

**Convocatòria d'unitats d'expertesa clínica (UEC) en malalties minoritàries (MM)**Codi de la convocatòria  
01/2019Grup temàtic d'MM  
XUEC en malalties neuromusculars**1. Introducció**

La Comissió Europea de Salut Pública defineix les malalties minoritàries (MM) com a "malalties crònicament debilitants o que amenacen la vida, que tenen una prevalença tan baixa que requereixen d'esforços combinats per al seu tractament". Són entitats clíniques molt heterogènies, multisistèmiques i cròniques, que necessiten d'abordatges multidisciplinaris. La prevalença d'MM a Europa s'ha definit com a menor d'1 en 2.000 persones.

La Instrucció 12/2014 del Servei Català de la Salut (CatSalut)\* estableix el desenvolupament i la implantació del model d'atenció a les MM a Catalunya i l'ordenació del mapa d'unitats d'expertesa clínica (UEC) per a MM. En l'annex 2 de l'esmentada Instrucció s'especifiquen els requeriments generals per a la denominació de les UEC a Catalunya. La identificació de les UEC es realitza mitjançant el procediment de designació que ha establert el CatSalut a través d'una resolució, i que s'inicia amb l'anunci de la convocatòria de designació de xarxes d'UEC per a un grup temàtic d'MM. Les UEC designades per a l'atenció d'un mateix grup de malalties minoritàries formen una xarxa d'UEC (XUEC).

El model d'atenció a les MM de Catalunya i la designació de XUEC per a grups temàtics d'MM s'està desplegant en línia amb l'estratègia de xarxes de referència europees (*European Reference Networks –ERN–*) en malalties minoritàries i complexes.

**2. Malalties minoritàries neuromusculars**

El CatSalut ha identificat com a grup temàtic d'MM les malalties neuromusculars.

Les malalties neuromusculars són malalties cròniques que poden manifestar-se des de la primera infància fins a l'edat adulta i es caracteritzen per la debilitat i pèrdua de teixit muscular, però poden associar-se a altres símptomes, incloent-hi fatiga, dolor, entumiment, ceguesa, dificultats d'empassar, dificultats respiratòries i malalties del cor. La majoria de les malalties neuromusculars són progressives i debilitants, i comporten una reducció de la vida útil i de la qualitat de vida.

En l'annex 1 d'aquest document es detallen les entitats que formen aquest grup temàtic de malalties neuromusculars, que han estat agrupades per la present convocatòria en les àrees següents:

1. Malalties musculars
2. Malalties del nervi perifèric
3. Defectes de la unió neuromuscular
4. Malalties de la neurona motora
5. Altres malalties neuromusculars

\* El text consolidat d'aquesta Instrucció es va aprovar mitjançant la Instrucció 12/2015 del CatSalut.

La Sol·licitud es pot presentar per al conjunt d'àrees identificades en la convocatòria o únicament per aquella o aquelles àrees per a les quals el sol·licitant vol optar a ser reconegut com a UEC, i tant per a l'edat pediàtrica (< 18 anys) com per a l'edat adulta. En emplenar la Sol·licitud, cal explicitar el responsable de cadascuna de les àrees i identificar el coordinador de la UEC.

### **3. Criteris que han de complir els centres que vulguin participar en la convocatòria**

Els requeriments generals definits en l'annex 2 de la Instrucció 12/2014 del CatSalut es concreten, per al grup de malalties minoritàries objecte d'aquesta convocatòria, en els criteris següents que han de complir els centres que opten a ser designats com a UEC. La seva definició ha estat treballada en col·laboració amb un equip d'experts en l'atenció i el tractament de malalties neuromusculars de les diferents àrees.

#### **3.1. Equip multidisciplinari**

L'equip multidisciplinari ha d'estar format per aquells professionals necessaris per garantir una atenció integral, de qualitat i experta a la persona afectada. En l'annex 2 d'aquest document es detalla la composició mínima de membres de l'equip multidisciplinari bàsic (imprescindible) i complementari (opcional a tenir en compte) que han d'acreditar els centres per poder optar a ser designats com a UEC.

#### **3.2. Activitat**

En malalties que es caracteritzen per tenir una molt baixa prevalença és de gran importància assolir una notable experiència i aptitud clínica. La manera internacionalment acceptada de mesurar aquesta experiència és quantificant la casuística acumulada de cada centre.

