

# Niedobór aminotransferazy fosfoseryny

## Kod Orpha: 284417 Kod OMIM: 610992

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare form of serine deficiency syndrome characterized clinically by acquired microcephaly, psychomotor retardation, intractable seizures and hypertonia.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

#### Synonimy

PSAT deficiency, infantile/juvenile form  
Niedobór PSAT

#### Kod ORPHA

284417

#### Kod OMIM

610992

#### Kod ICD10

E72.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.