

LLISTA DE MALALTIES RARES DE LES QUALS HI HA REGISTRES O CENTRES QUE LES ESTUDIEN

Malalties endocrines

✚ Acromegàlia

- Centres que estudien la malaltia:

Servei d'Endocrinologia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dra. Susan Webb
(swebb@santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 556 56 61 o 556 56 59
Fax: 93 556 56 02

- Registres:

Nom	Registro Español de Acromegalia (REA)
Data d'inici	1997
Responsable	Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN). En concret: Dra. Susan Webb
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Acromegàlia
Nre. de casos	1300 (19/12/2005)
Àmbit geogràfic	Àmbit nacional
Naturalesa/tipus	Els endocrinòlegs espanyols registren casos voluntàriament, encara que la majoria dels malalts procedeixen d'hospitals terciaris, que és on s'acostuma a tractar aquesta patologia
Ubicació	En línia: www.acromegalia.com
Organisme/Institució	Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN)
Tipus de finançament	Privat (laboratori farmacèutic)
Nom i cognoms	En cap cas; només la inicial i la data de naixement
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	Història de la duració de la malaltia, dades hormonals, radiològiques, clíniques, de tractament i d'evolució; morbiditat associada i mortalitat (vegeu Mestrón et al.: Epidemiology, clinical characteristics, outcome, morbidity in acromegaly based on the Spanish Acromegaly Registry (REGISTRO ESPAÑOL DE ACROMEGALIA -REA-). European Journal of Endocrinology 2004;151:439-46.

• **Associacions:**

○ **[Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento, Crecer](#)**

C/ Pere Vergés
(Hotel d'Entitats La Pau), 1-3 10^o
08020 – Barcelona
crecercatalunya@yahoo.es
Barcelona (Catalunya)

Telèfon: 933 145 849
Fax: 932 780 294
Adreça electrònica:
Pàgina web: <http://www.crecimiento.org>

○ **[ADAC – Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y Desarrollo](#)**

C/ Enrique Marco Dorta, 6 Local
41018 – Sevilla
Sevilla (Andalusia)
a.d.a.c@telefonica.net

Telèfon: 954 989 889
Fax: 954 989 889
Adreça electrònica:
Pàgina web: <http://www.adac-es.net/>

○ **[Asociación de Pacientes Deficitarios de GH- Adultos](#)**

Sr. Antonio Liger
Sevilla

Adreça electrònica: liger@telefonica.net
Pàgina web: <http://www.ghadultos.com>

Síndrome de Cushing

• Centres que estudien la malaltia:

Servei d'Endocrinologia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Dra. Susan Webb

(swebb@santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

C/ St. Antoni Ma. Claret, 167

08025 Barcelona

Tel. 93 556 56 61 o 556 56 59

Fax: 93 556 56 02

• Registres:

Nom	Registro Europeo de Síndrome de Cushing
Data d'inici	2005-06 (en construcció actualment)
Responsable	European Society of Endocrinology; a Espanya la Dra. Susan Webb
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Síndrome de Cushing
Nre. de casos	Encara cap (19/12/2005)
Àmbit geogràfic	Àmbit europeu
Naturalesa/tipus	Encara no ha començat
Ubicació	Serà en línia, encara per definir
Organisme/Institució	European Society of Endocrinology
Tipus de finançament	Es sol·licitarà a la següent convocatòria del programa de salut pública de la UE
Nom i cognoms	En cap cas; només la inicial i la data de naixement
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	Pendent de definir

• Associacions:

○ [Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento, Crecer](#)

C/ Pere Vergés

(Hotel d'Entitats La Pau), 1-3 10º

08020 - Barcelona

crecercatalunya@yahoo.es

Barcelona (Catalunya)

Telèfon: 933 145 849

Fax: 932 780 294

Adreça electrònica:

Pàgina web: <http://www.crecimiento.org>

○ [ADAC – Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y Desarrollo](#)

C/ Enrique Marco Dorta, 6 Local

41018 - Sevilla

Sevilla (Andalusia)

a.d.a.c@telefonica.net

Telèfon: 954 989 889

Fax: 954 989 889

Adreça electrònica:

Pàgina web: <http://www.adac-es.net/>

○ [Asociación de Pacientes Deficitarios de GH- Adultos](#)

Sr. Antonio Liger

Sevilla

Adreça electrònica: liger@telefonica.net

Pàgina web: <http://www.ghadultos.com>

Pseudohermafroditisme masculí

- Resistència als andrògens (mutacions del gen receptor d'andrògens AR)
- Deficiència de 5-alfa-reductasa (mutacions del gen de la 5-alfa reductasa tipus 2, SRD5A2)
- Deficiència de 17-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa (mutacions del gen de la 17 beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa tipus 3, HSD17B3)

• Centres que estudien la malaltia:

Unitat de Recerca en Endocrinologia i Nutrició Pediàtriques. Hospital Vall d'Hebron
Dra. Laura Audí
(laudi@cs.vhebron.es)

Hospital Vall d'Hebron
Pg. de la Vall d'Hebron, 119-129
08035 Barcelona
Tel. 93 489 40 30

• Registres:

Existeix un registre personal, no oficial, de les mutacions detectades (de Catalunya més la resta d'Espanya).

Els registres de què disposen estan inclosos a la Xarxa de Centres 03/08 (Determinantes moleculares del Metabolismo y la Nutrición. Biocomunicación hormonal. Nuevas estrategias terapéuticas).

Dins la Societat Espanyola d'Endocrinologia Pediàtrica (SEEP) s'han creat dos grups de treball sobre hiperplàsia suprarenal congènita i altres anomalies de la diferenciació sexual que tenen previst iniciar un registre de diagnòstics.

• Associacions:

- [Asociación GRAPSIA](#) (asociación y grupo de apoyo a favor de las personas afectadas por el síndrome de insensibilidad a los andrógenos y condiciones relacionadas)

Ap. 1338 – 36200 Vigo (Pontevedra) Telèfon: 34 654987482
Adreça electrònica: grapsia@jazzfree.com
Pàgina web: <http://www.medhelp.org/www/ais>

MEN1 y MEN2

- **Centres que estudien la malaltia:**

Servei de Bioquímica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dr. Francesc González
(fgonzalez@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 291 90 21
Fax: 93 291 91 96

- **MEN1** per defecte del gen que codifica la menina
- **MEN2** per mutacions del gen RET

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic
Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- **Registres:**

- **Associacions:**

Retard de creixement per deficiència d'hormona de creixement (gen GH1) :

- **Centres que estudien la malaltia:**

Unitat de Recerca en Endocrinologia i Nutrició Pediàtriques. Hospital Vall d'Hebron
Dra. Laura Audí
(laudi@cs.vhebron.es)

Hospital Vall d'Hebron
Pg. de la Vall d'Hebron, 119-129
08035 Barcelona
Tel. 93 489 40 30

- **Registres:**

- **Associacions:**

- **Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento, Crecer**

C/ Pere Vergés
(Hotel d'Entitats La Pau), 1-3 10º
08020 – Barcelona
Barcelona (Catalunya)

Telèfon: 933 145 849
Fax: 932 780 294
Adreça electrònica: crecercatalunya@yahoo.es
Pàgina web: <http://www.crecimiento.org>

- **ADAC – Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y Desarrollo**

C/ Enrique Marco Dorta, 6 Local
41018 – Sevilla
Sevilla (Andalusia)

Telèfon: 954 989 889
Fax: 954 989 889
Adreça electrònica: a.d.a.c@telefonica.net
Pàgina web: <http://www.adac-es.net/>

✚ Neoplàsia endocrina múltiple tipus 2A i 2B (carcinoma medul·lar de tiroide) (protooncogen RET)

