

Postępująca heteroplazja kostna

Kod Orpha: 2762 Kod OMIM: 166350

Opis choroby *

Definicja

Postępująca heteroplazja kostna (Progressive osseus heteroplasia – POH) to rzadka, genetyczna choroba kości charakteryzująca się postępującym tworzeniem się tkanki kostnej poza układem szkieletowym, które rozpoczyna się w skórze i postępuje obejmując tkankę podskórną, a następnie tkankę łączną, mięśnie i powięzi. Obraz kliniczny POH pokrywa się z innymi chorobami genetycznymi, do których należy dziedziczna osteodystrofia Albrighta, rzekoma niedoczynność przytarczyc (sprawdź te terminy), pierwotny kostniak skóry ze względu na powierzchowne kostnienie heterotopowe związane z dezaktywującymi mutacjami genu GNAS (20q13.2-q13.3), kodującym białka wiążące nukleotydy guaninowe. POH można klinicznie odróżnić na podstawie głęboko postępującego kostnienia heterotopowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Familial ectopic ossification
Rodzinne kostnienie ektopowe
POH

Kod ORPHA

2762

Kod OMIM

166350

Kod ICD10

M61.5

Kod ICD11

FB31.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl