

Annex 1. Malalties incloses en les diferents àrees identificades en el grup temàtic d'epilèpsies

Nom de l'àrea	Nom de la malaltia minoritària
1. Malalties genètiques amb epilèpsia (gens i/o alteracions cromosòmiques associades)	
	Síndrome de Dravet (SCN1A, SCN2A, SCN1B, GABRA1, GABRG2, PCDH19, SCN9A, STXBP1)
	Encefalopatia epilèptica durant la primera infància amb mutació genètica coneguda (AARS1, ACTL6B, ADAM22, AP3B2, ARV1, ARX, ATP6V1A, ATP6V1B2, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1E, CASK, CDK19, CDKL5, CELF2, CLTC, CNKSR2, CPLX1, CYFIP2, DALRD3, DENND5A, DHDDS, DMXL2, DNM1, EEF1A2, FGF12, FGF13, GABBR2, GABRA2, GABRA5, GABRB2, GABRG2, GNAO1, GRIA2, GRIA4, GRIN2A, GRIN2D, HCN1, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT2, MECP2, MEFC2, NECAP1, NEUROD2, NTNG1, NTRK2, NUS1, PACS2, PARS2, PIGA, PIGB, PIGN, PIGP, PIGQ, PIGT, PNKP, PPP3CA, RHOBTB2, ROGDI, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC25A42, SLC35A2, SMC1A, SNAP25, STXB1, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TRAK1, TRIM8, UBA5, VAMP2, WWOX, YWHAG)
	Epilèpsia familiar focal amb focus variables / amb alteracions del complex GATOR1 (DEPDC5, NPRL2, NPRL3)
	Epilèpsia nocturna del lòbul frontal / epilèpsia frontal nocturna (CHRNA4)
	Epilèpsia del lòbul temporal amb fenotip auditiu (LG11)
	Síndrome de Christianson (SLC9A6)
	Síndrome de deficiència del transportador de glucosa de tipus 1 clàssic / encefalopatia per deficiència de GLUT-1 (SLC2A1)
	Síndrome de Kleefstra (EHMT1, KMT2C, Deleció 9q34.3)
	Síndrome de Rett (MECP2)
	Síndrome de Kabuki (KMT2D, KDM6A)
	Síndrome de Bohring-Opitz (ASXL1)
	Síndrome FG de tipus 1 / síndrome d'Opitz-Kaveggia (MED12)
	Síndrome de Lujan-Fryns (MED12, UPF3B, ZDHHC9)
	Síndrome de Sotos (NSD1, APC2, SETD2)
	Síndrome de Pitt-Hopkins (TCF4)
	Síndrome de Mowat-Wilson (ZEB2)
	Síndrome de Coffin-Siris (SMARCE1, ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX11, SOX4)
	Síndrome de Nicolaides-Baraitser (SMARCA2)
	Síndrome d'hiperekplèxia-epilèpsia (ARHGEF9)
	Síndrome de discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X-malformació de Dandy-Walker-malaltia dels ganglis basals-convulsions (abans, síndrome de Pettigrew) (AP1S2)
	Discapacitat intel·lectual lligada al cromosoma X de tipus Cabezas (CUL4B)
	Síndrome d'Aicardi
	Epilèpsia i retard mental per mutació en el gen <i>NEXMIF</i>
	Síndrome FOXG1
	Síndrome d'encefalopatia epilèptica-ceguesa cortical-discapacitat intel·lectual-dismorfisme facial d'inici precoç (DOCK7)
	Síndrome d'Alexander (GFAP)

