèrnia diafragmàtica congènita
Anomalies pulmonars i de les vies respiratòries adquirides
Papil·lomatosi respiratòria recurrent juvenil
Anomalia iatrogènica de les vies respiratòries (nota 2)
Lesió traumàtica, química o càustica a les vies respiratòries
Bronquitis plàstica
Malformació vascular respiratòria
Atrèsia o estenosi congènita de les venes pulmonars
Malformació arteriovenosa pulmonar
Telangièctasi hemorràgica hereditària
Anomalia d'artèria pulmonar o la branca pulmonar
Agènesi unilateral de l'artèria pulmonar
Dilatació idiopàtica d'artèria pulmonar
Estenosi pulmonar perifèrica
Hipoplàsia d'artèria pulmonar
Anomalia congènita de venes pulmonars
Retorn anòmal congènit de venes pulmonars
Drenatge anòmal parcial congènit de venes pulmonars

Síndrome de la simitarra
Malalties toràciques quirúrgiques rares
Fenedura esternal
Síndrome de l'estret toràcic
Síndrome arterial de l'estret toràcic
Síndrome neurogènica de l'estret toràcic
Síndrome venosa de l'estret toràcic

Nota 1. Dins les altres malalties intersticials genètiques s'inclouen les malalties monogèniques que poden, per sí mateixes, associar la fibrosi pulmonar amb mutacions en gens del surfactant, o de la telomerasa.

Nota 2. Només per a pacients pediàtrics (< 18 anys).

Nota 3. Inclou casos de cribratge neonatal de fibrosi quística sense conclusió diagnòstica (CFSPID), de malalties relacionades amb el gen CFTR, o casos de fibrosi quística no diagnosticats per cribratge neonatal sense conclusió diagnòstica.

Nota 4. No inclou la hipertensió pulmonar secundària a causes respiratòries.

Nota 5. No inclou la hipertensió pulmonar per hiperflux, la hipertensió postoperatòria de menys de 6 mesos de durada, la hipertensió pulmonar per patologia del cor esquerre i circulació de ventricle únic.

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.