- **Centres que estudien la malaltia:**

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic
Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- **Registres:**

Nom	Neoplàsia endocrina múltiple tipus 2A i 2B (carcinoma medul·lar de tiroide) (protooncogen RET)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Neoplàsia endocrina múltiple tipus 2A i 2B (carcinoma medul·lar de tiroide) (protooncogen RET)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any).
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- **Associacions:**

Neoplàsia endocrina múltiple tipus I (gen MEN1)

- Centres que estudien la malaltia:

Servei d' hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- Registres:

Nom	Neoplàsia endocrina múltiple tipus 1 (gen MEN1)
Data d'inici	1991-1993.
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Neoplàsia endocrina múltiple tipus 1 (gen MEN1)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any).
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- Associacions:

Von-Hippel Lindau (gen VHL)

- Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- Registres:

Nom	Von-Hippel Lindau (gen VHL)
Data d'inici	1991-1993.
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Von-Hippel Lindau (gen VHL)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any)
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- Associacions:

- **AEF-VHL. Alianza Española de Familias de Von Hippel-Lindau**

C/ Campoamor, 93-95 portal 2 8ª Telèfon: 937 240 358
08204 - Sabadell **Adreça electrònica:** alianzavhl@alianzavhl.org
Barcelona (Catalunya) **Pàgina web:** <http://www.alianzavhl.org>

Hiperplàsia suprarenal congènita per dèficit de 21-hidroxilasa (gen CYP21)

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- **Registres:**

Nom	Hiperplàsia suprarenal congènita per dèficit de 21-hidroxilasa (gen CYP21)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Hiperplàsia suprarenal congènita per dèficit de 21-hidroxilasa (gen CYP21)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any).
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- **Associacions:**

Càncer de mama hereditari (gens BRCA1 i BRCA2)

- Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- Registres:

Nom	Càncer de mama hereditari (gens BRCA1 i 2)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Càncer de mama hereditari (gens BRCA1 i 2)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any)
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- Associacions:

[MODY \(gens glucocinasa i HNF1-alfa\)](#)

- Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- Registres:

Nom	MODY (gens glucocinasa i HNF1-alfa)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dra. Roser Casamitjana
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	MODY (gens glucocinasa i HNF1alfa)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any)
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- Associacions:

Diabetis insípida central i nefrogènica (gens AVP i receptor de AVP)

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- **Registres:**

Nom	Diabetis insípida central i nefrogènica (gens AVP i receptor d'AVP)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Diabetis insípida central i nefrogènica (gens AVP i receptor d'AVP)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any)
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- **Associacions:**

Resistència a hormones de la tiroide (gen THR-beta)

- Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d' hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- Registres:

Nom	Resistència a hormones de la tiroide (gen THR-beta)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Resistència a hormones de la tiroide (gen THR-beta)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any)
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició.

- Associacions:

✚ Resistència a hormones androgèniques, Morris i Reifenstein (gen receptor d'andrògens)

- Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d' hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic

Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- Registres:

Nom	Resistència a hormones androgèniques, Morris i Reifenstein (gen receptor d'andrògens)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Resistència a hormones androgèniques, Morris i Reifenstein (gen receptor d'andrògens)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any)
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- Associacions:

- **GRAPSIA. Grupo de Apoyo del Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos**

Ap. Correus, 1338
36200 - Vigo
Pontevedra (Galícia)

Telèfon: 654 987 482
Adreça electrònica: grapsia@jazzfree.com

Pàgina web: <http://www.medhelp.org/www/ais/spanish/introduccion.htm#Start>

Paragangliomes familiars (gens SDHB i SDHD)

- Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d'Hormonal / Laboratori Clínic d'Especialitats. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic
Dr. Josep Oriola
(joriola@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00

- Registres:

Nom	Paragangliomes familiars (gens SDHB i SDHD)
Data d'inici	1991-1993
Responsable	Dr. Josep Oriola
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Paragangliomes familiars (gens SDHB i SDHD)
Nre. de casos	
Àmbit geogràfic	Provincial ($\approx 70\%$), nacional ($\approx 30\%$), internacional (poques, 2-3/any)
Naturalesa/tipus	
Ubicació	Laboratori, Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si està en la petició, sí
Altres dades	Totes les dades que aporta la petició

- Associacions:

Trastorns nutritius, metabòlics i d'immunitat

Hemocromatosi

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

**Grup de Recerca en Hepatologia Clínica, bàsica i experimental.
Hospital Clínic de Barcelona**

Dr. Jaume Bosch (coordinador de recerca)
(jbosch@medicina.ub.es)

Dr. Joan Carles Garcia Pagán
(JCGARCIA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

– Responsable: Dr. Bruguera, en col·laboració amb el Dr. Oliva del Departament de Genètica

- **Registres:**

- **Associacions:**

- **Asociación Española de Hemocromatosis**

Hospital de l'Esperit Sant
Av. Mossèn Pons i Rabada, s/n
08923
Santa Coloma de Gramenet
Pàgina web: <http://www.hemocromatosis.org/>

Telèfon: 93 386 02 02 Ext. 420
Fax: 93 385 01 00
Adreça electrònica: aaltes@hes.scs.es

Malaltia de Wilson

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

- Grup de Recerca en Hepatologia Clínica, Bàsica i Experimental.**

- Hospital Clínic de Barcelona**

- Dr. Jaume Bosch (coordinador de recerca)

- (jbosch@medicina.ub.es)

- Hospital Clínic

- C/ Villarroel, 170

- 08036 Barcelona

- Tel. 93 227 54 28

- Fax: 93 451 55 22

- Responsable: Dr. Bruguera, en col·laboració amb el Dr. Oliva del Departament de Genètica

- Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona**

- Dra. Badenas

- Hospital Clínic

- C/ Villarroel, 170

- 08036 Barcelona

- Tel. 93 227 54 00

- Fax: 93 451 52 72

- **Registres:**

- **Associacions:**

- **AEFE. Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson**

- C/ Juan de Valladolid, 4 1º D

- 47014 - Valladolid

- Valladolid (Castella i Lleó)

- Pàgina web: <http://www.infovigo.com/wilson>

- Telefon:** 983 372 150

- Adreça electrònica:** wilsons@teleline.es

Porfíria aguda intermitent (PAI)

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
Dra. Cèlia Badenas

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel.: 932 275 400
Fax: 934 515 272

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Espanyola de Porfíria (AEP)

C/ Arcángel San Rafael, 12, 6è 23a
41010 Sevilla
Tel.: 954 340 071
A/e: aepef@yahoo.es
<http://www.porfiria.org>

Protoporfíria eritropoètica

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
Dra. Cèlia Badenas

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel.: 932 275 400
Fax: 934 515 272

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Espanyola de Porfíria (AEP)

C/ Arcángel San Rafael, 12, 6è 23a
41010 Sevilla
Tel.: 954 340 071
A/e: aepef@yahoo.es
<http://www.porfiria.org>

Porfíria eritropoètica congènita

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
Dra. Cèlia Badenas

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 932 275 400
Fax: 934 515 272

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Espanyola de Porfíria (AEP)

C/ Arcángel San Rafael, 12, 6è 23a
41010 Sevilla
Tel.: 954 340 071
A/e: aepef@yahoo.es
<http://www.porfiria.org>

Porfíria cutània tarda

- **Centres on s'estudia la malaltia**

**Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i
Provincial de Barcelona**
Dra. Cèlia Badenas

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel.: 932 275 400
Fax: 934 515 272

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Espanyola de Porfíria (AEP)

C/ Arcángel San Rafael, 12, 6è 23a
41010 Sevilla
Tel.: 954 340 071
A/e: aepef@yahoo.es
<http://www.porfiria.org>

Porfíria variegata

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
Dra. Cèlia Badenas

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel.: 932 275 400
Fax: 934 515 272

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Espanyola de Porfíria (AEP)

C/ Arcángel San Rafael, 12, 6è 23a
41010 Sevilla
Tel.: 954 340 071
A/e: aepef@yahoo.es
<http://www.porfiria.org>

Coproporfíria

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona

Dra. Cèlia Badenas

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona

C/ Villarroel, 170

08036 Barcelona

Tel.: 932 275 400

Fax: 934 515 272

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Espanyola de Porfíria (AEP)

C/ Arcángel San Rafael, 12, 6è 23a

41010 Sevilla

Tel.: 954 340 071

A/e: aepef@yahoo.es

<http://www.porfiria.org>

Amiloïdosi familiar

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Grup de Recerca en Hepatologia Clínica, Bàsica i Experimental.

