

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

Àrea 1. Segment anterior:

- iridogoniodisgènesi - anomalia de desenvolupament del segment anterior sense manifestacions extraoculars
- síndrome d'Axenfeld-Rieger
- anirídia aïllada
- anirídia sindròmica
- anomalia de Peters
- cataracta no sindròmica d'inici precoç
- distròfia corneal
- distròfia corneal superficial
- distròfia corneal estromàtica
- distròfia corneal endotelial lligada al cromosoma X
- distròfia corneal polimorfa posterior
- distròfia endotelial hereditària congènita de tipus II
- distròfia sindròmica de la còrnia
- malaltia rara de la conjuntiva
- queratocon sindròmic
- alacrimia congènita
- anomalia de desenvolupament del segment anterior amb manifestacions extraoculars
- melanoma conjuntival maligne
- neoplàsia escatosa de la superfície ocular
- coloboma de cristal·lí
- esclerocòrnia aïllada congènita
- megalocòrnia aïllada congènita
- degeneració marginal de la còrnia
- degeneració marginal pel·lúcida
- espectre de la síndrome de Stevens-Johnson / necròlisi epidèrmica tòxica
- disautonomia familiar
- síndrome oculocerebrorenal de Lowe
- microftàlmia
- cataracta sindròmica
- síndrome COFS
- síndrome Micro
- síndrome oculofaciocardiodental
- trastorn rar corneal inflamatori/autoimmunitari

Àrea 2. Glaucoma:

- glaucoma d'inici pediàtric d'origen genètic
- iridogoniodisgènesi - anomalia de desenvolupament del segment anterior sense manifestacions extraoculars
- síndrome d'Axenfeld-Rieger
- anirídia aïllada
- anirídia sindròmica
- glaucoma congènit
- glaucoma juvenil
- síndrome de Sturge-Weber
- síndrome SHORT
- glaucoma neovascular
- síndrome endotelial iridocorneal
- malaltia de crisis glaucomatociclítics
- microftàlmia
- tumor vasoproliferatiu de la retina

Àrea 3. Retina:

- retinosi pigmentària
- amaurosi congènita de Leber
- retinosi pigmentària sindròmica
- síndrome de Cohen
- síndrome de Joubert amb defecte ocular
- síndrome d'Usher
- síndrome d'Alström
- síndrome de Bardet-Biedl
- coroiderèmia
- distròfia progressiva dels cons
- distròfia vitel·liforme macular de Best
- distròfia de cons i bastons
- malaltia de Stargardt
- acromatòpsia
- síndrome de Stickler
- retinòsquisi lligada al cromosoma X
- vitreoretinopatia exsudativa familiar
- ceguesa nocturna estacionària congènita
- malaltia de Norrie
- síndrome de Coats plus
- albinisme oculocutani
- albinisme ocular
- oclusió de la vena central de la retina
- oclusió de l'artèria central de la retina
- distròfia macular oculta
- retinoblastoma
- osteoma coroidal

- vitreoretinopatia inflammatòria neovascular autosòmica dominant
- retinocoroidopatia vítria autosòmica dominant
- hamartoma combinat de retina i epiteli pigmentari de la retina
- limfoma oculocerebral primari
- medul·loepitelioma intraocular
- melanoma uveal
- tumor vasoproliferatiu de la retina
- malaltia de Refsum
- coloboma corioretinal
- malaltia de proliferació melanocítica uveal bilateral difusa
- estries angioides aïllades
- atròfia girata de la coroide i la retina
- distròfia macular de Carolina del Nord
- monocromatisme de cons blaus
- vitreoretinopatia aïllada
- trastorn macular rar
- vasculopatia retinal genètica rara
- tortuositat arterial retinal familiar aïllada
- complex anòmal vascular exsudatiu perifoveal
- hemangioma racemós retinal aïllat
- retinopatia del prematur
- distròfia foveomacular vitel·liforme d'inici en l'edat adulta
- distròfia pigmentària en ales de papallona
- distròfia reticular de l'epiteli pigmentari de la retina

Àrea 4. Neurooftalmologia:

- síndrome de Joubert amb defecte ocular
- neuropatia òptica hereditària
- neuropatia òptica hereditària de Leber
- atròfia òptica autosòmica dominant
- atròfia òptica autosòmica recessiva aïllada
- neuropatia òptica hereditària sindròmica
- síndrome de Leigh
- cranioestenosi amb estrabisme
- paràlisi oculomotora supranuclear
- apràxia oculomotora i malalties oculomotores relacionades
- síndrome de Balhint
- síndrome de Holmes-Adie
- paràlisi supranuclear progressiva
- síndrome de paraparèsia espàstica - atròfia òptica - neuropatia
- síndrome de Treft-Sanborn-Carey
- espectre de la displàsia septoòptica
- orbitopatia eutiroidal de Graves
- oftalmoplegia externa progressiva autosòmica recessiva
- síndrome de Tolosa-Hunt

