

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych PCH2	PCH2

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2524	617026	Q04.3

Kod ICD11
LD20.01

*Źródło

orphanet