

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

Àrea 1. Miocardiopaties genètiques i no genètiques:

- distròfia muscular de cintures recessiva de tipus 3 associada a deficiència de sarcoglican alfa
- síndrome d'Alström
- miocardiopatia arritmogènica hereditària
- malaltia de Fabry amb afectació cardíaca
- síndrome de miocardiopatia dilatada - hipogonadisme hipergonadotrópic
- síndrome de microcefàlia - miocardiopatia
- anomalia d'Uhl
- malaltia de Naxos
- malaltia de Danon
- no compactació del ventricle esquerre
- síndrome de Carvajal
- miocardiopatia restrictiva familiar aïllada
- amiloïdosi AA (inflamatòria) amb afectació cardíaca
- miocardiopatia histiocitoide
- síndrome cor-mà de tipus eslovè
- malaltia amb cossos de poliglucosan de l'adult
- miocardiopatia restrictiva familiar
- miocardiopatia arritmogènica aïllada hereditària
- miocardiopatia no classificada
- miocardiopatia restrictiva no familiar
- amiloïdosi hereditària per TTR amb afectació cardíaca
- síndrome progeroide cardiocutània associada al gen LMNA
- miopatia d'inici tardà associada a cristal·lina alfa-beta
- miocardiopatia dilatada familiar aïllada
- miocardiopatia peripart
- miocardiopatia hipertròfica amb variant patogènica definida

Àrea 2. Arrítmies minoritàries genètiques i no genètiques:

- síndrome de Brugada
- fibril·lació auricular hereditària
- síndrome de QT llarg congènit
- trastorn progressiu hereditari de la conducció cardíaca
- síndrome cor-mà de tipus 3
- síndrome cor-mà de tipus 2
- síndrome de braquidactília - polze llarg
- taquicàrdia del fascicle de His
- taquicàrdia ventricular polimorfa catecolaminèrgica
- síndrome d'Andersen-Tawil
- aleteig auricular neonatal idiopàtic

- taquicàrdia ventricular contínua infantil
- síndrome de QT curt familiar
- síndrome de torsade de pointes amb interval d'acoblament curt
- blocatge auriculoventricular complet congènit
- síndrome de Timothy
- síndrome de Jervell i Lange-Nielsen
- síndrome de Romano-Ward
- síndrome familiar del si malalt
- síndrome cor-mà de tipus eslovè
- malaltia del ritme cardíac no genètica
- fibril·lació ventricular idiopàtica no de tipus Brugada
- disfunció del node sinusal i sordesa
- malaltia de conducció cardíaca per sota del fascicle de His - taquiarrítmia
- síndrome de discapacitat intel·lectual - arrítmia cardíaca per deficiència de GNB5

Àrea 3. Defectes congènits en adults o infants (sindròmics i no sindròmics):

- síndrome de Holt-Oram
- síndrome de comunicació interauricular amb defecte de conducció
- defecte congènit de Gerbode
- agènesi completa de pericardi congènita
- agènesi parcial de pericardi congènita
- quist pleuropericardíac
- fístula coronària arterial
- aneurisma congènit d'artèria coronària
- origen anòmal de l'artèria coronària esquerra
- origen anòmal de l'artèria coronària dreta
- origen anòmal de l'artèria coronària des de l'artèria pulmonar
- estenosi o atrèsia d'orifici coronari
- nombre anòmal d'orificis coronaris
- malposició d'orifici coronari
- diverticle cardíac
- cor amb connexions auriculoventriculars encreuades
- síndrome del cor esquerre hipoplàstic
- cor univentricular
- síndrome d'atrèsia pulmonar - septe ventricular íntegre
- hipoplàsia ventricular dreta aïllada
- dextrocàrdia
- situs inversus complet
- situs ambiguus
- tetralogia de Fallot
- tronc arteriós comú
- sling aïllat de l'artèria pulmonar
- artèria pulmonar procedent de conducte arteriós persistent
- origen anòmal de l'artèria pulmonar dreta o esquerra des de l'aorta
- atrèsia pulmonar amb comunicació interventricular

