

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