

# Wrodzona pseudoartroza kończyn

Kod Orpha: 157808 Kod OMIM: 607278

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Wrodzona pseudoartroza kończyn jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, izolowaną wadą rozwojową kończyny, która charakteryzuje się opóźnionym zrostem lub brakiem zrostu kości długiej, co skutkuje utworzeniem stawu rzekomego, z nieprawidłowym kątem zgięcia i ruchomością w miejscu jego powstania, co objawia się postępującym przednio-bocznym wygięciem przedramienia lub nogi, skróceniem kończyny i niegojącymi się złamaniami. Typowe cechy histopatologiczne obejmują zmiany proliferacyjne o charakterze włókniakowości oraz zmiany torbielowate lub dysplastyczne. Często towarzyszy nerwiakowłókniakowość oraz dysplazja włóknista kości.

### Dane

#### Klasyfikacja

Wada morfologiczna

#### Synonimy

Congenital pseudarthrosis of the limbs

#### Kod ORPHA

157808

#### Kod OMIM

607278

#### Kod ICD10

Q74.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)