En l'annex 3 d'aquest document es detallen el nombre mínim de casos nous i de seguiments anuals que ha d'acreditar haver visitat el centre que opta a la designació d'UEC (mitjana dels darrers 3 anys). Per a aquest càlcul, només es poden considerar les persones ateses residents a Catalunya (persones amb CIP).

#### **3.3. Procediments i equipament**

Els procediments i l'equipament enumerats en l'annex 4 d'aquest document són els mínims imprescindibles que ha de garantir la UEC per al diagnòstic, tractament i/o seguiment de les malalties objecte d'aquesta convocatòria.

#### **3.4. Altres criteris a considerar**

En cas que s'hagi considerat oportú afegir criteris addicionals que s'hagin de tenir en compte per a aquest grup de malalties minoritàries, s'especifiquen en l'annex 5 d'aquest document.

### **4. Terminis de la convocatòria**

En data 2 de setembre de 2019 el CatSalut anuncia la convocatòria per designar les UEC en malalties neuromusculars a Catalunya. La data límit per presentar la documentació requerida per optar a ser UEC per a aquest grup d'MM finalitza el dia 2 d'octubre de 2019.

Per participar en la convocatòria cal seguir el procediment detallat al [web del CatSalut](#), a l'apartat de professionals, dins de la informació sobre les xarxes d'unitats d'expertesa clínica (XUEC) en malalties minoritàries.

## 5. Documentació a presentar

- 5.1. El formulari Llistat de verificació de la sol·licitud de reconeixement d'unitats d'expertesa clínica (UEC) en malalties minoritàries (MM).
- 5.2. El formulari Sol·licitud de reconeixement d'unitats d'expertesa clínica (UEC) en malalties minoritàries (MM).

Cal tenir present que si la unitat sol·licitant és el resultat de l'aliança de més d'un centre, aquests centres han d'emplenar i signar conjuntament la Sol·licitud esmentada, sempre que no es tracti d'una aliança entre un centre de pediatria i un d'adults, en què cal presentar dos formularis independents de Sol·licitud (tot i que en la primera pàgina de la Sol·licitud es faci constar l'aliança).

- 5.3. Tots els documents que s'han citat en la Sol·licitud de reconeixement d'unitats d'expertesa clínica. En referència *curriculum vitae* (CV) de cadascun dels membres de l'equip multidisciplinari, els tipus de format acceptats són els següents:
  - Agència per a la Qualitat del Sistema Universitari de Catalunya (AQU): CV en català.
  - Fundació Espanyola per a la Ciència i la Tecnologia: *curriculum vitae* normalitzat (CVN) en castellà.
  - ERN: CV en anglès.

La unitat sol·licitant ha de lliurar la documentació següent per correu electrònic, a l'adreça [malalties.minoritaries@catsalut.cat](mailto:malalties.minoritaries@catsalut.cat), o a través del registre d'entrada de la seu corporativa del CatSalut, (Edifici Olímpia, travessera de les Corts, 131-159, 08028 Barcelona; horari de Registre de dilluns a divendres, de 9 a 14 h). Alternativament, també es pot presentar a les seus de les regions sanitàries.

És possible lliurar tota la documentació en un dispositiu d'emmagatzematge de dades (memòria USB).

## 6. Ponderació dels àmbits i dels criteris

Al Manual de valoració de les UEC en MM es pot trobar explicitada la metodologia d'avaluació i ponderació dels àmbits i criteris especificats a la Sol·licitud.

Signada digitalment el 2 de setembre de 2019

Marta Chandre Jofré  
Subdirectora del Servei Català de la Salut

**Autoria i col·laboracions**

Programa de malalties minoritàries del CatSalut

Òrgan tècnic de coordinació

Roser Francisco

Cristina Mallol

Olimpia Garcia

Experts clínics (per ordre alfabètic)

Jaume Coll i Alicia Martínez. Servei de Neurologia. Hospital Germans Trias i Pujol.

Conchita Fernández. Servei de Neurologia pediàtrica. Hospital Parc Taulí de Sabadell.

Josep Gámez. Servei de Neurologia. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Josep M. Grau i José César Milisenda. Servei de Medicina Interna. Hospital Clínic de Barcelona.

Isabel Illa. Servei de Neurologia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Daniel León. Servei de Rehabilitació Infantil. Institut Guttmann.

Francina Munell. Servei de Neurologia pediàtrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Andrés Nascimento. Servei de Neurologia. Hospital Sant Joan de Déu.

Monica Povedano. Servei de Neurologia. Hospital Universitari de Bellvitge.

Miguel Angel Rubio. Servei de Neurologia. Hospital del Mar.

M. Lluïsa Viguera. Servei de Neurologia. Hospital Parc Taulí de Sabadell.

**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 escapuloperoneal 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	<b>Glicogenosi</b> 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.



**Annex 2. Nombre mínim de professionals de l'equip multidisciplinari bàsic i complementari amb experiència en malalties neuromusculars**

	Àrea	Professionals de l'equip multidisciplinari bàsic <sup>1</sup>		Professionals de l'equip multidisciplinari complementari <sup>2</sup>
		Membres generals d'àrea	Membres específics de subàrea	
<b>Adults</b>	1. Malalties musculars		Pneumòleg/òloga Endocrinòleg/òloga o nutricionista o dietista Especialista en anatomia patològica neuromuscular (nervi i múscul) Cardiòleg/òloga Radiòleg/òloga especialista en osteomuscular Cirurgia/ana ortopeda	Genetista clínic/a (consell genètic) Oftalmòleg/òloga Reumatòleg/òloga Gastroenteròleg/òloga Terapeuta ocupacional Pal·liativista Traumatòleg/òloga Hematòleg/òloga
	2. Malalties del nervi perifèric	Neuròleg/òloga Expert/a en exploració neurofisiològica (neuròleg/òloga o neurofisiòleg/òloga) Infermer/a expert/a Especialista en rehabilitació (metge/essa rehabilitació, fisioterapeuta) Psicòleg/òloga Treballador/a social	Especialista en anatomia patològica neuromuscular Cirurgia/ana ortopèdic/a	Genetista clínic/a (consell genètic) Oftalmòleg/òloga Endocrinòleg/òloga o nutricionista o dietista Cardiòleg/òloga Pneumòleg/òloga Hematòleg/òloga Neuroradiòleg/òloga Gastroenteròleg/òloga (programa trasplantament de fetge) Traumatòleg/òloga Otorrinolaringòleg/òloga Terapeuta ocupacional Immunòleg/òloga Intensivista (imprescindible en neuropaties agudes com Guillain-Barre, CIDP greu, nodopaties) Internista o infectòleg/òloga o preventivista Reumatòleg/òloga
	3. Defectes de la unió neuromuscular		Especialista en anatomia patològica neuromuscular Cirurgia/ana toràcic/a Metge/essa intensivista	Genetista clínic/a (consell genètic) Oftalmòleg/òloga Pneumòleg/òloga Endocrinòleg/òloga o nutricionista o dietista Reumatòleg/òloga Hematòleg/òloga Gastroenteròleg/òloga Cardiòleg/òloga Radiòleg/òloga expert/a en tòrax Infectòleg/òloga o preventivista
	4. Malalties de la neurona motora		Pneumòleg/òloga Especialista en fisioteràpia respiratòria Terapeuta ocupacional Endocrinòleg/òloga nutricionista o dietista	Genetista clínic/a (consell genètic) Gastroenteròleg/òloga Neuroradiòleg/òloga Neuropatòleg/òloga Pal·liativista Traumatòleg/òloga Psiquiatre/a

		Professionals de l'equip multidisciplinari bàsic <sup>1</sup>	Professionals de l'equip multidisciplinari complementari <sup>2</sup>
<b>Pediatría</b>	Per a totes les àrees	Neuròleg/òloga neuropediatre/a Expert/a en exploració neurofisiològica (neurofisiòleg/òloga o neuròleg/òloga) Especialista en anatomia patològica neuromuscular (nervi i múscul) Pneumòleg/òloga Radiòleg/òloga Especialista en rehabilitació (metge/essa rehabilitador/a, fisioterapeuta) Endocrinòleg/òloga o dietista o nutricionista Cardiòleg/òloga (professional de l'equip complementari en l'àrea 4) Ortopeda traumatòleg/òloga Infermer/a experta Psicòleg/òloga Treballador/a social	Genetista clínic/a Oftalmòleg/òloga Gastroenteròleg/òloga Foniatre/a logopeda Intensivista Pal·liativista

<sup>1</sup> Composició de professionals que han d'estar presents en el nucli de l'equip multidisciplinari per tal de garantir una atenció integral, de qualitat i experta a les persones afectades.

<sup>2</sup> Professionals que és convenient que formin part de l'equip, però que no es consideren determinants en la composició mínima exigible.

**Nota 1.** Es recorda que un mateix professional pot tenir més d'una funció dins l'equip.

**Nota 2.** Atès que no existeixen les subespecialitats pediàtriques, els professionals de pediatria han d'acreditar expertesa en l'àrea indicada.

**Annex 3. Activitat mínima anual requerida per a pediatria (< 18 anys), per a adults, o bé per al conjunt de pediatria i adults**

Àrees	Adults		Pediatria	
	Casos nous (mitjana darrers 3 anys)	Casos en seguiment (mitjana darrers 3 anys)	Casos nous (mitjana darrers 3 anys)	Casos en seguiment (mitjana darrers 3 anys)
1. Malalties musculars	30	300	15	100
2. Malalties del nervi perifèric	40	180	10	50
3. Defectes de la unió neuromuscular	15	140	2-3	20
4. Malalties de la neurona motora	20	100	2-3	20

**Nota.** Les *N* indicades fan referència a les persones ateses residents a Catalunya (persones amb CIP) i han de reflectir la mitjana dels darrers 3 anys vençuts (2016, 2017 i 2018). L'*N* d'activitat de persones no residents s'ha d'emplenar en la Sol·licitud i es té en compte en l'avaluació, però no es preveu en els mínims d'activitat.

## Annex 4. Llistat de procediments i equipament mínim imprescindible per a l'atenció de les malalties objecte de la UEC

<b>Procediments diagnòstics/terapèutics</b>	
Biòpsies neuromusculars (muscular, nervi, pell)	
Neurofisiologia (totes les tècniques)	
Ressonància magnètica aplicada a neuromusculars	
Tests del sistema nerviós autònom	
Assessorament genètic	
<b>Equipament</b>	
Per a totes les àrees	
Laboratori dedicat, o accés a laboratori dedicat, a realitzar i tramitar, segons les bones pràctiques vigents, biòpsies musculars de nervi i de pell (preparació material congelat i fixat; ser capaç de realitzar estudis histològics, histoquímics i estudis immunohistoquímics; ser capaç de realitzar microscòpia electrònica; ser capaç de realitzar immunotransferència; ser capaç de realitzar proves de nervi perifèric)	
Laboratori o accés a laboratori dedicat a realitzar estudis de neurofisiologia (EM, NCS, SFEMG, estimulació nerviosa repetitiva)	
Laboratori o accés a laboratori capaç de realitzar estudis del sistema nerviós autònom	
Accés a servei de radiologia amb capacitat de fer tècniques d'imatge (tomografia computada, MRI o ecografia d'alta definició)	
Laboratori dedicat, o accés a laboratori dedicat, a realitzar tests serològics i immunològics	
Accés a proves hematològiques, incloent-hi immunofixació, cadenes lleugeres lliures i biòpsies de medul·la òssia	
Laboratori dedicat, o accés a laboratori dedicat, a realitzar tècniques genètiques actualitzades, incloent-hi NGS	
Unitat de cures intensives (pediàtrica/d'adult) – unitat de cures intensives neonatals (UCIN) – cal gestionar crisis mortals respiratòries o metabòliques	
Unitat de ventilació per al diagnòstic i la gestió de la insuficiència respiratòria	
Accés a PEG o RIG necessari per gestionar problemes de deglució	
Hospital de dia	
Accés a serveis d'ortopèdia	
Accés a les instal·lacions d'un biobanc	
Accés a equips consultors (UFISS) i/o unitats de complexitat i atenció al final de la vida	
Per a la polineuropatia amiloïdòtica familiar	
Accés a equip de trasplantament de fetge	
Per a la síndrome POEMS (polineuropatia, organomegàlia, endocrinopatia, disglobulinèmia monoclonal i lesions cutànies)	
Accés a trasplantament de medul·la òssia	
Accés a radioteràpia	

**Nota 1.** Garantir accés a tractament i recursos humans els 7 dies de la setmana, les 24 hores del dia, més la possibilitat d'accés a tractament d'alta complexitat.

### **Annex 5. Altres criteris a considerar**

No s'especifiquen altres criteris addicionals.