Hospital Clínic de Barcelona

Dr. Jaume Bosch (coordinador de recerca)

(jbosch@medicina.ub.es)

Hospital Clínic

C/ Villarroel, 170

08036 Barcelona

Tel. 93 227 54 28

Fax: 93 451 55 22

- S'ocupen dels trasplantaments hepàtics d'aquestes famílies en un programa de trasplantament "dominó", la majoria són de Balears i de la zona d'Oporto.

Responsable: Dr. Joan Caballería

- **Registres:**

- **Associacions:**

Malalties metabòliques hereditàries (llista)

• Centres on s'estudia la malaltia:

Institut de Bioquímica Clínica. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona-Corporació Sanitària

Dra. Teresa Pàmpol

(tpampols@clinic.ub.es)

Institut de Bioquímica Clínica

C/ Mejía Lequerica, s/n, edifici Helios III, planta baixa

08028, Barcelona

Tel. 93 227 56 72

Llista de malalties

Malalties lisosòmiques

Dra. Amparo Chabás

(achabás@clinic.ub.es)

Tel: 93 227 56 71

Dra. M^a Josep Coll

(mjcoll@clinic.ub.es)

Tel. 93 227 93 40

Esfingolipidosi

- Gangliosidosi GM1
- Gangliosidosi GM2
 - Malaltia de Tay-Sachs i variant B1
 - Malaltia de Sandhoff
 - Gangliosidosi GM2 per dèficit de proteïna activadora
- Malaltia de Gaucher
 - Malaltia de Gaucher per dèficit de l'activador SAP-2
- Malaltia de Niemann-Pick tipus A
- Malaltia de Niemann-Pick tipus B
- Malaltia de Niemann-Pick tipus C
- Malaltia de Fabry
- Leucodistròfia metacromàtica
 - Leucodistròfia metacromàtica per dèficit de SAP-1
- Deficiència múltiple de sulfatases
- Leucodistròfia de Krabbe

Mucopolisacaridosi

- Síndromes de Hurler, Hurler-Scheie i Scheie (MPS I)
- Síndrome de Hunter (MPS II)
- Síndromes de Sanfilippo, A, B, C i D (MPS III A, B, C i D)
- Síndromes de Morquio A i B (MPS IV A i B)
- Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)

- Deficiència de β -glucuronidasa o síndrome de Sly (MPS VII)

Glucoproteïnosi

- Deficiència de α -mannosidasa
- Deficiència de β -mannosidasa
- Deficiència de α -fucosidasa
- Sialidosi
- Galactosialidosi
- Aspartilglucosaminúria
- Malaltia de Schindler

Defectes en el processament i el transport de les hidrolases àcides

- Malaltia de las cèl·lules amb inclusions (*Y-cell disease* o mucolipidosi II)
- Polidistròfia pseudo-Hurler (mucolipidosi III)

Defectes en la sortida de metabòlits del lisosoma per alteració d'una proteïna de transport

- Malaltia de Salla
- Malaltia per emmagatzematge d'àcid siàlic, forma infantil (vegeu també acidèmia metilmalònica per retenció de B12 i cistinosis a: acidúries orgàniques/aminoacidopaties).

Altres malalties lisosòmiques

- Deficiència de α -glucosidasa o Malaltia de Pompe
- Malaltia de Wolman
- Malaltia per emmagatzematge d'èsters del colesterol
- Ceroidolipofusinosi neuronal, infantil (CLN1)
- Ceroidolipofusinosi neuronal, infantil tardana (CLN2)
- Picnodisostosi

Malalties peroxisòmiques i trastorns del metabolisme dels esterols

Dra. Marisa Girós

mgiros@clinic.ub.es

Tel. 93 227 54 00 Ext. 7584

Trastorns de la biogènesi del peroxisoma

- Síndrome de Zellweger (SZ)
- Adrenoleucodistròfia neonatal (ALDN)
- Malaltia de Refsum infantil (IR)
- Condrodisplàsia *punctata* rizomèlica autosòmica recessiva (CDPR)

Defectes en passos aïllats de les vies peroxisòmiques

- Adrenoleucodistròfia lligada al cromosoma X (X-ALD/AMN)
- Pseudoadrenoleucodistròfia neonatal (PALDN)
- Deficiència de proteïna bifuncional
- Pseudosíndrome de Zellweger (PSZ)
- Deficiència de DHAPAT
- Deficiència d'alquil DHAP sintasa
- Malaltia de Refsum clàssica
- Vegeu acidúria mevalònica i hiperoxalúria tipus I en la relació de trastorns del metabolisme intermediari

Trastorns del metabolisme dels esterols

- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO)
- Xantomatosi cerebrotendinosa (XCT)
- Desmosterolosi (DS)
- Condrodisplàsia *punctata* rizomèlica lligada al cromosoma X dominant (CDPRX2)
- Síndrome CHILD
- Sitosterolemia (ST)

Trastorns del metabolisme intermediari i malalties mitocondrials

Dra. Antònia Ribes

aribes@clinic.ub.es

Tel. 93 227 54 00 Ext. 7585

Dra. Margarita Rodès

mrodes@clinic.ub.es

Tel. 93 227 93 41

Dra. Paz Briones

pbriones@clinic.ub.es

Tel. 93 227 93 42

Acidúries orgàniques i aminoacidopaties

- Acidèmia propiònica
- Malaltia del xarop d'auró
- Acidèmia metilmalònica
- Acidèmia isovalèrica
- Deficiència de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
- Acidúria 3-metilglutacònica
- Acidúria 3-hidroxi-3-metil glutàrica
- Deficiència de 2-metil-acetoacetyl-CoA tiolasa
- Acidúria 3-hidroxi-isobutírica
- Deficiència de biotinidasa

- Deficiència d'holocarboxilasa sintetasa
- Acidúria glutàrica tipus I
- Acidúria 2-hidroxi-glutàrica
- Acidúria 2-metil-3-hidroxi-butírica
- Acidúria 4-hidroxi-butírica
- Acidúria mevalònica
- Acidúria N-acetilaspàrtica (malaltia de Canavan)
- Deficiència de glutatíó sintasa
- Deficiència de 5-oxoprolinasa
- Hiperoxalúria tipus I
- Hiperoxalúria tipus II
- Acidúria glicèrica

