

:: Postępująca heteroplazja kostna

Orpha number: [ORPHA2762](#)

Postępująca heteroplazja kostna (Progressive osseus 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.

Aktualizacja: Luty 2016

Tłumaczenie: Czerwiec 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

