

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 wzrostem lub brakiem wzrostu 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 włóknikowości oraz zmiany torbielowe lub dysplastyczne. Często towarzyszy nerwiakowłóknikowość 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