

## :: Ενχονδρωμάτωση

Αριθμός Orphanet: 296

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ενχονδρωμάτωση (ή σύμφωνα με την ορολογία του ΠΟΥ ασθένεια Ollier) ορίζεται από την παρουσία πολλαπλών ενχονδρωμάτων με ασύμμετρη κατανομή. Ο εκτιμώμενος επιπολασμός της νόσου Ollier είναι 1/100.000. Τα ενχονδρώματα είναι συνήθως ενδοοστικοί, καλοήθεις, όγκοι των χόνδρων, που αναπτύσσονται κοντά στην πλάκα ανάπτυξης των χόνδρων. Οι κλινικές εκδηλώσεις της νόσου Ollier εμφανίζονται συχνά κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής. Οι βλάβες του χόνδρου μπορούν να ποικίλλουν εξαιρετικά (όσον αφορά το μέγεθος, τον αριθμό, τη θέση, την εξέλιξη των ενχονδρωμάτων, την ηλικία έναρξης, τη διάγνωση και την αναγκαιότητα της χειρουργικής επέμβασης). Κλινικά προβλήματα που προκαλούνται από τα ενχονδρώματα περιλαμβάνουν σκελετικές παραμορφώσεις, ανισοσκελία και πιθανό κίνδυνο για κακοήθη εξαλλαγή σε χονδροσάρκωμα. Η κατάσταση στην οποία η πολλαπλή ενχονδρωμάτωση συνδυάζεται με αιμαγγειώματα μαλακών ιστών είναι γνωστή ως σύνδρομο Maffucci. Μέχρι τώρα τόσο η νόσος Ollier όσο και το σύνδρομο Maffucci έχουν εκδηλωθεί μόνο σε μεμονωμένες περιπτώσεις ασθενών και δεν είναι οικογενείς καταστάσεις. Παραμένει αβέβαιο αν η διαταραχή προκαλείται από μεταλλάξεις σε ένα μόνο γονίδιο ή από συνδυασμούς μεταλλάξεων (κύτταρα βλαστικής σειράς γονάδων και / ή σωματικά). Η διάγνωση βασίζεται σε κλινικές και συμβατικές ακτινολογικές αξιολογήσεις. Η ιστολογική ανάλυση έχει περιορισμένο ρόλο και χρησιμοποιείται κυρίως αν υπάρχει υποψία για κακοήθεια. Δεν υπάρχει καμία ιατρική θεραπεία για την ενχονδρωμάτωση. Η χειρουργική επέμβαση ενδείκνυται στις περιπτώσεις με επιπλοκές (παθολογικά καταγμάτα, διαταραχές ανάπτυξης, κακοήθης εξαλλαγή). Είναι δύσκολο να εκτιμηθεί η πρόγνωση της νόσου Ollier. Όπως συμβαίνει συνήθως, οι περιπτώσεις με πρώιμη έναρξη έχουν μια πιο σοβαρή πορεία. Τα ενχονδρώματα στη νόσο Ollier παρουσιάζουν κίνδυνο κακοήθους εξαλλαγής σε χονδροσάρκωμα.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Harald JÜPPNER
- Dr Caroline SILVE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχαλακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2006

Μετάφραση: Ιούλιος 2014





---

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

