

Zaburzenie neurometaboliczne spowodowane niedoborem seryny

Kod Orpha: 35705 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Serine-deficiency syndrome is a very rare infantile-onset potentially treatable neurometabolic disorder characterized clinically by microcephaly, neurodevelopmental disorders and seizures. Three serine-deficiency syndromes have been described: 3-phosphoglycerate dehydrogenase (3-PGDH) deficiency, 3-phosphoserine phosphatase (3-PSP) deficiency, and phosphoserine aminotransferase deficiency (see these terms).

Dane

Klasyfikacja

Kategoria

Synonimy

Serine deficiency

Niedobór seryny

Kod ORPHA

35705

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.