

Hipoplazja mostu i mózdzku typu 2

Kod Orpha: 2524 Kod OMIM: 617026

Opis choroby *

Definicja

PCH2 jest na ogół spowodowana mutacjami homozygotycznymi w genie TSEN54 (17q25.1), najczęściej mutacją założycielską, występującą w rodzinach pochodzenia europejskiego: p.A307S/A307S lub mutacjami typu zmiany sensu. Rzadziej zgłaszano mutacje w genach TSEN2 (3p25.2), TSEN34 (19q13.42), TSEN15 (1q25.3), SEPSECS (4p15.2) lub VPS53 (17p13.3).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

PCH2
PCH2

Kod ORPHA

2524

Kod OMIM

617026

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD20.01

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.