

# Ciężka wczesna encefalopatia padaczkowa związana z RNF13

**Kod Orpha: 544503 Kod OMIM: 618379**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by congenital microcephaly, infantile-onset epileptic encephalopathy, and profound developmental delay. Additional reported features include cortical visual impairment, sensorineural hearing loss, increased muscle tone, limb contractures, scoliosis, and dysmorphic features like midface hypoplasia, narrow forehead, short nose, narrowed nasal bridge, and small chin. Brain imaging may show thin corpus callosum and delayed myelination.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

RNF13-related severe EOEE

RNF13-related severe EOEE

#### Kod ORPHA

544503

#### Kod OMIM

618379

#### Kod ICD10

G40.4

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)