	Síndrome de Koolen-de Vries (KANSL1, deleció 17q21.31)
	Síndrome de microcefàlia-discalapitat intel·lectual-trastorn del neurodesenvolupament-tòrax petit (MTOR)
	Epilèpsia restringida a dones amb discapacitat intel·lectual (PCDH19)
	Síndrome de Coffin-Lowry (RSK2)
	Síndrome d'Allan-Herndon-Dudley (SLC16A2/MCT8)
	Síndrome de polihidramni-megaloencefàlia-epilèpsia simptomàtica (STRADA)
	Síndrome d'Angelman (BE3A, deleció de 15q13.2-q13.3 d'origen matern)
	Síndrome de deleció d'1p36
	Síndrome de microdeleció d'1q21.1
	Síndrome de microdeleció d'1q41-q42
	Síndrome de Wolf-Hirschhorn (deleció de 4p16.3)
	Síndrome de microduplicació de 7q11.23
	Síndrome d'inversió duplicació del cromosoma 15
	Síndrome de microduplicació de 15q11q13
	Síndrome de Prader-Willi (deleció de 15q11-q13 d'origen patern)
	Síndrome de microdeleció proximal de 16p11.2
	Síndrome de microdeleció terminal de 16p11.2
	Síndrome de deleció de 22q11.2 / Síndrome de DiGeorge
	Tetrasomia 12p
	Síndrome del cromosoma anular 14
	Síndrome del cromosoma anular 17
	Síndrome del cromosoma anular 20
	Altres malalties genètiques amb alteracions genètiques no demostrades ^(nota 1)
2. Epilèpsies estructurals	
	Síndrome de malaltia celíaca-epilèpsia-calcificació cerebral
	Polimicrogíria
	Polimicrogíria bilateral perisilviana
	Síndrome de displàsia cortical-epilèpsia focal
	Epilèpsia focal-discalapitat intel·lectual-malformació cerebrocerebel·losa
	Displàsia cortical focal aïllada (inclou els subtipus: I, Ia, Ib, Ic, II, IIa, IIb)
	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter
	Síndrome de paquigíria-discalapitat intel·lectual-epilèpsia (síndrome Kuzniecky)
	Malformació lleu del desenvolupament cortical amb hiperplàsia oligodendrocítica (MOGHE)
	Heterotòpia nodular periventricular
	Heterotòpia laminar subcortical
	Hamartomes hipotalàmics
	Megaloencefàlia unilateral
	Epilèpsia del lòbul temporal mesial amb esclerosi de l'hipocamp
	Síndrome d'hemiconvulsió-hemiplegia idiopàtica
Síndrome neurocutània amb epilèpsia	Complex d'esclerosi tuberosa Neurofibromatosi de tipus 1 Neurofibromatosi de tipus 2 Lipomatosi encefalocraniocutània Síndrome PHACE Incontinència pigmentària Melanosi neurocutània

	Síndrome de Sturge-Weber Malaltia de Von Hippel-Lindau
Lissencefàlies	Lissencefàlia per mutació en el gen <i>LIS1</i> Lissencefàlia per mutació en el gen <i>TUBA1A</i> Lissencefàlia de tipus 1 per mutació en el gen <i>DCX</i>
Tumor mixt glioneuronal	Ganglioglioma Tumor neuroepitelial disembrionari
Malformació vascular cerebral	Malformació cavernosa cerebral hereditària Malalties cerebrals d'origen vascular amb epilèpsia Telangièctasi hemorràgica hereditària
3. Epilèpsies autoimmunitàries	
Epilèpsia autoimmunitària en persones que han patit una encefalitis autoimmunitària (EA) ^(nota 2)	
Epilèpsia amb/sense esclerosi hipocampal després d'una EA amb anticossos antineuròpil	Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti NMDAR / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor d'NMDA Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti GABA _A / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor de GABA _A Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti GABA _B / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor de GABA _B Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti AMPAR / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor d'AMPA Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti LGI1 / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor d'LGI1 Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti CASPR / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor de CASP Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti mGluR5 / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor d'mGlu5 Encefalitis autoimmunitària per anticossos antiglicina / encefalitis autoimmunitària per anticossos contra el receptor de la glicina Encefalitis autoimmunitària per altres anticossos contra el complex dels canals de potassi Epilèpsia autoimmunitària per anticossos anti DPPX Epilèpsia autoimmunitària per anticossos anti DPP6 Encefalomièlitis progressiva amb rigidesa i mioclònies
Epilèpsia amb/sense esclerosi d'hipocamp en el context d'una EA per anticossos onconeuronals	Epilèpsia autoimmunitària per anticossos anti Hu Epilèpsia autoimmunitària per anticossos anti Yo Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti Ma2 (Ta) Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti CRMP5 Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti TR Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti Ri Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti amfisinina Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti SOX1 Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti ZIC4 Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti GPAP Encefalitis autoimmunitària per anticossos anti ADK5 Epilèpsia amb/sense esclerosi hipocampal per anticossos anti GAD Epilèpsia associada a encefalitis autoimmunitària seronegativa Epilèpsia associada a encefalitis autoimmunitària per anticossos no ben caracteritzats
	Epilèpsia associada a una probable encefalitis immunitària
	Encefalopatia sensible als esteroïdes associada a tiroïditis autoimmunitària