- Alcaptonúria
- Tirosinèmia tipus I
- Tirosinèmia tipus II
- Hiperglicèmia no cetòsica
- Hiperornitinèmia
- Hiperfenilalaninèmies i fenilcetonúria
- Histidinèmia
- Trastorns del metabolisme de la prolina i hidroxiprolina
- Hiperlisinèmies
- Trastorns de la degradació de la β -alanina i de l'àcid 4-amniobutíric
- Homocistinúria
- Cistationinúria
- Deficiència del cofactor molibdè
- Cistinúria clàssica
- Cistinúria aïllada
- Iminoglicinúria familiar
- Hiperaminoacidúria dibàsica
- Malaltia de Hartnup
- Malaltia de Lowe
- Cistinosi
- Hiperornitinèmia amb hiperamonièmia i homocitrulinúria (HHH)
- Intolerància a les proteïnes amb lisinúria (LPI)

Defectes del cicle de la urea

- Deficiència de carbamil-fosfat sintetasa (CPS)
- Deficiència d'ornitina carbamil transferasa (OCT)
- Citrulinèmia
- Acidúria argininosuccínica
- Argininèmia

Deficiències de creatina cerebral

- Deficiència de arginina: glicina amidinotransferasa (AGAT)
- Deficiència de guanidinoacetat metiltransferasa (GAMT)
- Deficiència del transportador de creatina (CrT)

Altres malalties

- Ictiosi lligada al cromosoma X
- Defectes congènits de la glicosilació (CDG)

Defectes de la β -oxidació mitocondrial

- Deficiència primària de carnitina
- Deficiència de carnitina palmitoiltransferasa I
- Deficiència de carnitina palmitoiltransferasa II
- Deficiència d'acilcarnitina translocasa
- Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena curta (SCAD)
- Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena mitjana (MCAD)
- Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena molt llarga (VLCAD)
- Deficiència de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena curta (SCHAD)
- Deficiència de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena llarga (LCHAD)
- Deficiència de proteïna trifuncional (MTP)
- Deficiència múltiple de deshidrogenases (acidúria glutàrica tipus II)

Defectes del metabolisme del piruvat i de la cadena respiratòria mitocondrial

- Deficiència de piruvat deshidrogenasa
- Deficiència de fumarasa
- Defectes de la cadena respiratòria mitocondrial

Galactosèmies

- Deficiència de galactosa-1-fosfat uridil transferasa (galactosèmia clàssica)
- Deficiència de galactoquinasa
- Deficiència d'UDP galactosa-4-epimerasa

• Registres:

Nom	Institut de Bioquímica Clínica (centre diagnòstic)
Data d'inici	1970
Responsable	Dres. T.Pàmpols, A. Chabás, M.J. Coll, M. Girós, A. Ribes, M. Rodés y P. Briones
Nre. de patologies	≈ 100
Nom de les patologies	Malalties metabòliques hereditàries
Nre. de casos	≈ 2000
Àmbit geogràfic	Nacional espanyol, un 2% internacional
Naturalesa/tipus	Hospitalari
Ubicació	Institut de Bioquímica Clínica
Organisme/Institució	Hospital Clínic de Barcelona. Corporació Sanitària
Tipus de finançament	Públic
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Si
Altres dades	Història clínica; tractament; seguiment

• Associacions:

○ **PKU. Associació Catalana de PKU i altres Trastorns Metabòlics**

Parq. Centre Cívic Can Taió – **Telèfon:** 637 293 712
 Parc Catalunya, s/n **Fax:** 935 748 016
 080130 - Santa Perpètua de Mogoda **Adreça electrònica:**
opku@hotmail.com
 Barcelona (Catalunya)
Pàgina web: <http://www.usuarios.lycos.es/pkuotm>

○ **AEEFEG. Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher**

C/ Perez del Toro, 41 **Telèfon:** 92849194
 35004 - Palmas de Gran Canaria, Las **Fax:** 928 242 620
 Las Palmas de Gran Canaria (Canarias) **Adreça electrònica:**
gaucher@eresmas.com

○ **AEEG. Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis**

C/ Pepe de los Santos, 18, esc. 1, 1º B **Telèfon:** 968 808 437
 30820 - Alcantarilla **Fax:** 968 938 813
 Múrcia (Múrcia) **Adreça electrònica:**
amhernan@ual.es
Pàgina web: <http://www.ucip.net/aeeg>

○ **AEPMI. Asociación de Enfermos de Patología Mitocondrial**

C/ Dr. Pedro de Castro, **Telèfon:** 954 420 381
 2 bloc 3 6º A
 41004 - Sevilla

○ **ALE. Asociación Española contra la Leucodistrofia**

C/ Cea Bermúdez, 14A, 6º
28003 - Madrid

Telèfon: 915 360 893
Adreça electrònica: leuco@asoleuco.org

Pàgina web: <http://www.asoleuco.org>

○ **ALE – ELA Asociación Española contra la Leucodistrofia**

C/ Eraso, 25, baixos A
28028 - Madrid

Telèfon: 912 977 549
Fax: 912 986 969

Pàgina web: <http://www.elaespana.org> Adreça electrònica:
leuco@asoleuco.org

○ **ASFE. Asociación San Filippo España**

C/ Barcelona, 24
08787 - Pobla de Claramunt, La
Barcelona (Catalunya)

Telèfon: 617 080 198
Adreça electrònica:

jorgecruz@eresmas.com

Pàgina web: <http://www.fundacionsanfilippo.net>

○ **MPS España - Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados**

C/ Anselm Clavé, 1
08787 La Pobla de Claramunt

Telèfon: 617 080 198
Fax: 93 808 61 12

Pàgina web: <http://www.mpseps.org/>

○ **Fundación Niemann Pick de Espanya**

Av. Alacant, 2, 1º, 1ª
25001 Lleida

Telèfon: 902 122 001

Pàgina web: <http://www.fundniemannpick.org/>

Fenilcetonúria (PKU)

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- **Registres:**

- **Associacions:**

- **PKU. Associació Catalana de PKU i altres Trastorns Metabòlics**

Parq. Centre Cívic Can Taió –
Parc Catalunya, s/n
080130 - Santa Perpètua de Mogoda
opku@hotmail.com
Barcelona (Catalunya)
Pàgina web: <http://www.usuarios.lycos.es/pkuotm>

Telefon: 637 293 712
Fax: 935 748 016
Adreça electrònica:

Hipoalfalipoproteïnèmies hereditàries

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Bioquímica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dr. Francesc González
(fgonzalez@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 291 90 21
Fax: 93 291 91 96

Existeixen protocols diagnòstics actius per a:

- **Hipoalfalipoproteïnèmies hereditàries:** per defecte de LCAT, apoA-I i ABCA1-.

- **Registres:**

- **Associacions:**

Hiperquilomicronèmia familiar

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Bioquímica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dr. Francesc González
(fgonzalez@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 291 90 21
Fax: 93 291 91 96

Existeixen protocols diagnòstics actius per a:

- **Hiperquilomicronèmia familiar:** per deficiència de lipoproteïna lipasa o apoC-II o apoAV.

- **Registres:**

- **Associacions:**

Disbetalipoproteïnèmia familiar

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Bioquímica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dr. Francesc González
(fgonzalez@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 291 90 21
Fax: 93 291 91 96

Existeixen protocols diagnòstics actius per a:

- **Disbetalipoproteïnèmia familiar:** per polimorfismes o mutacions del gen apoB més altres factors poc coneguts.

- **Registres:**

- **Associacions:**

Hipobetalipoproteïnèmia familiar

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Bioquímica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dr. Francesc González
(fgonzalez@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 291 90 21
Fax: 93 291 91 96

- **Hipobetalipoproteïnèmia familiar** (mutacions del gen apoB).

- **Registres:**

- **Associacions:**

✚ **Síndrome de retenció de quilomicrons o malaltia d'Anderson o síndrome de Marinesco-Sjögren**

• **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Bioquímica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dr. Francesc González
(fgonzalez@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 291 90 21
Fax: 93 291 91 96

- **Síndrome de retenció de quilomicrons o malaltia d'Anderson o síndrome Marinesco-Sjogren** deguts a un defecte del gen SARA2.

