

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	Synonimy
Wada morfologiczna	Congenital pseudarthrosis of the limbs

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
157808	607278	Q74.8

**Kod ICD11**

-

---

### \*Źródło

orphanet