

Nome	Nome EN	Codice	Nome	Nome EN	Codice	Nome	Nome EN	Codice
Biotinidase deficiency	Deficit di biotinidasi - BDT	ORPHA:79241	Encefalopatia autoimmune con parossonia e apnea ostruttiva del sonno	Autoimmune encephalitis	ORPHA:420789	Miopatia mitocondriale - anemia sideroblastica - MLASA ; MSA ; Miopatia - acidosi lattica - anemia sideroblastica	Mitochondrial Diseases	ORPHA:2598
Citrullinemia neonatale acuta, tipo I	Acute neonatal citrullinemia type 1	ORPHA:247546	Encefalopatia da deficit di GLUT1	Glucose transporter type 1 deficiency GLUT1	ORPHA:71277	MTLE Epilessia del lobo temporale mesiale con sclerosi ippocampale	MTLE WITH HIPPOCAMPAL SCLEROSIS	ORPHA:99701
Convulsioni benigne familiari neonatali-infantili	Benign neonatal family convulsions	ORPHA:140927	Encefalopatia da glicina, neonatale	Neonatal glycine encephalopathy	ORPHA:289857	PCDH19 - Epilessia limitata alle femmine associata a disabilità intellettiva	PCDH19	ORPHA:101039
Convulsioni idiopatiche neonatali benigne	Benign idiopathic neonatal seizures	ORPHA:64545	Encefalopatia epilettica a esordio precoce non specificata - SCN8A	SCN8A	ORPHA:442835	Polimicrogria	Polymicrogyria	ORPHA:35981
Convulsioni sensibili al piridossal fosfato	Pyridoxal phosphate-responsive seizures	ORPHA:79096	Encefalopatia epilettica infantile precoce (CDKL5)	CDKL5	ORPHA:1934	Punte e onde continue durante il sonno - CSWS	CSWS	ORPHA:725
Crisi focali migranti dell'infanzia	Migrating partial seizures of infancy		Encefalopatia epilettica KCNQ2-correlata	KCNQ2	ORPHA:439218	Punte e onde continue durante il sonno ESES/CSWS	ESES/CSWS	ORPHA:725
Crisi gelastiche associate ad amartomi ipotalamici	Hypothalamic Hamartoma	ORPHA:86906	Epilessia dipendente dalla piridossina	Pyridoxine-dependent epilepsy	ORPHA:3006	Sclerosi tuberosa complessa	Tuberous sclerosis	ORPHA:805
Cromosoma 20 ad anello	Ring Chromosome 20	ORPHA:1444	Epilessia dipendente dalla piridossina (ALDH7A1)	Pyridoxine dependent seizures (ALDH7A1)	ORPHA:3006	Sindrome da delezione 1p36	1p36 deletion	ORPHA:1606
Danno cerebrale ischemico e ipossico neonatale	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	ORPHA:137577	Epilessia Mioclono Astatica	Myoclonic astatic epilepsy	ORPHA:1942	Sindrome di Alpers-Huttenlocher	PO LG	ORPHA:726
Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi - Deficit di GAMT	GAMT	ORPHA:382	Epilessia neonatale familiare benigna	Benign familial neonatal-infantile seizures	ORPHA:1949	Sindrome di Angelmans	Angelmans Syndrome	ORPHA:72 - ICD-10: Q93.5
Deficit di solfito ossidasi da deficit del cofattore molibdeno - MOCOD	MOCOD	ORPHA:99732	Epilessia neonatale familiare benigna	Benign familial neonatal seizures	ORPHA:1949	Sindrome di Dravet - con e senza mutazione gene SCN1A	Dravet Syndrome	ORPHA: 33069
Displasia corticale focale isolata, tipo IIa	Focal cortical dysplasia	ORPHA:269001	Epilessia neonatale familiare benigna	Benign familial neonatal seizures	ORPHA:1949	Sindrome di FOXG1	FOXG1 syndrome	ORPHA:561854
Emimegalencefalia	Hemimegalencephaly	ORPHA:99802	Epilessia neonatale familiare benigna	Benign familial neonatal epilepsy	ORPHA:1949	Sindrome di Landau-Kleffner - LKS	LKS	ORPHA:98818
Encefalite	Encephalitis	ORPHA:97275	Eterotopia a banda sottocorticale	Subcortical band heterotopias	ORPHA:99796	Sindrome di Lennox Gastaut	Lennox Gastaut syndrome	ORPHA:2382
Encefalite autoimmune	Autoimmune encephalitis		Eterotopia nodulare periventricolare	Periventricular Nodular Heterotopia	ORPHA:98892	Sindrome di Rett (MECP2)	Rett syndrome (MECP2)	ORPHA:778
Encefalite da herpes simplex (HSE)	Herpes simplex encephalitis (HSE)	ORPHA:1930	Ganglioglioma	Ganglioma	ORPHA:251949	Sindrome di Sturge-Weber	Sturge-Weber syndrome	ORPHA:3205
Encefalite limbica associata ad anticorpi anti-recettore NMDA	Anti-NMDA receptor limbic	ORPHA:217253	Ictus ischemico arterioso pediatrico	Paediatric arterial ischemic stroke	ORPHA:439175	Sindrome di West	West syndrome	ORPHA:3451
Encefalite subacuta di Rasmussen	Rasmussen Encephalitis	ORPHA:1929	Lissencefalia da mutazione di LIS1	Lissencephaly	ORPHA:95232	Sindrome epilettica da infezione febbrile	Acute Febrile Epileptics	ORPHA:163703
Encefalopatia	Encephalopathy		Malformazioni cerebrali cavernomatose	Cerebral cavernous malformation	CCM, orphanet: 221061 / 164, ICD-11: 2068071376	Sindrome epilettica da infezione febbrile FIRES	FIRES	ORPHA:163703
Encefalopatia acuta con stato epilettico mediato da un'inflammatione	Acute encephalopathy with inflammation-mediated status epilepticus	ORPHA:363567	Miopatia mitocondriale	Mitochondrial Diseases	ORPHA68380 ORPHA:2598	Sindrome epilettica neonatale	Neonatal epilepsy syndrome	ORPHA:98257
Encefalopatia acuta con stato epilettico mediato da un'inflammatione - citomegalovirus (CMV)	CMV encephalitis - Cytomegalovirus (CMV) encephalitis	ORPHA:363567				Stato epilettico refrattario di nuova insorgenza - NORSE	New-onset refractory status epilepticus	ORPHA:363558
						Tumore neuroepiteliale disembrionoplastico DNET	DNET	ORPHA:251946