

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 włókniakowatości oraz zmiany torbielowe lub dysplastyczne. Często towarzyszy nerwiakowłókniakowatość oraz dysplazja włóknista kości.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Wada morfologiczna	Congenital pseudarthrosis of the limbs

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
157808	607278	Q74.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet