

Multiple kartilaginäre Exostosen

**Grundlagen,
Diagnostik und aktueller Forschungsstand,
klinische Beispiele**

Grundlagen

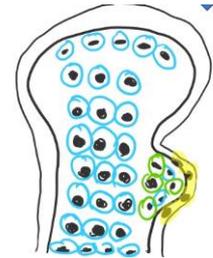
Multiple kartilaginäre Exostosen = erblich bedingte und genetisch heterogene autosomal dominante Störung, die durch Ausbildung von Knochenvorsprüngen an den langen Röhrenknochen gekennzeichnet ist

Genotype-phenotype correlation in hereditary multiple exostoses
C Francannet, A Cohen-Tanugi, M Le Merrer, A Munnich, J Bonaventure, L Legeai-Mallet
J Med Genet 2001;**38**:430–434

Definition der WHO von 2002:

Exostosen sind gutartige Knochenneubildungen mit knorpeliger Kappe, die auf der Außenfläche der Knochens und durch enchondrale Ossifikation gebildet werden

Khurana J, Abdul-Karim F, Bovee JVMG. In: *World Health Organization Classification of Tumours. Pathology and Genetics of Tumours of Soft Tissue and Bone*. Fletcher CDM, Unni KK, Mertens F, editor. IARC Press, Lyon; 2002. Osteochondroma



Grundlagen

- gehen von der Metaphyse des Knochens aus
- Können in sog. Röhrenknochen und auch in flachen Knochen entstehen, z.B. Beckenknochen
- wachsen breitbasig oder gestielt
- können schon bei Geburt vorhanden sein, während der Kindheit auffallen und wachsen bis zur Pubertät

Grundlagen

- Exostosen sind von einer Knorpelkappe bis zum Ende vom Wachstum überdeckt
- In den ersten Lebensjahren ist die Exostose komplett mit Knorpel bedeckt
- Bei Kindern ist die Knorpelkappe mit bläulich schimmernden hyalinen Knorpel (ähnlich wie Gelenkknorpel) überzogen

Grundlagen

- Durchschnittliche Dicke des Knorpels beträgt ca. 2-3cm
- Mit zunehmenden Alter nimmt die Knorpeldick ab, häufig verschwindet sie komplett
- Mikroskopisch sieht die Knorpelkappe genau so aus, wie eine Wachstumsfuge
→ es lassen sich in der Knorpelkappe die verschiedene Schichten des Knorpels finden

Grundlagen

- Klassifikation:
- 3 Typen je nach Anzahl der betroffenen Knochensegmente, Vorhandensein von Skelettdeformitäten und/oder Funktionsstörungen Valgus Sprunggelenk, Madelung Deformität Handgelenk, Aussenrotation Hüfte

Mordenti M, Ferrari E, Pedrini E, Fabbri N, Campanacci L, Muselli M, Sangiorgi L. 2012. Validation of a new multiple osteochondromas classification through switching neural networks. Am J Med Genet Part A 161A: 556–560.

Grundlagen

3 Genloci sind bekannt:

1. auf Chromosom 8 (8q24) → EXT 1
2. auf Chromosom 11 (11p11-13) → EXT 2
3. auf Chromosom 19 (19q) → EXT 3

→ EXT1 (ca. 65%) und EXT2 (ca. 21%) machen bis zu 90% der Exostosen aus !

→ In China überwiegt das EXT2 Gen

EXT 1 und EXT 2 verschlüsseln für das Enzym Glykosyltransferase, die für die Herstellung des Heparinsulfat Proteoglycans wichtig ist
(Kontrolle der Zellproliferation, Differenzierung von Zellen, Kontrolle Gerinnungssystem)

Genotype-phenotype correlation in hereditary multiple exostoses
C Francannet, A Cohen-Tanugi, M Le Merrer, A Munnich, J Bonaventure, L Legeai-Mallet
J Med Genet 2001;**38**:430–434

Grundlagen

EXT 1:

Patienten mit der Veränderung auf dem EXT 1 Gen haben **mehr** Exostosen, **häufiger** Beinachsenabweichungen, **kleinere** Körpergröße und **mehr** Exostosen am Becken