Epilèpsia associada a encefalitis inflamatòries hemisfèriques	Encefalitis de Rasmussen Atròfia hemifacial progressiva / síndrome de Parry-Romberg Esclerodèrmia lineal de cop de sabre (ELCS)
Epilèpsia autoimmunitària en persones amb malaltia sistèmica autoimmunitària	
En context de brot de malaltia sistèmica	Epilèpsia associada a lupus Epilèpsia associada a convulsions febrils atípiques Epilèpsia associada a miastènia Epilèpsia associada a la síndrome seca Epilèpsia associada a esclerosi múltiple Epilèpsia associada a vasculitis primària del sistema nerviós central Epilèpsia associada a la malaltia de Behçet Epilèpsia associada a malaltia autoimmunitària combinada Epilèpsia associada a celiaquia Epilèpsia associada a mastocitosi Epilèpsia associada a AR Epilèpsia associada a la malaltia de Crohn
Epilèpsia autoimmunitària en pacients amb vasculitis sistèmiques de petit vas/granulomatoses	Epilèpsia associada a granulomatosi de Wegener Epilèpsia associada a granulomatosi al·lèrgica de Churg-Strauss
	Epilèpsia associada a sarcoïdosi
Epilèpsia autoimmunitària postirradiació cerebral	Síndrome SMART
Epilèpsia autoimmunitària en vasculitis amb dipòsit amiloide	Angiopatia amiloide inflamatòria /angiïtis amiloide (ABRA)
4. Malalties metabòliques amb epilèpsia	
Trastorns del metabolisme intermedi	
	Encefalopatia per glicina / hiperglicinèmia no cetònica (NKA)
Trastorns mitocondrials	Síndrome de Kearns-Sayre Síndrome MELAS Síndrome MERRF Acidúria fumàrica / dèficit de fumarasa Malaltia d'Alpers
Aminoacidopaties	Fenilcetonúria (PKU) Leucinosi Homocistinúria Histidinèmia Hiperprolinèmia (hiperprolinèmia de tipus I / hiperprolinèmia de tipus II) Síndrome d'hiperornitinèmia-hiperamonièmia-homocitrulinèmia / síndrome HHH
	Defectes del cicle de la urea
Dèficits vitamínics	Epilèpsia sensible a la carència de vitamina B6 Epilèpsia dependent de piridoxina (dèficit d'antiquitina) Dèficit de PNPO Trastorns de la metilació i del metabolisme dels folats
Acidúries orgàniques	Acidèmia isovalèrica Acidèmia propiònica Acidèmia metilmalònica amb homocistinúria de tipus cbIC Acidúria 3-metilcrotònica Acidúria 3-metilglutacònica Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutàrica Malaltia d'HCD10 / Acidúria 2-metil-3-hidroxibutírica

	Acidúria glutàrica de tipus I Malaltia de Canavan / acidúria N-acetilaspàrtica Acidúria L-2-hidroxi glutàrica Acidèmia D-glicèrica Deficiència d'holocarboxilasa-sintetasa Deficiència de biotinidasa
	Biosíntesi defectuosa de la serina
	Síndrome de dèficit de creatina cerebral
	Epilèpsia sensible a la uridina causada per mutacions en el gen <i>CAD</i>
	Trastorns del metabolisme de les purines i pirimidines
Defectes dels neurotransmissors	Síntesi defectuosa de la tetrahidrobiopterina (BH4) Trastorn del metabolisme de l'àcid gamma-aminobutíric / trastorn del metabolisme del GABA Deficiència d'L-aminoàcid aromàtic-descarboxilasa (AADC)
Trastorns congènits de la glicosilació	
Trastorns dels metalls	
	Dèficit de sulfít-oxidasa per dèficit del coenzim molibdè Malaltia de Wilson Malaltia de Menkes
Malalties de dipòsit lisosòmic	
	Gangliosidosi Gangliosidosi GM1 Gangliosidosi GM2
	Malaltia de Krabbe
	Malaltia de Schindler
	Malaltia de Niemann-Pick de tipus C
	Malaltia de Gaucher
	Leucodistròfia metacromàtica
	Mucopolisacaridosi
	Glicoproteïnosi
	Fucosidosi
	Ceroidolipofusinosi
	Malaltia d'Unverricht-Lundborg
	Sialidosi
Trastorns peroxisòmics	
	Adrenoleucodistròfia lligada al cromosoma X
Trastorns congènits de l'autofàgia	
Porfíria	
Malaltia de Lafora	
5. Malalties infeccioses amb epilèpsia	
Encefalitis vírica	Provocada per: herpesvirus de tipus 1, herpesvirus de tipus 2, herpesvirus humà 6, virus d'Epstein-Barr, citomegalovirus, virus de la varicel·la-zòster, <i>Morbillivirus</i> (xarampió / panencefalitis esclerosant subaguda), <i>Rubulavirus</i> (parotiditis), <i>Influenzavirus A/B</i> , enterovirus, arenavirus (coriomeningitis limfocitària), arbovirus (dengue/Zika/chikungunya), coronavirus, virus de la immunodeficiència humana (encefalitis associada al VIH), <i>Mycoplasma pneumoniae</i> , pneumococ, meningococ i <i>Haemophilus influenzae</i> de tipus B
Meningitis/encefalitis bacteriana	Provocada per: micobacteri de la tuberculosi, listèria monocitògena (listeriosi), <i>Borrelia burgdorferi</i> (borreliosi), <i>Treponema pallidum</i> (sífilis, sífilis del sistema