• **Registres:**

• **Associacions:**

Homocistinúria clàssica

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Bioquímica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dr. Francesc González
(fgonzalez@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 291 90 21
Fax: 93 291 91 96

- **Homocisteïnúria clàssica** per defecte de cistationina beta-sintasa.

- **Registres:**

- **Associacions:**

Fibrosi quística

- **Centres que estudien la malaltia:**

Centre de Patologia Cel·lular Sabater-Tobella

Dra. Marta Carrera (directora tècnica)
(mca@sabater-tobella.com)

Centre de Patologia Cel·lular
C/ Londres, 6
08029 Barcelona
Tel. 93 322 88 06

Estudi genètic de la **fibrosi quística** (de Catalunya i Espanya).
Existeix un registre de mostres (amb les dades de filiació i resultats de l'estudi genètic), però no existeix un registre de pacients.

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- **Registres:**

- **Associacions:**

- **ACFQ. Asociación Catalana de Fibrosi Quística**

Pg. de la Vall d'Hebron, 208 1^o 2^a **Telèfon:** 934 272 228
08035 – Barcelona **Fax:** 934 272 228
Barcelona (Catalunya) **Adreça electrònica:**
fcatalana@fibrosiquistica.org
Pàgina web: <http://www.fibrosiquistica.org/~jp50893/>

- **Federación Española contra la Fibrosis Quística**

Av. Campanar, 106, 3^o, 6^a **Telèfon:** 96 346 14 14
Fax: 96 349 40 47
Pàgina web: <http://www.fibrosis.org/>

✚ Miopaties metabòliques (glucogenosis musculars)

- Centres que estudien la malaltia:

Grup de Recerca Muscular. Hospital Clínic
 Dr. Josep M. Grau Junyent
 Hospital Clínic
 C/ Villarroel, 170
 08036 Barcelona
 Tel. 93 227 54 28
 Fax: 93 451 55 22

- Registres:

Nom	Glucogenosis musculars i altres miopaties metabòliques
Data d'inici	1985
Responsable	Dr. Josep M. Grau, Dr. Jordi Casademont
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Glucogenosis musculars i altres miopaties metabòliques
Nre. de casos	≈ 30 (30/04/2005)
Àmbit geogràfic	La gran majoria són d'àmbit hospitalari i provincial. Un 5% són d'àmbit nacional
Naturalesa/tipus	Hospitalari (gairebé tots diagnosticats per ells i la majoria segueixen controls mèdics amb ells)
Ubicació	Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	La majoria tenen història clínica oberta a l'Hospital Clínic

- Associacions:

- **AEEG. Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis**

C/ Pepe de los Santos, 18 esc. 1 1º B
 30820 - Alcantarilla
 Múrcia (Múrcia)
amhernan@ual.es
 Pàgina web: <http://www.ucip.net/aeeg>

Telèfon: 968 808 437
Fax: 968 938 813
Adreça electrònica:

Malalties del sistema nerviós

✚ Trastorns pediàtrics del moviment

- Centres que estudien la malaltia:

Servei de Neurologia. Hospital Sant Joan de Déu
Professor Emilio Fernández-Álvarez
(efernandez@hsjdbcn.org)

Hospital Sant Joan de Déu
Pg. De Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Tel. 93 253 21 00
Fax: 93 203 39 59

- Registres:

Nom	mov99 (trastorns pediàtrics del moviment)
Data d'inici	1991
Responsable	Professor Emilio Fernández Álvarez
Nre. de patologies	≈ 30
Nom de les patologies	Trastorns pediàtrics del moviment ≈ 50% Tourette ≈ 50% ER
Nre. de casos	701 (12/04/2005)
Àmbit geogràfic	Nacional
Naturalesa/tipus	Hospitalari
Ubicació	Servei de Neurologia. Hospital Sant Joan de Déu
Organisme/Institució	Servei de Neurologia. Hospital Sant Joan de Déu
Tipus de finançament	Públic
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	≈ 30, clíniques i de referència

- Associacions:

- **APTT. Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette**

Gran Via de las
Corts Catalanes, 562, pral. 2ª
08011 – Barcelona
tourette4@hotmail.com

Telèfon: 934 515 550
Fax: 934 516 904
Adreça electrònica:

- **AMPASTTA. Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados**

C/ Cea Bermúdez, 14, 6º, 1ª
28003 MADRID
Pàgina web: <http://www.ampastta.org/>

Telèfon: 91 536 08 93
Fax: 91 536 08 93

○ **ASEM. Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares**

Gran Vía de las Cortes
Catalanes, 562, pral. 2ª
08011 – Barcelona
Barcelona (Cataluña)

Teléfono: 934 516 544
Fax: 934 516 904
Correo electrónico: asem15@suport.org
Página web: <http://www.asem-esp.org/>

○ **ASEM CATALUNYA. Asociación Catalana de Enfermedades Neuromusculares**

"Can Guardiola"
C. Cuba, 2
08030 Barcelona

Teléfono: 932 744 983
Fax: 932 741 392
Correo electrónico: asemcatalunya@terra.es
Página web: www.asemcatalunya.com

Síndrome de Gilles de la Tourette

- **Centres que estudien la malaltia:**

Servei de Neurologia. Hospital Sant Joan de Déu
Professor Emilio Fernández-Álvarez
(efernandez@hsjdbcn.org)

Hospital Sant Joan de Déu
Pg. De Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Tel. 93 253 21 00
Fax: 93 203 39 59

- **Registres:**

Nom	mov99 (trastorns pediàtrics del moviment)
Data d'inici	1991
Responsable	Professor Emilio Fernández-Álvarez
Nre. de patologies	≈ 30
Nom de les patologies	Trastorns pediàtrics del moviment ≈ 50% Tourette ≈ 50% ER
Nre. de casos	701 (12/04/2005)
Àmbit geogràfic	Nacional
Naturalesa/tipus	Hospitalari
Ubicació	Servei de Neurologia. Hospital Sant Joan de Déu
Organisme/Institució	Servei de Neurologia. Hospital Sant Joan de Déu
Tipus de finançament	Públic
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	≈ 30, clíniques i de referència

- **Associacions:**

- **APTT. Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette**

Gran Via de las
Corts Catalanes, 562, pral. 2ª
08011 – Barcelona
tourette4@hotmail.com

Telèfon: 934 515 550
Fax: 934 516 904
Adreça electrònica:

- **AMPASTTA : Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados**

C/ Cea Bermúdez, 14, 6º, 1ª
28003 Madrid
Pàgina web: <http://www.ampastta.org/>

Telèfon: 91 536 08 93
Fax: 91 536 08 93

Malaltia de Huntington

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

Servei de Neurologia. Hospital Clínic de Barcelona
Dr. Eduard Tolosa (cap del Servei de Neurologia)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

- Registres:

Nom	Huntingtonbase
Data d'inici	Juliol de 2002
Responsable	Dr. Esteban Muñoz
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Malaltia de Huntington
Nre. de casos	101 (14/04/2005)
Àmbit geogràfic	Hospitalari
Naturalesa/tipus	Hospitalari
Ubicació	Servei de Neurologia. Institut Clínic de Neurociències. Hospital Clínic de Barcelona
Organisme/Institució	Servei de Neurologia. Institut Clínic de Neurociències. Hospital Clínic de Barcelona
Tipus de finançament	No finançat
Nom i cognoms	No. Només per inicials amb el núm. d'història clínica
Sexe	Sí
Data de naixement	Només l'any
Altres dades	Nre. d'història clínica. Edat d'inici. Forma d'inici. Herència (materna/paterna/desconeguda). Nre. de repeticions del defecte genètic. Observacions

• **Associacions:**

○ **ACMAH. Associació Catalana de Malalts de Huntington**

C/ Pere Verges
(Hotel Entitats La Pau), 1-3, 7è 1ª
08020 – Barcelona

Telèfon: 933 145 657
Fax: 933 145 657
Adreça electrònica: acmah@acmah.org
Pàgina web: <http://www.acmah.org>

○ **ACHE. Asociación de Corea de Huntington Espanyola**

Servicio de Neurología
Fundación Jiménez Díaz
Av. Reyes Católicos, 2
28040 Madrid

Telèfon: 91 544 90 08
Fax: 91 549 73 81
Pàgina web: <http://www.informacion.e-huntington.org/>

Paràlisi supranuclear progressiva

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Neurologia. Hospital Clínic de Barcelona
Dr. Eduard Tolosa (cap del Servei de Neurologia)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

- **Registres:**

- **Associacions:**

Atròfia multisistèmica

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Neurologia. Hospital Clínic de Barcelona
Dr. Eduard Tolosa (cap del Servei de Neurologia)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

- **Registres:**

Nom	Registre de malalts amb diagnòstic d'atròfia multisistèmica
Data d'inici	Març de 2003
Responsable	Dra. A. Cardozo, Dr. E. Tolosa
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Atròfia multisistèmica (MSA)
Nre. de casos	27 (14/04/2005)
Àmbit geogràfic	Hospitalari (inclou malalts d'àmbit geogràfic local i nacional)
Naturalesa/tipus	Hospitalari
Ubicació	Ordinador del Banc de Teixits Neurològics de la Universitat de Barcelona. Hospital Clínic.
Organisme/Institució	Servei de Neurologia, Unitat de Parkinson i Moviments Anormals de l'Hospital Clínic.
Tipus de finançament	Cap
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	Nre. de registre del malalt; diagnòstic [MSAp (tipus parkinsonià), MSAc (tipus cerebel·lós)]; núm. d'història clínica; telèfon; data d'inici; data 1 ^a visita; data última visita; si continua el seguiment clínic; nom del metge responsable; canvi de diagnòstic en l'evolució; obtenció de DNA; defunció; donant de cervell

- **Associacions:**

Atàxies hereditàries

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Neurologia. Hospital Clínic de Barcelona
Dr. Eduard Tolosa (cap del Servei de Neurologia)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- **Registres:**

- **Associacions:**

- **Associació Catalana d'Atàxies Hereditàries**

Gran Via de les Corts Catalanes, **Telèfon:** 93 451 55 50 / 93 323 40 65
562, pral. 2 **Fax:** 93 451 69 04
08011 – Barcelona

- **Asociación Ataxias Hereditarias**

C/ Poeta Alberola, 25, B **Telèfon:** 96 385 46 71
46018 València **Fax:** 96 385 48 06
Adreça electrònica: ataxias@ataxias.org

Lipofuscosi ceroide neuronal

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

Malalties neurològiques paraneoplàstiques

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Neurologia. Hospital Clínic de Barcelona
Dr. Eduard Tolosa (cap del Servei de Neurologia)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

Centre de referència de malalties neurològiques paraneoplàstiques
(PNS)

- **Registres:**

Nom	PNSEURONETWORK
Data d'inici	2003
Responsable	Dr. Francesc Graus (per Espanya)
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Malalties neurològiques paraneoplàstiques
Nre. de casos	70 (registrats els casos diagnosticats abans de 2003) (20/04/2005)
Àmbit geogràfic	Nacional, dins d'una xarxa europea
Naturalesa/tipus	Malalts diagnosticats de PNS en enviar el metge de referència sèrum per a proves diagnòstiques (anticossos antineuronals)
Ubicació	Hospital Clínic (part espanyola), Institut Mario Negri, Milà registre global
Organisme/Institució	PNSEURONETWORK
Tipus de finançament	Públic, beca UE
Nom i cognoms	En el registre local sí, en el general a Milà és anònim
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí, sempre que és possible
Altres dades	Clínica de presentació; anticossos presents, tumor i evolució

- **Associacions:**

Narcolèpsia

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei de Neurologia. Hospital Clínic de Barcelona
Dr. Eduard Tolosa (cap del Servei de Neurologia)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

- **Registres:**

Nom	Registre de malalts amb narcolèpsia
Data d'inici	Abril de 1999
Responsable	Joan Santamaria
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Narcolèpsia
Nre. de casos	110 (15/04/2005)
Àmbit geogràfic	Autonòmic
Naturalesa/tipus	Hospitalari
Ubicació	Servei de Neurologia. Hospital Clínic
Organisme/Institució	
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	Característiques clíniques, tractament, resposta al tractament

- **Associacions:**

- **AEN. Asociación Española de Narcolepsia**

Apartat de Correus, 67
28670 - Villaviciosa de Odón
informacion@narcolepsia.org
Madrid (Madrid)

Telèfon: 666 250 594

Adreça electrònica:

Pàgina web: <http://www.narcolepsia.org/>

Encefalopaties mitocondrials

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Grup de Recerca Muscular. Hospital Clínic
Dr. Josep M. Grau Junyent

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

- **Registres:**

Nom	Encefalomiopaties mitocondrials
Data d'inici	1985
Responsable	Dr. Josep M. Grau, Dr. Jordi Casademont
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Encefalomiopaties mitocondrials
Nre. de casos	≈ 20 (30/04/2005)
Àmbit geogràfic	La gran majoria d'àmbit hospitalari i provincial. Un 5% d'àmbit nacional
Naturalesa/tipus	Hospitalari (gairebé tots diagnosticats per ells i la majoria segueixen controls mèdics amb ells)
Ubicació	Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	La majoria tenen història clínica oberta a l'Hospital Clínic

- **Associacions:**

Distròfies musculars de l'adult

• Centres que estudien la malaltia:

Servei de Neurologia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dra. Isabel Illa Sendra (coordinadora del grup de recerca)
(iilla@hsp.santpau.es)

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 556 59 86
Fax: 93 556 56 02

Grup de Recerca Muscular. Hospital Clínic
Dr. Josep M. Grau Junyent

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

• Registres:

Nom	Distròfies musculars de l'adult
Data d'inici	1985
Responsable	Dr. Josep M. Grau, Dr. Jordi Casademont
Nre. de patologies	1
Nom de les patologies	Distròfies musculars de l'adult
Nre. de casos	≈ 35 (30/04/2005)
Àmbit geogràfic	La gran majoria són d'àmbit hospitalari i provincial. Un 5% són d'àmbit nacional
Naturalesa/tipus	Hospitalari (gairebé tots diagnosticats per ells i la majoria segueixen controls mèdics amb ells)
Ubicació	Hospital Clínic
Organisme/Institució	Hospital Clínic
Tipus de finançament	
Nom i cognoms	Sí
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	La majoria tenen història clínica oberta a l'Hospital Clínic

Associacions:

○ **ASEM. Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares**

Gran Via de les Corts
Catalanes, 562, pral. 2^a
08011 – Barcelona
Barcelona (Catalunya)

Telèfon: 934 516 544
Fax: 934 516 904
Adreça electrònica: asem15@suport.org
Pàgina web: <http://www.asem-esp.org/>

○ **ASEM CATALUNYA. Associació Catalana de Malalties Neuromusculars**

"Can Guardiola" C. Cuba, 2
08030 Barcelona

Adreça electrònica asemcatalunya@terra.es **Pàgina**
web: www.asemcatalunya.com

Telèfon: 932 744 983
Fax: 932 741 392

Malalties per prions

- Creutzfeld-Jakob
- Insomni familiar letal
- GSS

• Centres que estudien la malaltia:

Servei d'immunologia. Hospital Clínic
Dr. Jordi Yagüe
(jyague@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2195

La Unitat de Biodiagnòstic de **Malalties per Prions** actua com a centre de referència de la Generalitat de Catalunya (en contacte amb el Dr. Carlos Nos) per al diagnòstic genètic de:

- Creutzfeldt-Jakob
- Insomni familiar letal
- GSS

• Registres:

• Associacions:

Malalties neuromusculars

- **Centres que estudien la malaltia:**

Servei de Neurologia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Dra. Isabel Illa Sendra (coordinadora del grup de recerca)
(iilla@hsp.santpau.es)

Hospital de la santa Creu i Sant Pau
C/ St. Antoni Ma. Claret, 167
08025 Barcelona
Tel. 93 556 59 86
Fax: 93 556 56 02

- **Registres:**

- **Associacions:**

- **ASEM. Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares**

Gran Via de les Corts
Catalanes, 562 Pral. 2ª
08011 – Barcelona
Barcelona (Catalunya)

Telèfon: 934 516 544
Fax: 934 516 904
Adreça electrònica: asem15@suport.org
Pàgina web: <http://www.asem-esp.org/>

- **ASEM CATALUNYA. Associació Catalana de Malalties Neuromusculars**

"Can Guardiola" C. Cuba, 2
08030 Barcelona

Telèfon: 932 744 983
Fax: 932 741 392
Adreça electrònica asemcatalunya@terra.es **Pàgina**
web: www.asemcatalunya.com

Malalties del sistema circulatori

Síndrome de Budd-Chiari

- Centres on s'estudia la malaltia:

**Grup de Recerca en Hepatologia Clínica, Bàsica i Experimental.
Hospital Clínic de Barcelona**

Dr. Jaume Bosch (coordinador de recerca)

(jbosch@medicina.ub.es)

Dr. Joan Carles Garcia Pagán

(JCGARCIA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 28
Fax: 93 451 55 22

Base de dades internacional que coordina aquest centre a nivell nacional i se n'encarrega del manteniment informàtic. En aquesta base de dades estan recollits de forma prospectiva tots el malalts que desenvolupen la malaltia a Espanya. També tenen una base de dades a nivell local on es registren els malalts visitats al centre des de l'any 1995. Responsable: Dr. Joan Carles Garcia Pagán.

- Registres:

Nom	Envie-Data Base
Data d'inici	1 d'octubre de 2004
Responsable	A Espanya: Juan Carlos Garcia-Pagán i Raimundo Lozano
Nre. de patologies	2
Nom de les patologies	Síndrome de Budd-Chiari Trombosi portal no associada a cirrosi hepàtica
Nre. de casos	≈150 casos (≈35 casos recollits a Espanya)
Àmbit geogràfic	Internacional
Naturalesa/tipus	Poblacional
Ubicació	En línia
Organisme/Institució	European Network for the Study of Vascular Liver Disorders
Tipus de finançament	Fins a l'1 d'octubre de 2005, finançament parcial per una ajuda de la CE (V programa marc). La resta es cobreix amb fons propis. Busquen finançament per a després.
Nom i cognoms	No. És un registre confidencial
Sexe	Sí
Data de naixement	Sí
Altres dades	Múltiples dades (més de 750 variables) relacionades amb antecedents, dades epidemiològiques, tractament, evolució...

- **Associacions:**

✚ **Hipertensió pulmonar familiar**

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- **Registres:**

- **Associacions:**

Malalties de l'aparell genitourinari

Poliquistosi renal autosòmica dominant

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona
Dra. Badenas

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

- **Asociación para la Información e Investigación sobre Enfermedades Renales Genéticas**

President: [Sr. Ramón QUINTILLA DÍEZ](#)
Fundació Puigvert
C/ Cartagena, 340-350
08025 – Barcelona

Telèfon: 659 463 198
Fax: 93 416 97 30
Adreça electrònica: airo@menta.net

Poliquistosi renal autosòmica recessiva

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona
Dra. Badenas

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

- **Asociación para la Información e Investigación sobre Enfermedades Renales Genéticas**

President: [Sr. Ramón QUINTILLA DÍEZ](#)

Fundació Puigvert
C/ Cartagena, 340-350
08025 – Barcelona

Telèfon: 659 463 198

Fax: 93 416 97 30

Adreça electrònica: airg@menta.net

Nefronoptisi (mutació més comuna, deleció)

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona
Dra. Badenas

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

- **Asociación para la Información e Investigación sobre Enfermedades Renales Genéticas**

President: [Sr. Ramón QUINTILLA DÍEZ](#)
Fundació Puigvert
C/ Cartagena, 340-350
08025 - Barcelona

Telèfon: 659 463 198
Fax: 93 416 97 30
Adreça electrònica: airo@menta.net

Malalties autoinflamatores

Síndromes hereditàries de febre periòdica

- FMF (febre mediterrània familiar)
- TRAPS (síndrome periòdica associada al factor de necrosi tumoral)
- HIDS (síndrome de hiperimmunoglobulinèmia)
- CAPS (síndromes periòdiques associades a criopirina)
- FCU (urticària familiar freda)
- FCAS (síndrome autoinflamatori familiar freda)
- MWS (síndrome de Muckle-Wells)
- CINCA/NOMID (síndrome inflamatori crònica neurològica, cutània i articular)
- PAPA (artritis piogènica estèril pioderma gangrenosa i acne)

• Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d'Immunologia. Hospital Clínic
Dr. Jordi Yagüe
(jyague@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2195

Unitat de Malalties Autoinflamatores Sistèmiques i Amiloïdosi

• Registres:

No existeix un registre oficial de les malalties autoinflamatores sistèmiques a nivell estatal.

• Associacions:

- **FMF-E. Asociación Nacional de Familiares, Amigos y Enfermos de Fiebre Mediterránea**

Av. Peris y Valero, 42, 3º, 6ª Telèfon: 963 253 116
46006 - València
Adreça electrònica:fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es

Malalties granulomatoses

- Sarcoidosi d'inici precoç
- Síndrome de Blau

• Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d'Immunologia. Hospital Clínic
Dr. Jordi Yagüe
(jyague@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2195

Unitat de Malalties Autoinflamatores Sistèmiques i Amiloïdosi

• Registres:

No existeix un registre oficial de les malalties autoinflamatores sistèmiques a nivell estatal.

• Associacions:

Amiloïdosis hereditàries

- **Amiloïdosis familiars degudes a TTR, fibrinogen, gelsolina, liozima i apoA1.**

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Servei d'Immunologia. Hospital Clínic
Dr. Jordi Yagüe
(jyague@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2195

Unitat de Malalties Autoinflamatories Sistèmiques i Amiloïdosi

- **Registres:**

No existeix un registre oficial d'amiloïdosis hereditàries a nivell estatal.

- **Associacions:**

Defectes dels fagòcits

- Neutropènia cíclica
- Neutropènia greu congènita
- Receptor del factor de creixement de granulòcits (G-CSF)

• Centres on s'estudia la malaltia:

Servei d'Immunologia. Hospital Clínic
Dr. Jordi Yagüe
(jyague@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2195

Unitat de Malalties Autoinflamatòries Sistèmiques i Amiloïdosi.

• Registres:

No existeix un registre oficial dels defectes de fagòcits a nivell estatal.

