

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