

# Niedobór dehydrogenazy 3-fosfogliceryny, postać dziecięca/młodzieńcza

## Kod Orpha: 79351 Kod OMIM: 601815

### Opis choroby \*

#### Definicja

3-Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency (3-PGDH deficiency) is an autosomal recessive form of serine deficiency syndrome (see this term) characterized clinically in the few reported cases by congenital microcephaly, psychomotor retardation and intractable seizures in the infantile form and by absence seizures, moderate developmental delay and behavioral disorders in the juvenile form

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

#### Synonimy

PHGDH deficiency, infantile/juvenile form  
PHGDH deficiency, infantile/juvenile form

#### Kod ORPHA

79351

#### Kod OMIM

601815

#### Kod ICD10

E72.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.