- oftalmoplegia externa progressiva
- oftalmoplegia externa progressiva associada a l'ADN mitocondrial
- oftalmoplegia externa progressiva autosòmica dominant
- oftalmoplegia externa progressiva crònica amb miopatia mitocondrial iniciada en l'edat adulta
- paràlisi de la mirada horitzontal amb escoliosi progressiva
- atàxia espinocerebel·losa d'inici tardà en el lactant (neurològica, metabòlica, hepàtica)
- atròfia òptica lligada al cromosoma X d'inici precoç
- atròfia òptica autosòmica dominant i cataracta
- miopatia oculofaringodistal
- perineuritis òptica idiopàtica
- hipoplàsia sindròmica del nervi òptic
- hipoplàsia aïllada del nervi òptic
- polimicrogíria amb hipoplàsia del nervi òptic
- coloboma del disc òptic
- síndrome renal - coloboma
- síndrome de morning glory
- estafiloma peripapil·lar
- agènesi completa de quiasma
- anomalia cavitària familiar del disc òptic
- síndrome de Horner congènita
- trastorn de l'espectre de la neuromielitis òptica amb anticossos anti AQP4
- trastorn de l'espectre de la neuromielitis òptica sense anticossos anti MOG i sense anticossos anti AQP4
- trastorn de l'espectre de la neuromielitis òptica amb anticossos anti MOG
- encefalomyelitis disseminada aguda amb anticossos anti MOG
- encefalomyelitis disseminada aguda sense anticossos anti MOG
- síndrome de Kearns-Sayre
- miastènia greu
- paràlisi congènita del nervi oculomotor
- neuritis òptica aïllada (exclusiu pediatria)
- glioma de vies òptiques

Àrea 5. Òrbita i oculoplàstia:

Malalties orbitàries

- malaltia oftàlmica associada a IgG4
- ull quístic congènit
- dacrioadenitis i sialoadenitis associada a IgG4
- orbitopatia eutiroidal de Graves
- glioma de vies òptiques
- liomioma orbitari

Malalties palpebrals

- ptosi congènita

- distròfia miotònica de Steinert
- fenomen de Marcus-Gunn
- síndrome de blefarofimosis - ptosi - epicanter invers
- epiblàfar
- entropi congènit aïllat
- ectropi congènit
- trastorn rar amb ectropi
- anquiloblàfar filiforme ad natum aïllat
- malposició externa de les comissures palpebrals
- euriblàfar
- distiquiasi aïllada
- síndrome de limfoedema - distiquiasi
- coloboma palpebral sindròmic
- coloboma de parpella
- coloboma de la parpella superior
- coloboma de la parpella inferior
- criptoftàlmia
- epicanter sindròmic
- telecant
- retracció palpebral congènita
- malaltia rara de les parpelles
- infecció necrosant de teixits tous
- síndrome de superposició SJS/TEN
- trastorn inflamatori/autoimmunitari amb afectació del sistema lacrimal
- blefarocalàsia aïllada
- síndrome de Möbius
- síndrome de blefaroespasme - distonia oromandibular
- carcinoma sebaci de la parpella

Trastorns del desenvolupament craniofacial / annexos oculars

- síndrome de Pfeiffer
- síndrome d'Apert
- síndrome de Crouzon
- síndrome de Treacher-Collins
- espectre oculoauriculovertebral
- fenedura de la línia mediana facial
- alacrímia congènita

Malalties de la cavitat anoftàlmica

- microftàlmia colobomatosa
- microftàlmia-anoftàlmia-coloboma
- microftàlmia-anoftàlmia-coloboma aïllats
- microftàlmia-anoftàlmia-coloboma sindròmics
- microftàlmia amb anomalies de les extremitats
- síndrome de Matthew-Wood

Malalties del sistema de drenatge lacrimal

- quist de conducte nasolacrimal
- anomalia de l'aparell excretor del sistema lacrimal

Àrea 6. Uveïtis:

- escleritis rara
- uveïtis anterior
- uveïtis anterior infecciosa
- malalties sistèmiques amb uveïtis anterior
- iridociclitis heterocròmica de Fuchs
- uveïtis anterior no infecciosa
- uveïtis anterior idiopàtica aïllada
- síndrome de nefritis tubulointersticial i uveïtis
- uveïtis intermèdia
- uveïtis posterior
- vitreoretinopatia inflamatòria neovascular autosòmica dominant
- retinopatia externa oculta zonal aguda
- neuroretinopatia macular aguda
- síndrome d'efusió uveal idiopàtica
- uveïtis posterior infecciosa
- malaltia d'Eales
- síndrome IRVAN
- malalties sistèmiques amb uveïtis posterior
- corioretinopatia en perdigonada
- coroiditis serpiginosa
- coroidopatia puntejada interna
- uveïtis posterior idiopàtica
- uveïtis paraneoplàstica
- síndrome de Susac
- síndrome de múltiples punts blancs evanescents
- neuroretinitis subaguda unilateral difusa
- panuveïtis
- oftàlmia simpàtica
- malaltia de Vogt-Koyanagi-Harada
- panuveïtis idiopàtica
- panuveïtis infecciosa
- malalties sistèmiques amb panuveïtis
- uveïtis facoanafilàctica

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.