- finestra aorticopulmonar congènita
- doble sortida ventricular dreta amb comunicació interventricular doblement compromesa o subaòrtica amb estenosi pulmonar
- doble sortida ventricular dreta amb comunicació interventricular subpulmonar
- doble sortida ventricular dreta amb comunicació interventricular subpulmonar no compromesa
- doble sortida ventricular dreta amb comunicació interventricular doblement compromesa o subaòrtica
- doble sortida ventricular dreta amb defecte septal auriculoventricular, estenosi pulmonar i heterotàxia
- doble sortida ventricular esquerra
- estenosi aòrtica supravalvular
- coartació de l'aorta
- arc aòrtic interromput
- estenosi subaòrtica fixa
- atrèsia de vàlvula aòrtica congènita
- absència d'artèria pulmonar
- estenosi subpulmonar
- estenosi pulmonar supravalvular
- estenosi pulmonar valvular
- estenosi pulmonar perifèrica
- fenedura de la vàlvula mitral
- dilatació idiopàtica d'artèria pulmonar
- transposició no corregida congènitament de grans artèries amb coartació
- transposició aïllada no corregida congènitament de grans artèries
- transposició no corregida congènitament de grans artèries amb malformació cardíaca
- transposició corregida congènitament de grans artèries
- atrèsia mitral
- estenosi mitral congènita
- hipoplàsia de l'anell de la vàlvula mitral
- anell supravalvular mitral congènit
- orifici mitral desprotegit congènit
- agènesia de vàlvula mitral
- complex de Shone
- anomalia de l'aparell subvalvular mitral
- doble orifici valvular mitral
- encavalcament i/o superposició de la vàlvula mitral
- estenosi de la vàlvula tricúspide congènita
- encavalcament o superposició de la vàlvula tricúspide
- teixit accessori de la vàlvula tricúspide
- anomalia congènita de les cordes de la vàlvula tricúspide
- deformitat en paracaigudes de la vàlvula tricúspide
- displàsia congènita de la vàlvula tricúspide
- anomalia d'Ebstein de la vàlvula tricúspide
- atrèsia de la vàlvula tricúspide

- agènesi de la vàlvula tricúspide
- canal auriculoventricular complet
- comunicació auriculoventricular completa amb hipoplàsia ventricular
- comunicació auriculoventricular completa amb tetralogia de Fallot
- canal auriculoventricular parcial
- comunicació auriculoventricular intermèdia
- displàsia valvular mixomatosa lligada al cromosoma X associada al gen FLNA
- anell vascular per doble arc aòrtic
- comunicació interauricular de tipus ostium secundum
- comunicació interauricular de tipus si coronari
- comunicació interauricular de tipus si venós
- comunicació interauricular de tipus ostium primum
- anomalia congènita de la vena hepàtica
- derivació portosistèmica congènita
- anomalia del retorn venós pulmonar parcial congènit
- anomalia del retorn venós pulmonar total congènit
- síndrome de la simitarra
- túnel aorticoventricular dret
- túnel aorticoventricular esquerre
- cor triatriatum dexter
- cor triatriatum sinister
- dilatació idiopàtica familiar de l'aurícula dreta
- juxtaposició dels apèndixs auriculars
- èctasi de l'apèndix auricular dret
- èctasi de l'apèndix auricular esquerre
- aneurisma del septe auricular
- ectòpia del cor
- aneurisma congènit del ventricle esquerre
- síndrome de Laubry-Pezzi
- aneurisma del septe ventricular
- deficiència de transcetolasa
- síndrome greu d'hipotonia - retard del desenvolupament psicomotor - estrabisme - defecte septal cardíac
- síndrome d'Ellis-Van Creveld
- síndrome de defecte auriculoventricular - blefarofimosi - defecte radial i anal
- síndrome de microcefàlia - defecte cardíac - malsegmentació pulmonar
- síndrome TARP
- síndrome d'anomalies cardíques - heterotàxia
- síndrome del conducte arteriós persistent - vàlvula aòrtica bicúspide - anomalies de les mans
- síndrome d'estenosi subaòrtica - talla baixa
- síndrome de cardiopatia congènita - extremitats curtes
- comunicació interauricular
- estenosi valvular pulmonar congènita
- Insuficiència i/o estenosi de la vàlvula mitral congènita

- anomalia dels orificis coronaris
- cardiopatia univentricular

Àrea 4. Patologia aòrtica genètica i no genètica:

- síndrome de Marfan
- síndrome d'Ehlers-Danlos cardíaca i valvular
- síndrome d'Ehlers-Danlos vascular
- síndrome de Loeys-Dietz
- cutis lax autosòmic dominant amb afectació aòrtica
- aneurisma aòrtic toràcic i dissecció aòrtica familiar
- síndrome de Meester-Loeys
- síndrome multisistèmica de disfunció dels músculs llisos
- síndrome de tortuositat arterial
- dissecció aòrtica familiar
- vàlvula aòrtica bicúspide familiar
- aneurisma del si de Valsalva (dilatació única)
- síndrome de Shprintzen-Goldberg (síndròmica amb dilatació aòrtica)
- síndrome de Tatton-Brown-Rahman
- coartació de l'aorta
- coartació de l'aorta abdominal

Àrea 5. Altres malalties minoritàries en adults o infants:

- mixoma auricular familiar
- sarcoïdosi amb afectació cardíaca
- fibroelastosi endocardíaca
- fibrosi endomiocardíaca tropical
- endocarditis de Loeffler
- dissecció espontània idiopàtica de l'artèria coronària
- miocarditis idiopàtica de cèl·lules gegants
- esclerosi sistèmica amb afectació cardíaca

Nota 1. Es preveu la possible incorporació d'altres malalties minoritàries no incloses al llistat relacionades amb les subàrees objecte d'atenció d'aquesta convocatòria.