Alvarez C, Tredwell S, De Vera M, et al. The genotype-phenotype correlation of hereditary multiple exostoses. *Clin Genet.* 2006;70:122–130.
doi:10.1111/j.1399-0004.2006.00653

Grundlagen

Anfangs dachte man, dass Exostosen nur ein abnormes Wachstum in eine falsche Richtung des eigentlich normalen Knochenwachstums sind, die aus einer abweichenden epiphysären Entwicklung mit Verlagerung des epiphysären Knorpels resultiert

Grundlagen

- machen 50% aller chirurgisch behandelter gutartigen Knochentumore aus
- 15 % der operierten Patienten haben multiple Exostosen
- 62 % dieser Patienten haben eine positive Familienanamnese
- Inzidenz liegt bei 1:50.000 in der Normalbevölkerung
- M : W = 1,5 : 1
- Lebenserwartung ist nicht beeinträchtigt

Multiple Osteochondromas: Clinicopathological and Genetic Spectrum and Suggestions for Clinical Management
[Liesbeth Hameetman](#),¹ [Judith VMG Bovée](#),¹ [Antonie HM Taminiau](#),² [Herman M Kroon](#),³ and [Pancras CW Hogendoorn](#) ¹
[Hered Cancer Clin Pract.](#) 2004; 2(4): 161–173.

Grundlagen

Symptome:

- Schmerzen:

- chronische Schmerzen bei bis zu 60% der Kinder und 80% der Erwachsenen

- Ewing sarcoma superimposed on a previous osteochondroma in multiple osteochondromatosis. Marrero Barrera PA, Marrero Ortiz PV Orthopedics. 2014 Apr; 37(4):e403-6.*

- eingeschränkte Gelenkbeweglichkeit

- Deformitäten:

- ❖ Coxa valga am proximalen Oberschenkel in 25%

- ❖ O- oder X-Beinstellung in 8-33%

- The natural history of hereditary multiple exostoses. Schmale GA, Conrad EU 3rd, Raskind WH J Bone Joint Surg Am. 1994 Jul; 76(7):986-92.*

Grundlagen

Symptome:

– Deformitäten:

- ❖ Armachsenabweichung nach radial oder ulnar in 60% der Fälle
- ❖ Fehlstellung Sprunggelenke in 2-54%
- ❖ Verkürzung des Wadenbeins in bis zu 56%
- ❖ In 9% Immobilität aufgrund schwerer Deformitäten

The natural history of hereditary multiple exostoses. *Schmale GA, Conrad EU 3rd, Raskind WH*
J Bone Joint Surg Am. 1994 Jul; 76(7):986-92.

Grundlagen

Symptome:

– Verkürzungen:

- ❖ Ellenverkürzungen in 39-60%

Ellenverkürzung mit Speichenköpfchenluxation in 20-25%

*Hereditary multiple exostosis. Ryckx A, Somers JF, Allaert L
Acta Orthop Belg. 2013 Dec; 79(6):597-607.*

- ❖ Beinverkürzungen in 10-50%

❖ → in 23% der Fälle operative Maßnahmen notwendig

*Hereditary multiple exostosis. Ryckx A, Somers JF, Allaert L
Acta Orthop Belg. 2013 Dec; 79(6):597-607.*

Grundlagen

Symptome:

- Fehlstellung
- Kleinwuchs: bei 37% der männlichen und 44% der weiblichen Studienteilnehmer,
→ dabei waren Patienten mit EXT1 Mutation häufiger von Kleinwuchs betroffen
*Natural history study of hereditary multiple exostoses. Wicklund CL, Pauli RM, Johnston D, Hecht JT
Am J Med Genet. 1995 Jan 2; 55(1):43-6.*
- Gefäß- Nerven-Irritationen:
→ 23% der Fälle Nervenirritationen
→ 11 % Gefäßirritationen
*Natural history study of hereditary multiple exostoses. Wicklund CL, Pauli RM, Johnston D, Hecht JT
Am J Med Genet. 1995 Jan 2; 55(1):43-6.*

