

:: Πολλαπλά Οστεοχονδρώματα

Αριθμός Orphanet: 321

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Τα πολλαπλά οστεοχονδρώματα (ΜΟ) χαρακτηρίζονται από την ανάπτυξη δύο ή περισσότερων χόνδρων που είναι καλυμμένοι με οστέινες προεκβολές (οστεοχονδρώματα) στα μακρά οστά. Ο επιπολασμός υπολογίζεται σε 1:50.000 και φαίνεται να είναι υψηλότερος στους άνδρες (αναλογία ανδρών -γυναικών 1.5:1). Τα οστεοχονδρώματα αναπτύσσονται και αυξάνουν σε μέγεθος κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής, παύουν να αυξάνονται όταν οι πλάκες ανάπτυξης κλείνουν στην εφηβεία. Μπορεί να είναι *μισχωτά* (με στενό μίσχο και βολβώδη κορυφή) ή *άμισχα* (με πλατεία, επίπεδη βάση) και μπορεί να διαφέρουν σημαντικά στο μέγεθος. Ο αριθμός των οστεοχονδρωμάτων μπορεί να διαφέρει σημαντικά εντός και μεταξύ των οικογενειών, ενώ ο μέσος αριθμός των θέσεων είναι 15-18. Στην πλειοψηφία τους είναι ασυμπτωματικά και εντοπίζονται σε οστά που αναπτύσσονται από χόνδρο, ειδικά στα μακρά οστά των άκρων, κυρίως γύρω από το γόνατο. Τα οστά του προσώπου δεν επηρεάζονται. Τα οστεοχονδρώματα μπορεί να προκαλέσουν πόνο, λειτουργικά προβλήματα και παραμορφώσεις (ειδικά του αντιβράχιου), τα οποία μπορεί να αποτελέσουν λόγο χειρουργικής αφαίρεσης. Η πιο σημαντική επιπλοκή είναι ο κακοήθης εξαλλαγή των οστεοχονδρωμάτων προς δευτεροπαθές περιφερικό χονδροσάρκωμα, το οποίο εκτιμάται ότι εμφανίζεται στο 0.5-5% των περιπτώσεων. Τα ΜΟ είναι μια αυτοσωματική επικρατητική διαταραχή και παρουσιάζει γενετική ετερογένεια. Γαμετικές μεταλλάξεις στα ογκοκατασταλτικά γονίδια, *EXT1* ή *EXT2*, βρίσκονται σχεδόν στο 90% των ασθενών με ΜΟ. Τα γονίδια *EXT* κωδικοποιούν γλυκοζυλοτρανσφεράσες, που καταλύουν τον πολυμερισμό της θειικής ηπαράνης. Η διάγνωση βασίζεται στην ακτινολογική και κλινική τεκμηρίωση, που συμπληρώνεται με την ιστολογική αξιολόγηση, εάν υπάρχει, του οστεοχονδρώματος. ΜΟ πρέπει να διακρίνονται από την μεταχονδρωμάτωση, την ημιμελική επιφυσιακή δυσπλασία και τη νόσο Ollier (δείτε αυτούς τους όρους). Τα οστεοχονδρώματα είναι καλοήθη και δεν επηρεάζουν το προσδόκιμο επιβίωσης. Αν η ακριβής μετάλλαξη είναι γνωστή, τότε είναι τεχνικά εφικτή η προγεννητική διάγνωση. Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει την αφαίρεση των οστεοχονδρωμάτων όταν προκαλούν συμπτώματα. Τα αφαιρεθέντα οστεοχονδρώματα πρέπει να εξετάζονται για κακοήθη εξαλλαγή προς το δευτεροπαθές περιφερειακό χονδροσάρκωμα. Οι ασθενείς θα πρέπει να είναι καλά ενημερωμένοι με οδηγίες και να πραγματοποιούν τακτική παρακολούθηση για την έγκαιρη ανίχνευση κακοήθειας. Για το δευτεροπαθές περιφερικό χονδροσάρκωμα, θα πρέπει να εκτελείται η en-bloc εκτομή της βλάβης και της ψευδοκάψας με υγιή όρια, κατά προτίμηση σε ένα κέντρο παραπομπής για όγκους των οστών

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Judith BOVEE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2008

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.