	nerviós central), <i>Tropheryma whipplei</i> (malaltia de Whipple o miorftmia oculomastatòria), <i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Chlamydia pneumoniae</i> , <i>Coxiella burnetii</i> (febre Q), <i>Francisella tularensis</i> , <i>Salmonella typhi</i> , <i>Bartonella henselae</i> (febre per esgarrapada de gat), <i>Streptococcus milleri</i> , <i>Bacteroides</i> i colibacil
Abscés cerebral piogènic	Provocat per: klebsièl·la, <i>Staphylococcus aureus</i> , <i>Staphylococcus epidermidis</i> , <i>Haemophilus spp.</i>
Meningitis/encefalitis fúngica	Provocada per: <i>Criptococcus neoformans</i> , <i>Aspergillus spp.</i> (aspergil·losi), <i>Blastomyces dermatitidis</i> (blastomicosi), <i>Mucor spp.</i> (mucormicosi), <i>Taenia solium</i> (neurocisticercosi), <i>Esquistosoma spp.</i> (esquistosomosi), <i>Toxocara spp.</i> (toxocarosi)
Encefalitis per paràsits	Provocada per: <i>Paragonimus spp.</i> (paragonimosi), <i>Onchocerca volvulus</i> (oncocercosi), <i>Plasmodium falciparum</i> (malària), <i>Plasmodium vivax</i> (malària), <i>Babesia spp.</i> (babesiosi), <i>Toxoplasma gondii</i> (toxoplasmosi cerebral)
6. Altres epilèpsies ^(nota 3)	
	Síndrome de Lennox-Gastaut
	Síndrome de West
	Encefalopatia epilèptica de la primera infància / síndrome de Ohtahara
	Epilèpsia generalitzada amb crisis epilèptiques tonicoclòniques generalitzades
	Epilèpsia fotosensible
	Epilèpsia generalitzada idiopàtica
	Síndrome epilèptica per infecció febril / FIRES
	Estat epilèptic refractari de nou inici / NORSE
	Epilèpsia generalitzada amb convulsions febrils plus
	Epilèpsia hipermotora associada al son
	Afàsia epilèptica adquirida / síndrome de Landau-Kleffner
	Pics i ones contínues durant el son
	Epilèpsia mioclònica juvenil
	Epilèpsia d'absència infantil
	Epilèpsia rolàndica
	Convulsions benignes del nounat-lactant familiars
	Convulsions del lactant i coreoatetosi
	Convulsions parcials migratòries malignes del lactant
	Síndrome d'espasmes infantils
	Epilèpsia neonatal benigna familiar
	Epilèpsia benigna del lactant familiar
	Encefalopatia mioclònica primerenca
	Epilèpsia amb absències mioclòniques
	Epilèpsia mioclònica astàtica
	Epilèpsia familiar mesial temporal amb crisis febrils
	Epilèpsia del lòbul temporal mesial benigna familiar
	Epilèpsia focal familiar amb focus variables
	Epilèpsia autosòmica dominant amb símptomes auditius
	Epilèpsia mioclònica progressiva

Nota 1. Es consideren *Altres malalties genètiques amb alteracions genètiques no demostrades* les que compleixen els criteris següents:

- Casos en què s'han fet estudis complementaris exhaustius que permetin excloure altres causes adquirides o estructurals (per exemple, RM de 3T amb protocol específic d'epilèpsia, descartar malalties autoimmunitàries, etc.).
- Casos amb presència de signes dismorfològics.
- Casos amb associació sindròmica amb altres malformacions congènites.
- Casos amb antecedents d'epilèpsia no simptomàtica en altres familiars de primer o segon grau.

Nota 2. Sobre l'epilèpsia autoimmunitària en persones que han patit encefalitis autoimmunitària (EA). En aquesta categoria s'inclouen només aquelles encefalitis autoimmunitàries (EA) que després d'un primer brot d'estat de mal epilèptic presenten una malaltia progressiva/persistent o varis brots. El debut d'una encefalitis autoimmunitària acostuma a ser en forma d'estat epilèptic i en el context d'una manifestació clínica d'encefalitis i no s'inclouria en aquesta classificació.

Nota 3. En l'àrea «6. Altres epilèpsies» es llisten síndromes que s'han de considerar en aquesta categoria només quan no ha estat possible identificar la seva etiologia en alguna de les àrees restants de la convocatòria i/o se'n desconeix la mutació genètica que les originen (1-5).

Nota 4. 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.