Alltag Erwachsene

Holländische Studie an 283 Exostosenpatienten (184 Erwachsene und 99 Kindern):

- Von 119 arbeitenden Erwachsenen mussten 33 (= 28%) ihren Job wechseln, 25 (= 21%) mussten Arbeitsplatzveränderungen vornehmen
- Von 56 arbeitslosen Erwachsenen waren 13 medizinisch nicht arbeitsfähig
- Bei erwachsenen Exostosenpatienten korrelierte der Schmerz mit dem Alter und Problemen in der Arbeit
- Erwachsene mit Exostosen hatten eine geringere Lebensqualität als die holländische Normalbevölkerung

Alltag Kinder

Holländische Studie an 283 Exostosenpatienten (184 Erwachsene und 99 Kindern):

- Von 85 Schulkindern mit Exostosen hatten 54 (=53%) Probleme in der Schule
- 27 Kinder (= 27%) und 85 Erwachsene (= 46%) mussten Sport aufhören
- Schmerz war bei 62 Kinder (= 63%) und 152 Erwachsene (= 83%) das größte Problem
- Bei den Kindern korrelierte der Schmerz mit der Wahrnehmung der Erkrankung und Problemen in der Schule

Pain, physical and social functioning, and quality of life in individuals with multiple hereditary exostoses in The Netherlands: a national cohort study

[A L Goud](#)¹, [J de Lange](#), [V A B Scholtes](#), [S K Bulstra](#), [S J Ham](#) Bone Joint Surg Am. 2012 Jun 6;94(11):1013-20

Grundlagen

- Italienische Studie an 158 Kindern mit Exostosen zeigte:
 - ❖ 80% entwickelten neue Exostosen
 - ❖ 57% entwickelten neue Deformitäten
 - ❖ 23% entwickelten funktionelle Einschränkungen

Grundlagen

- Italienische Studie an 158 Kindern mit Exostosen zeigte:
 - neue Exostosen, Deformitäten und funktionelle Einschränkungen nahmen mit der Zeit zu
 - neue Exostosen und neue Deformitäten waren in den beiden jüngeren Gruppen (Alter 0-6 Jahre und 7-12 Jahre) häufiger als in der älteren Gruppe (13-18 Jahre)
 - Funktionelle Einschränkungen kommen in der jüngsten Gruppe häufiger als in beiden anderen Gruppen vor

The natural history of multiple osteochondromas in a large Italian cohort of pediatric patients.
Mordenti M, Shih F, Boarini M, Pedrini E, Gnoli M, Antonioli D, Tremosini M and Sangiorgi L
Bone **139**: 115499, 2020. PMID: 32592948. DOI: 10.1016/j.bone.2020.115499

Grundlagen

- 80% der Patienten mit multiplen kartilaginären Exostosen werden Innerhalb der ersten 10 Lebensjahre diagnostiziert
- Im Mittel sind die Patienten 3 Jahre alt bei Diagnosestellung
- ca. 50% der Exostosen befinden sich kniegelenknah
- 30% am distalen Oberschenkel, 15-20% proximales Schienbein, 10-20% Oberarm, 10% an den Füßen und Händen

Grundlagen

- durchschnittlich 6 Exostosen/Patient
- Fehlstellungen sind mannigfaltig an Handgelenken, Hüfte-, Knie- und Sprunggelenken:
Coxa valga, Genua vara und valga, Beinlängendifferenzen, Hüftdysplasie, Hüftsubluxation, Impingement Hüfte oder Schulter, Unterarmabweichungen Verkürzungen an den Mittelhandknochen und Fingern, Subluxation an Hüfte Kniescheibe oder Sprungbein

→ Pneumothorax, Hämatothorax durch Verletzung Interkostalararterien durch Exostosen, Zwerchfellverletzungen

Osteochondromas: An Updated Review of Epidemiology, Pathogenesis, Clinical Presentation, Radiological Features and Treatment Options
KOSTAS TEPELENIS, GEORGIOS PAPATHANAKOS, AIKATERINI KITSOULI, THEODOROS TROUPIS, ALEXANDRA BARBOUTI, KONSTANTINOS VLACHOS, PANAGIOTIS KANAVAROS and PANAGIOTIS KITSOULIS
In Vivo March 2021, 35 (2) 681-691;

Grundlagen

- Höheres Risiko der Entartung bei Exostosen an der unteren Extremität
- 5% aller Exostosen finden sich an den sog. flachen Knochen (Brustbein, Rippen, Becken)
- sehr selten an den Wirbelkörpern, wobei 50% an den Halswirbeln auftreten und dabei an den Wirbelkörpern C2, C3 und C6
- an der Lendenwirbelsäule treten sie so gut wie nie auf

Osteochondromas: An Updated Review of Epidemiology, Pathogenesis, Clinical Presentation, Radiological Features and Treatment Options
KOSTAS TEPELENIS, GEORGIOS PAPATHANAKOS, AIKATERINI KITSOULI, THEODOROS TROUPIS, ALEXANDRA BARBOUTI, KONSTANTINOS VLACHOS, PANAGIOTIS KANAVAROS and PANAGIOTIS KITSOULIS
In Vivo March 2021, 35 (2) 681-691;

Grundlagen

Einzelne (Solitäre) Exostose - Langzeit Follow-Up:

- hohe Dunkelziffer, da meistens symptomlos
- 6 x häufiger als multiple kartilaginäre Exostosen
- innerhalb der ersten 4 Lebensjahrzehnte entdeckt
- 75% der Läsionen werden vor dem 20. Lebensjahr entdeckt

Solitary osteochondroma long-term follow-up

[Borja Florez](#)¹, [Juan Mönckeberg](#), [Gonzalo Castillo](#), [José Beguiristain](#)

J. Pediatric Orthop. 2008 Mar;17(2):91-4.

Grundlagen

Solitäre Exostose - Langzeit Follow-Up:

- am häufigsten unteres Ende vom Oberschenkel
- Von 113 Patienten hatten 6 Patienten ein Rezidiv (=2%)

Solitary osteochondroma long-term follow-up

[Borja Florez](#) ¹, [Juan Mönckeberg](#), [Gonzalo Castillo](#), [José Beguiristain](#)

J. Pediatric Orthop. 2008 Mar;17(2):91-4.

Grundlagen

Solitäre Exostose - Langzeit Follow-Up:

- 2 Patienten hatten eine maligne Entartung
- bei Größenzunahme einer Exostose und/oder Schmerzen beim Erwachsenen sollte an eine mögliche Entartung gedacht werden
- auch Mutation im EXT1 Gen bei solitären Exostosen gefunden

Solitary osteochondroma long-term follow-up

[Borja Florez](#)¹, [Juan Mönckeberg](#), [Gonzalo Castillo](#), [José Beguiristain](#)

J. Pediatric Orthop. 2008 Mar;17(2):91-4.

The natural history of multiple osteochondromas in a large Italian cohort of pediatric patients.
Mordenti M, Shih F, Boarini M, Pedrini E, Gnoli M, Antonioli D, Tremosini M and Sangiorgi L
Bone **139**: 115499, 2020. PMID: 32592948. DOI: 10.1016/j.bone.2020.115499

Grundlagen

Maligne Entartung:

- Knorpeltumoren: 5,1%
- Solitäre Exostose: 4,2%
- Multiple Exostosen: 9,2%

→ durchschnittliche Zeit von der Diagnose bis zur malignen Entartung 9,8 Jahre

→ Patienten mit einer EXT1-Mutation haben ein höheres Risiko für eine maligne Entartung

Secondary chondrosarcoma in cartilage bone tumors: report of 32 patients

[Murat Altay¹](#), [Kenan Bayrakci](#), [Yusuf Yildiz](#), [Selim Erekul](#), [Yener Saglik](#)

J. Orthop. Science 2007 Sep;12(5):415-23.

Grundlagen

Maligne Entartung:

- Entartung der Exostosen beginnt in der knorpeligen Kappe
- genetische Mutation ist hierfür verantwortlich

The authors concluded that osteochondroma cells with a homozygous deletion of EXT1 created a niche in the cartilaginous cap or in the perichondrium, in which cells with functional EXT1 acquired unknown mutations giving rise to secondary peripheral chondrosarcoma

KOSTAS TEPELENIS, GEORGIOS PAPATHANAKOS, AIKATERINI KITSOULI, THEODOROS TROUPIS, ALEXANDRA BARBOUTI, KONSTANTINOS VLACHOS, PANAGIOTIS KANAVAROS and PANAGIOTIS KITSOULIS
In Vivo March 2021, 35 (2) 681-691;

Grundlagen

Maligne Entartung:

- schwerwiegendste Komplikation mit Ausbildung eines Chondrosarkoms
- Hauptlokalisation sind am proximalen Oberschenkel, proximaler Humerus, Schulterblatt, Becken
- Häufig aber niedrigmaligne Tumore

KOSTAS TEPELENIS, GEORGIOS PAPATHANAKOS, AIKATERINI KITSOULI, THEODOROS TROUPIS, ALEXANDRA BARBOUTI, KONSTANTINOS VLACHOS, PANAGIOTIS KANAVAROS and PANAGIOTIS KITSOULIS

In Vivo March 2021, 35 (2) 681-691;

Grundlagen

Klinik:

- Meistens asymptomatisch und daher ein Zufallsbefund
- Schmerzen
- Schwellung /Tumor

- Schmerzen entstehen durch:
 - ❖ Mechanische Kompression der umliegenden Strukturen
 - ❖ Schleimbeutelentzündungen
 - ❖ Maligne Entartung

KOSTAS TEPELENIS, GEORGIOS PAPATHANAKOS, AIKATERINI KITSOULI, THEODOROS TROUPIS, ALEXANDRA BARBOUTI, KONSTANTINOS VLACHOS, PANAGIOTIS KANAVAROS and PANAGIOTIS KITSOULIS

In Vivo March 2021, 35 (2) 681-691;

Grundlagen

- Druck auf Nerven führt zu Taubheit und/oder Pelzigkeit
- Druck auf Gefäße führt zu Veränderungen des Blutflusses, fehlenden Pulsen, Änderung Hautkolorit
- Arterielle oder venöse Thrombosen
- Gefäßaussackungen (Aneurysmen)

- Am häufigsten betroffen: Kniekehlenarterie, N. peroneus und N. tibialis posterior

KOSTAS TEPELENIS, GEORGIOS PAPATHANAKOS, AIKATERINI KITSOULI, THEODOROS TROUPIS, ALEXANDRA BARBOUTI, KONSTANTINOS VLACHOS, PANAGIOTIS KANAVAROS and PANAGIOTIS KITSOULIS
In Vivo March 2021, 35 (2) 681-691;

Grundlagen

– Selten:

- ❖ Schmerzen an Sehnen
- ❖ Abbrechen des Stiels
- ❖ Schleimbeutelentzündung
- ❖ Wirbelsäulenabweichung

- ❖ Spinalkanalstenosen sehr sehr selten

KOSTAS TEPELENIS, GEORGIOS PAPATHANAKOS, AIKATERINI KITSOULI, THEODOROS TROUPIS, ALEXANDRA BARBOUTI, KONSTANTINOS VLACHOS, PANAGIOTIS KANAVAROS and PANAGIOTIS KITSOULIS

In Vivo March 2021, 35 (2) 681-691;

Diagnostik

Röntgen in 2 Ebenen:

- Verbindung zwischen der Kortikalis und dem Knochenmark vom gesunden Knochen und der Exostose sowie Darstellung einer Knorpelkappe

Befund:

- gut definierte Struktur, die an der Außenfläche des Knochens liegt
- Größe zwischen 1-10cm
- Verbindung zum Knochenmark des dazugehörigen Knochens
- Gestielt oder breitbasig
- Kalkeinlagerungen erkennbar

Diagnostik

Röntgen in 2 Ebenen:

- Zeichen für Malignität:
 - ❖ Größenzunahme nach Wachstumsabschluß
 - ❖ Irreguläre oder lobulierte Ränder
 - ❖ Irreguläre Kalzifizierungen
 - ❖ Auflösende Strukturen
 - ❖ Zerstörung des angrenzenden Knochens

Diagnostik

Computertomographie:

- wichtig für die Darstellung und Lagebeziehung an z.B. Schulter, Schulterblatt, Becken, Rippen, Wirbelsäule

Vorteile:

- zeigt Größe und Ausmaß der Exostosen
- zeigt die Knorpelkappe, Kalzifizierungen und das umgebende Weichgewebe

Nachteil:

- Strahlenbelastung
- nicht überall verfügbar
- Dicke der Knorpelkappe wird manchmal überschätzt

Diagnostik

Magnetresonanztomographie:

- sehr gute Darstellung der Morphologie
- gute Differenzierung von anderen Knorpeltumoren möglich
- gute Darstellung von Beziehung zu Nerven- und Gefäßverläufen
- Darstellung einer Kompression des Spinalkanals

Diagnostik

Magnetresonanztomographie:

Vorteile:

- Keine Strahlenbelastung

Nachteil:

- Lange Untersuchungszeit
- Ruhighalten
- ggf. Narkose nötig
- nicht überall verfügbar
- teuer
- Tendenz zur Verschlechterung des Befundes

Geirnaerd MJ, Hogendoorn PC, Bloem JL, Taminiau AHand van der Woude HJ
: Cartilaginous tumors: fast contrast-enhanced MR imaging. *Radiology* **214**(2): 539-546, 2000. PMID: 10671608

Diagnostik

Sonographie:

- gute Darstellung der Dicke der Knorpelkappe
- höhere Genauigkeit als CT, Vergleichbare Genauigkeit wie MRT (*)
- Darstellung von Schleimbeuteln, Thrombosen

* Malghem J, Vande Berg B, Noël H and Maldague B

: Benign osteochondromas and exostotic chondrosarcomas: evaluation of cartilage cap thickness by ultrasound. Skeletal Radiol **21**(1): 33-37, 1992.

Diagnostik

Sonographie:

Vorteile:

- Günstig
- Dynamische Untersuchung
- Fast überall verfügbar

Nachteile:

- Untersucherabhängig
- Übung
- Eingeschränkte Darstellbarkeit an schwierigen Stellen bzw. einwärtsgerichteten Exostosen

Diagnostik

Szintigraphie:

- Darstellung neuer Exostosen im gesamten Körper mit einer Untersuchung
- Unterscheidung von gutartigen und bösartigen Knorpeltumoren möglich (Thallium-Szintigraphie)

FDG-PET:

- Zur Festlegung des Grades der Malignität verwendbar
- Wenig klinische Erfahrung bzgl. Exostosen

Diagnostik

- MRT-Angio und/oder CT-Angio:
- bei komplexen Exostosen oder in komplexen anatomischen Regionen wie z.B. Schulter

Therapie

- Konservativ: regelmäßige Untersuchungen, ggf. Röntgen und/oder MRT
 - ❖ Screening ??
 - Notwendig !! Bei Kindern und Erwachsenen
 - um Deformitäten zu verhindern oder ggf. rechtzeitig zu korrigieren UND ev. maligne Entartung frühzeitig zu entdecken
 - Recently, Sonne-Holm has suggested a full body MRI every two years throughout the follow-up period

Multiple cartilaginous exostoses and development of chondrosarcomas--a systematic review. *Sonne-Holm E, Wong C, Sonne-Holm S Dan Med J. 2014 Sep; 61(9):A4895.*

Therapie

Surgical resection is indicated for symptomatic lesions, complications, cosmetic reasons or malignant transformation. Excision of the tumor with free margin is the treatment of choice. Local recurrence is less than 2% if complete resection is achieved

Cartilage cap thickness >2 cm in adults or >3 cm in children as well as new onset of pain or growth, or rapid growth of the lesion, especially after the closure of the growth plate, might reflect cancerous transformation

Therapie

Operative Resektion:

- ❖ Schmerzen
- ❖ Kosmetik
- ❖ Risiko einer Entartung
- ❖ Diagnosesicherung
- ❖ Rückenmarkssymptome
- ❖ Gefäßverdrängung
- ❖ Deformität
- ❖ Drohende Deformität

Therapie

?? Operative Resektion ??