• Associacions:

Anomalies congènites

[Síndrome del cromosoma X fràgil](#)

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel.: 932 275 400 (ext. 2784/3406)
Fax: 934 515 272

Unitat de Genètica Clínica i Unitat d'Atenció a Persones amb Trastorns Cognitivoconductuals de Base Genètica. Hospital de Sabadell

Dra. Elisabeth Gabau
(egabau@cspt.es)
Dr. Artigas

Hospital de Sabadell
Parc Taulí, s/n
08208 Sabadell
Tel.: 937 231 010 Ext. 20015 (matí) / 21004 (tarda)
Fax: 937 160 646

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Catalana de la Síndrome X Fràgil

Sr. Manel Rodes i Albert (president)
Pl. del Nord, 14
08024 Barcelona
Tel.: 932 170 939
Fax: 932 170 939

Retard mental tipus FRAXE

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona
Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

- **Associació Catalana Síndrome X Fràgil**

President: Sr. Manel RODES I ALBERT

Plaça del Nord, 14
08024 – Barcelona

Telefon: 93 217 09 39

Fax: 93 217 09 39

Síndrome de Prader-Willi

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Unitat de Genètica Clínica i Unitat d'Atenció a Persones amb Trastorns Cognitivoconductuals de Base Genètica. Hospital de Sabadell

Dra. Elisabeth Gabau
(egabau@cspt.es)
Dr. Nosàs

Hospital de Sabadell
Parc Taulí, s/n
08208 Sabadell
Tel.: 937 231 010 Ext. 20015 (matí) / 21004 (tarda)
Fax: 937 160 646

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Catalana de la Síndrome de Prader-Willi

Pg. dels Cirerers, 56-58 (Hotel d'Entitats Sant Feliu)
08906 L'Hospitalet de Llobregat
Tel.: 646 055 545
Fax: 933 388 408
A/e: praderwillicat@xarxabcn.net
<http://www.xarxabcn.net/praderwillicat/>

Síndrome d'Angelman

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Unitat de Genètica Clínica i Unitat d'Atenció a Persones amb Trastorns Cognitivoconductuals de Base Genètica. Hospital de Sabadell

Dra. Elisabeth Gabau
(egabau@cspt.es)

Hospital de Sabadell
Parc Taulí, s/n
08208 Sabadell
Tel.: 937 231 010 Ext. 20015 (matí) / 21004 (tarda)
Fax: 937 160 646

- **Registres**

- **Associacions**

Associació Catalana de la Síndrome d'Angelman

C/ Providència, 42, 2n 2a
08024 Barcelona
Tel.: 932 843 002
Fax: 932 130 890
A/e: MGalan@angel-man.com
<http://www.angel-man.com/>

Síndrome de Norrie

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

Síndrome de Williams

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

- **Asociación Síndrome de Williams**

Presidenta: [Sra. Mònica MASLLORENS ESCUBÓS](#)
C/ Londres, 96, pral. - 1ª **Telèfon:** 93 414 39 68
08036 - Barcelona **Fax:** 93 202 07 40
Adreça electrònica: mmasllo@clinic.ub.es
Pàgina web: <http://lingua.fil.ub.es/~hilferty/asw.html>

Disomia uniparental (UDP), Silver Russell

- Centres on s'estudia la malaltia:

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

- Registres:

- Associacions:

- Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento, Crecer

C/ Pere Vergés Telèfon: 933 145 849
(Hotel d'Entitats La Pau), 1-3, 10º Fax: 932 780 294
08020 – Barcelona Adreça electrònica:
crecercatalunya@yahoo.es
Barcelona (Catalunya) Pàgina web: <http://www.crecimiento.org>

- ADAC – Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y Desarrollo

C/ Enrique Marco Dorta, 6, Local Telèfon: 954 989 889
41018 – Sevilla Fax: 954 989 889
Sevilla (Andalusia) Adreça electrònica:
a.d.a.c@telefonica.net
Pàgina web: <http://www.adac-es.net/>

[Aneuploïdies fetals](#)

- **Centres on s'estudia la malaltia**

Estudi d'aneuploïdies fetals (QF-PCR)

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona

Dra. Cèlia Badenas

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel.: 932 275 400
Fax: 934 515 272

- **Registres**

- **Associacions**

Acondroplàsia

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

Unitat de Patologia del Creixement. Fundació ICATME. USP Institut Universitari Dexeus.

Dr. Ignacio Ginebreda
(iginebreda.icatme@idexeus.es)

Unitat de Patologia del Creixement
Fundació ICATME
C/ Iradier, 3
08017, Barcelona
Tel: 93 205 43 62
Fax: 93 205 78 08

- Centre de referència per a l'atenció integral de l'acondroplàsia i altres displàxies òssies i altres trastorns del creixement.
Unitat multidisciplinària amb 15 anys d'experiència en el tractament d'aquestes patologies.
Especialitzats en elongació òssia.

- **Registres:**

- **Associacions:**

- [Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento, Crecer](#)

C/ Pere Vergés **Telèfon:** 933 145 849
(Hotel d'Entitats La Pau), 1-3, 10^o **Fax:** 932 780 294
08020 - Barcelona **Adreça electrònica:**
crecercatalunya@yahoo.es
Barcelona (Catalunya) **Pàgina web:** <http://www.crecimiento.org>

- [ADAC – Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y Desarrollo](#)

C/ Enrique Marco Dorta, 6, local **Telèfon:** 954 989 889
41018 - Sevilla **Fax:** 954 989 889
Sevilla (Andalusia) **Adreça electrònica:**
a.d.a.c@telefonica.net
Pàgina web: <http://www.adac-es.net/>

- **AFAPAC- Asociación de Familiares y Afectados por Problemas de Crecimiento**

C/ Iradier, 3
08017 Barcelona
afacpac.icatme@idexeus.es

Telèfon: 93 2054362
Adreça electrònica:

Hipocondroplàsia

- **Centres on s'estudia la malaltia:**

Departament de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona

Dra. Montserrat Milà
(MMILA@clinic.ub.es)

Hospital Clínic
C/ Villarroel, 170
08036 Barcelona
Tel. 93 227 54 00 Ext. 2784/3406
Fax: 93 451 52 72

Unitat de Patologia del Creixement. Fundació ICATME. USP Institut Universitari Dexeus.

Dr. Ignacio Ginebreda
(iginebreda.icatme@idexeus.es)

Unitat de Patologia del Creixement
Fundació ICATME
C/ Iradier, 3
08017, Barcelona
Tel: 93 205 43 62
Fax: 93 205 78 08

- Centre de referència per a l'atenció integral de l'acondroplàsia i altres displàxies òssies i altres trastorns del creixement. Unitat multidisciplinària amb 15 anys d'experiència en el tractament d'aquestes patologies. Especialitzats en elongació òssia.

- **Registres:**

- **Associacions:**

- [Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento, Crecer](#)

C/ Pere Vergés
(Hotel d'Entitats La Pau), 1-3, 10º
08020 - Barcelona
crecercatalunya@yahoo.es
Barcelona (Catalunya)

Telèfon: 933 145 849

Fax: 932 780 294

Adreça electrònica:

Pàgina web: <http://www.crecimiento.org>

- [ADAC – Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y Desarrollo](#)

C/ Enrique Marco Dorta, 6, local
41018 - Sevilla
Sevilla (Andalusia)
a.d.a.c@telefonica.net

Telèfon: 954 989 889

Fax: 954 989 889

Adreça electrònica:

Pàgina web: <http://www.adac-es.net/>

- **AFAPAC- Asociación de Familiares y Afectados por Problemas de Crecimiento**

C/ Iradier, 3
08017 Barcelona
afacpac.icatme@idexeus.es

Telèfon: 93 2054362
Adreça electrònica: