

Opis choroby *

Definicja

Postępująca heteroplazja kostna (Progressive osseous 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 | Synonimy |
| Zespół wad wrodzonych | Familial ectopic ossification |
| | Rodzinne kostnienie ektopowe |
| | POH |

| | | |
|------------------|-----------------|------------------|
| Kod ORPHA | Kod OMIM | Kod ICD10 |
| 2762 | 166350 | M61.5 |

Kod ICD11
FB31.0

*Źródło

orphanet