❖ Bei asymptomatischen Exostosen: abwarten

→ Komplikationsrate bei ca. 12,5%, große und/oder kleine Komplikationen in 5% bzw. 7% der Fälle (☆)

→ am häufigsten Nervenausfälle, Arterienverletzungen, Kompartmentsyndrom, Fibulafraktur (*)

→ Rezidiv in 12% □ □

☆ Bottner *et al.* evaluated the surgical treatment of symptomatic osteochondromas in 86 patients and reported a recurrence rate of 11.6%. Major and minor complications occurred in 4.7% and 7% of patients, respectively

* Wirganowicz PZ and Watts HG

: Surgical risk for elective excision of benign exostoses. J Pediatr Orthop **17**(4): 455-459, 1997.

Therapie

Operative Resektion:

- knochennahe Entfernung der Exostose, d.h. inklusive Knorpelkappe und Perichondrium zeigt das geringste Risiko für ein Rezidiv
- komplette Entfernung der jeweiligen Exostose auch im Hinblick auf mögliche Entartung dringlich zu empfehlen

Therapie

Operative Resektion

- gibt Empfehlungen, die Entfernung von Exostosen erst nach Abschluss der Skelettreife durchzuführen, da dann eventuell die Rezidivrate geringer ist



Therapie

Deformitäten Sprunggelenk:

- Valgische Achsabweichung sehr häufig bei Exostosenpatienten
- je jünger, desto höher das Risiko für eine Achsabweichung
- höheres Risiko ebenfalls, wenn beide Knochen betroffen sind

Risk factors for ankle valgus in children with hereditary multiple exostoses: a retrospective cross-sectional study

[Wanglin Zhang](#)^{1,2}, [Zhigang Wang](#)^{1,2}, [Mu Chen](#)¹, [Yuchan Li](#)¹

J Child Orthop. 2021 Aug 20;15(4):372-377

Therapie

Deformitäten Sprunggelenk:

- Temporäre Hemiepiphyseodese in diesen Fällen sehr erfolgreich
- 0,38°/Monat Korrektur nachweisbar gegenüber 0,58°/Monat bei Nicht-Exostosenpatienten
- Zunahme der Achsabweichung von 0,29°/Monat gegenüber 0,12°/Monat bei Nicht-Exostosenpatienten
- Erneuter Valgus in 7,8% der Fälle, bei Nicht-Exostosenpatienten 3,4% nach Metallentfernung
 - ❖ Potenzial der zeitlichen Korrektur muss bedacht werden
 - ❖ Erneute Achsabweichung möglich

Correction and recurrence of ankle valgus in skeletally immature patients with multiple hereditary exostoses

[Matthew Driscoll](#) ¹, [Judith Linton](#), [Elroy Sullivan](#), [Allison Scott](#)

Foot Ankle Int. 2013 Sep

Aktuelle Forschung

Palovarotene zur Zeit fraglich als Therapie der Multiplen kartilaginären Exostosenkrankheit

- ❖ Palovarotene ist ein Agonist am Retinolsäure- Rezeptor Gamma und wichtig in der Knorpelentwicklung und Knorpelwachstum
- ❖ Es verhindert sowohl heterotope Ossifikationen und stimuliert Knorpel-abbauende Gene

→ Bisher viel zu kleine Studiengruppen und bisher noch keine Beurteilung über Nebenwirkungen möglich

Garcia SA, Tian H,Imamura-Kawasawa Y, Fisher A, CelliniA, Codd C, Herzenberg JE, Abzug JM, Ng V, Iwamoto M and Enomoto-Iwamoto M
: Understanding the action of RARγ agonists on human osteochondroma explants. Int J Mol Sci21(8): 2686, 2020

Vielen Dank