

# Multiple kartilaginäre Exostosen

**Neuigkeiten**

**Kontakte**

**Zukunft**

Neuigkeiten

Literatur

März 2021

Oktober 2018

Januar 2015

Oktober 2020

September 2021

Februar 2019

Juli/August 2014

Februar 2018

Neuigkeiten

Literatur

American Journal of Medical Genetics

The Rizzoli Multiple Osteochondromas Classification revised: describing  
the phenotype to improve clinical practice

[Marina Mordenti](#),<sup>1</sup> [Maria Gnoli](#),<sup>1</sup> [Manila Boarini](#),<sup>1</sup> [Giovanni Trisolino](#),<sup>2</sup> [Andrea Evangelista](#),<sup>1</sup> [Elena Pedrini](#),<sup>1</sup> [Serena Corsini](#),<sup>1</sup> [Morena Tremosini](#),<sup>1</sup> [Eric L. Staals](#),<sup>3</sup> [Diego Antonioli](#),<sup>2</sup> [Stefano Stilli](#),<sup>2</sup> [Davide M. Donati](#),<sup>3</sup> and [Luca Sangiorgi](#)<sup>1</sup>

Neuigkeiten

Literatur

Luca Sangiorgi:

MHE: Ausprägung sehr unterschiedlich, was das klinische Erscheinungsbild, die Anzahl an Exostosen und funktionelle Einschränkungen betrifft

Problem: gibt mehrere Klassifikationen, die sich aber auf Deformitäten von bestimmten Skelettabschnitten beziehen, z.B. Sprunggelenk, Unterarm, etc.

Keine dieser aktuellen Klassifikationen ist weitverbreitet, um das Erscheinungsbild und die Klinik der Patienten zu beschreiben

→ keine Vergleiche und damit auch keine Empfehlungen möglich



## Neuigkeiten

### Literatur

Luca Sangiorgi:

- bereits 2013 wurde die IOR (= Istituto Ortopedico Rizzoli) - Klassifikation vorgeschlagen
- dies allerdings an einer kleinen Patientenzahl und ohne Unterteilung in Subklassen
- die aktuelle Studie hatte zum Ziel, Daten aus 18 Jahren zu überblicken, um ein noch genaueres Bild über die Erscheinungsformen sowie dem Vorgehen in bestimmten Fällen zu erhalten

### Neuigkeiten

<b>Criteria</b>	<b>Class</b>	<b>Subclass</b>	
No deformities—no functional limitations	I	IA	≤5 sites with OC
		IB	>5 sites with OC
Deformities—no functional limitations	II	IIA	≤5 sites with deformities
		IIB	>5 sites with deformities
Deformities—functional limitations	III	IIIA	1 site with functional limitation
		IIIB	>1 site with functional limitation

## Neuigkeiten

### Literatur

Luca Sangiorgi:

Ergebnisse:

243 Kinder < 10 Jahren

136 Heranwachsende im Alter 10-15 Jahre

598 Erwachsene

- Durchschnittliches Körpergewicht und Körpergröße waren im Vergleich zur (italienischen) Normalbevölkerung geringer
- 90% hatten eine Variante im EXT 1 oder EXT 2 Gen
- In 5,8% der Fälle kam es zu einer malignen Entartung, 11 % der Entartungen kamen in Klasse III vor

Neuigkeiten

Literatur

Luca Sangiorgi:

Ergebnisse:

459 Patienten hatte mindestens eine Skelettdeformität, dabei waren die Fehlstellungen fast gleichmäßig auf die obere und untere Extremität verteilt

734 Patienten hatten keine Funktionsdefizite

Bei 226 Patienten mit Funktionseinschränkungen waren in > 50% 2 Gelenke betroffen

Patienten mit Gelenkeinschränkungen waren meistens Erwachsene

Neuigkeiten

Literatur

The pathogenic roles of heparan sulfate deficiency in Hereditary Multiple Exostoses

[Maurizio Pacifici](#)

- die aktuellsten Studien zu MHE
- in Zusammenschau mit klassischen Studien gebracht

## Neuigkeiten

### Literatur

- das Spektrum dieser Erkrankung ist weitaus größer als bisher gedacht
- die klinischen Komplikationen betreffen nicht nur das Skelett
- die Ausbildung von Osteochondromen benötigt sog. ‚second hit‘, um die Reduktion der Heparansulfat-Synthese an der Knochenhaut zu verstärken

## Neuigkeiten

### Literatur

- intraspinale Exostosen mit Gefahr von Nervenschäden, muskuläre Schwäche und Abnahme der Bewegung
- 70% der Patienten hatten eine Skoliose mit einem Winkel von ca. 15°
- eine ‚milde‘ Skoliose war verbunden mit Schwere der MHE-Erkrankung aber nicht mit der Anzahl an Exostosen

## Neuigkeiten

### Literatur

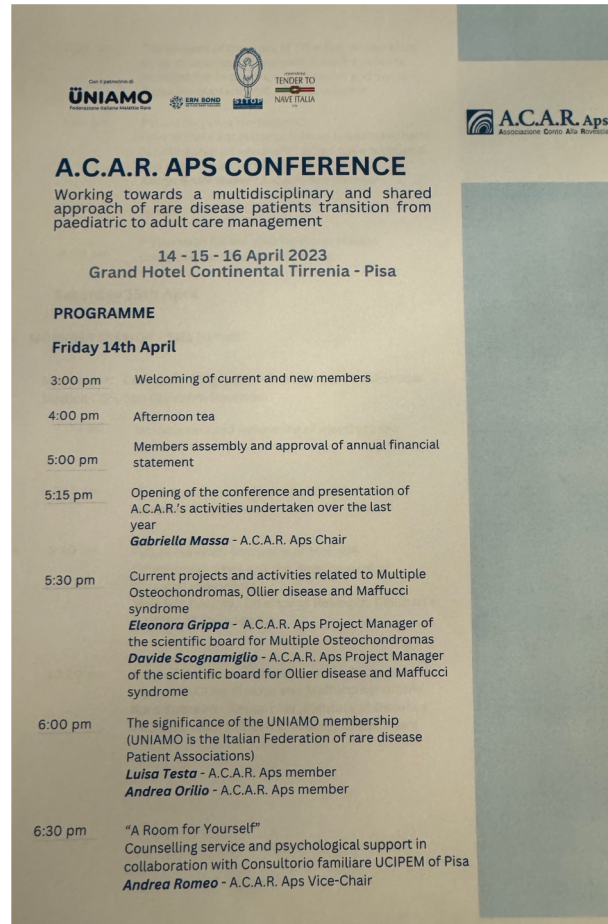
- EXT 1 übt eine enzymatische Funktion aus
- EXT 2 hat strukturelle und Gerüstfunktionen aus
- → ein teilweiser Verlust an Heparansulfat führt nicht zur Ausbildung von Exostosen
- ein ‚second hit‘ auf Zellebene notwendig



## Neuigkeiten

### Literatur

- Inzidenz weltweit gleich
- mittlerweile sind ca. 700 Mutationen bei HME Patienten gefunden worden
- ein teilweiser Abfall der EXT 1 Genexpression führt nicht zur Ausbildung von Exostosen
- ein Verlust von EXT 1 in der Nähe der Wachstumsfugen/Knochenhaut führt allerdings zur Ausbildung von Exostosen



The flyer is for the A.C.A.R. APS CONFERENCE, held from April 14-16, 2023, at the Grand Hotel Continental Tirrenia in Pisa. It features logos for UNIAMO, SERA BONHO, TENDER TO NAVI ITALIA, and A.C.A.R. Aps. The program for Friday, April 14th, includes a welcoming session, afternoon tea, a members assembly, a conference opening by Gabriella Massa, presentations on multiple osteochondromas and Ollier disease by Eleonora Grippa and Davide Scognamiglio, a discussion on UNIAMO membership by Luisa Testa and Andrea Orilio, and a counselling service by Andrea Romeo.

**UNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

**SERA BONHO**

**TENDER TO NAVI ITALIA**

**A.C.A.R. Aps**  
Associazione Coniolo Aste Rottorici

## A.C.A.R. APS CONFERENCE

Working towards a multidisciplinary and shared approach of rare disease patients transition from paediatric to adult care management

14 - 15 - 16 April 2023  
Grand Hotel Continental Tirrenia - Pisa

### PROGRAMME

#### Friday 14th April

3:00 pm Welcoming of current and new members

4:00 pm Afternoon tea

5:00 pm Members assembly and approval of annual financial statement

5:15 pm Opening of the conference and presentation of A.C.A.R.'s activities undertaken over the last year  
**Gabriella Massa** - A.C.A.R. Aps Chair

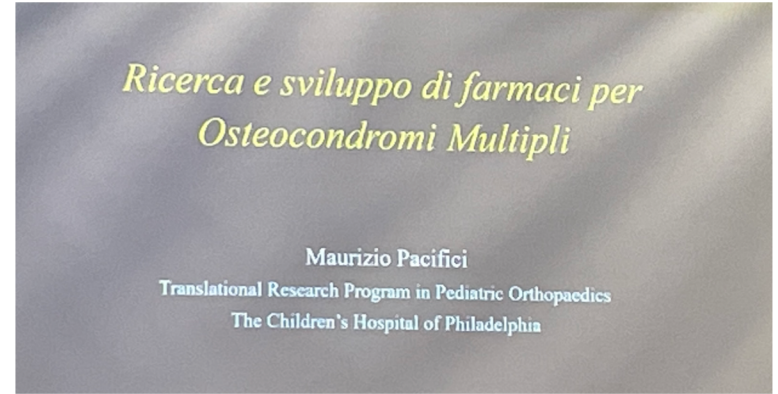
5:30 pm Current projects and activities related to Multiple Osteochondromas, Ollier disease and Maffucci syndrome  
**Eleonora Grippa** - A.C.A.R. Aps Project Manager of the scientific board for Multiple Osteochondromas  
**Davide Scognamiglio** - A.C.A.R. Aps Project Manager of the scientific board for Ollier disease and Maffucci syndrome

