

# 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](http://www.orphanet.pl)