

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych PCH2	PCH2

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
2524	617026	Q04.3

**Kod ICD11**  
LD20.01

---

### \*Źródło

orphanet