6:00 pm The significance of the UNIAMO membership (UNIAMO is the Italian Federation of rare disease Patient Associations)  
**Luisa Testa** - A.C.A.R. Aps member  
**Andrea Orilio** - A.C.A.R. Aps member


6:30 pm "A Room for Yourself"  
Counselling service and psychological support in collaboration with Consultorio familiare UCIPEM of Pisa  
**Andrea Romeo** - A.C.A.R. Aps Vice-Chair



Kontakte



### Come si formano gli osteocondromi?



Le cellule staminali affianco alla piastra sono responsabili per la formazione osteocondromi

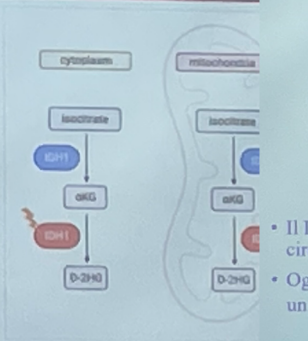
Le cellule prima producono cartilagine

Col tempo si forma anche osso

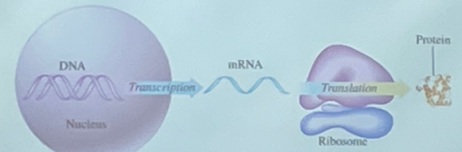
## Isocitrato deidrogenasi (IDH)

Le varianti con guadagno di funzione (GoF) note convertono αKG in D-2-idrossiglutarato, inibendo le diossigenasi dipendenti da αKG come:

- ✓ KDM/JMJD istone demetilasi
- ✓ TET DNA demetilasi
- ✓ PHD/EGLN downregolatori di HIF (in condizioni di normossia)



## Dogma centrale della biologia



- Il DNA umano contiene circa 30.000 geni.
- Ogni gene rappresenta un segmento di DNA.
- mRNA e' la copia di un gene
- mRNA e' usato come codice per produrre la proteina corrispondente al gene

## Grundlagen

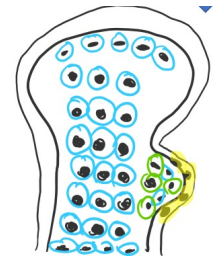
Multiple kartilaginäre Exostosen = erblich bedingte und genetisch heterogene autosomal dominante Störung, die durch Ausbildung von Knochenvorsprüngen an den langen Röhrenknochen gekennzeichnet ist

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

- entstehen in sog. Röhrenknochen und auch in flachen Knochen, 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

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
4. EXT 4 (erster Fall in der Klinik)

→ 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 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

- machen 50% aller chirurgisch behandelter gutartigen Knochentumore aus
- 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,<sup>1</sup> Judith VMG Bovée,<sup>1</sup> Antonie HM Taminiau,<sup>2</sup> Herman M Kroon,<sup>3</sup> and Pancras CW Hogendoorn<sup>1</sup>  
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

- 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

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](#)<sup>1</sup>, [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

- 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

Maligne Entartung:

- 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 Altay](#)<sup>1</sup>, [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

### 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, Taminiou A, Hand 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
- 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 Achsabweichung:

Genua valga:

- Rate an zufriedenstellenden Ergebnissen war nicht unterschiedlich zu idiopathischen Genua valga Korrekturen
- In MHE-Patienten war die Geschwindigkeit der Korrektur langsamer und benötigte ca. 1,5 Jahre länger als bei idiopathischen Genua valga

Therapie Wirbelsäule:

Untersuchung mit 39 Patienten:

28% hatten Exostosen an der Wirbelsäule

Davon hatten 3 Patienten intraspinal wachsende Exostosen (2 zervikal, 1 thorakal) und 8 Patienten Exostosen an der Wirbelsäule, die aber nicht intraspinal wuchsen

Empfehlung:

Neurolog. Untersuchung empfehlenswert und bei V.a. Wirbelsäulen Exostosen großzügig MRT der WS

Einschränkungen:

Vergleich MHE und solitäre Exostosen und Normalbevölkerung:

Ergebnis:

MHE Patienten haben schlechtere Gesamtfunktion der oberen Extremität gegenüber Normalbevölkerung  
Auch gegenüber solitären Exostosen

## Therapie

Operative Resektion:

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

## 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](#)<sup>1,2</sup>, [Zhigang Wang](#)<sup>1,2</sup>, [Mu Chen](#)<sup>1</sup>, [Yuchan Li](#)<sup>1</sup>

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](#)<sup>1</sup>, [Judith Linton](#), [Elroy Sullivan](#), [Allison Scott](#)

Foot Ankle Int. 2013 Sep

### Zukunft

- Kontakte erweitern
- wissenschaftliche Aufarbeitung
- Austausch mit Kollegen
- Politik/Öffentlichkeit

# Vielen Dank