

Multiple kartilaginäre Exostosen (MKE)

> Definition und Ursache

Die Exostosenkrankheit ist eine autosomal dominant vererbte Skeletterkrankung, die zahlreiche Regionen des knorpelig präformierten Skelettsystems befällt. Mit einer Häufigkeit von 1:50000 zählt sie einerseits zwar zu den seltenen Systemerkrankungen des Skeletts, jedoch handelt es sich andererseits um die häufigste Knochentumorerkrankung.

Männer und Frauen sind gleich häufig betroffen, etwa 70 Prozent zeigen eine familiäre Reihe, 30 Prozent sind Neumutationen. 3 Genloci sind entschlüsselt, EXT1 (8q 23-24), EXT 2 (11p11-13) und EXT 3 (19p). Soweit bisher bekannt, handelt es sich um eine Biosynthesestörung.. Daraus resultiert eine Fehlorganisation der Knorpelzellen in der Wachstumsfuge, wobei sich die ungeordnet wachsenden Exostosen bilden. Synonyme von MKE sind: Osteochondrome und Hyerostosen, Exostosenkrankheit, Multiple Hereditäre Exostosen (MHE) oder Hereditary Multiple Exostoses.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die Knochenveränderungen fallen meist ab dem 2.Lebensjahr (über 50 Prozent) als gut begrenzte, feste knöcherne Vorwölbungen auf, die sich glücklicherweise zumeist gutartig und weitgehend schmerzfrei entwickeln und zu einer Veränderung der regulären Anatomie führen.

Man unterscheidet primär folgende Formen von Exostosen

> Exzentrische Exostosen: Diese verlieren die Verbindung zum benachbarten Wachstumsfugenknorpel. Das Längenwachstum wird bei dieser Form nur indirekt beeinträchtigt.

> Full-thickness-Exostosen: diese betreffen die gesamte Metaphyse und vergrößern diese flaschenförmig und verändern so die Form. Sie wirken sich damit direkt und spürbar negativ auf das Längenwachstum der Knochen aus. So liegt das Längenwachstum in einer Studie bei 58 Prozent der Untersuchten unter der 25. Perzentile.

Die stärksten Wachstumsstörungen treten bei den paarig angelegten Knochen des Unterarmes und des Unterschenkels auf, bei denen sich die Exostosen gegenseitig bedrängen und sekundär zu Wachstumsdifferenzen und erheblichen Verbiegungen führen können. Hier resultieren vor allem aus dem unkoordinierten Wachstum der Gelenkpartner funktionelle Bewegungs- und Funktionsdefizite. Bei der Hälfte bis dreiviertel der Patienten treten daher sekundäre Deformitäten und Gelenkstörungen auf, die vorwiegend den Unterarm beeinträchtigen Aufgrund der hohen Funktionalität des Unterarmes führen selbst kleinere Ausprägungen von Exostosen relativ früh zu Ausfällen der Umwendbewegung, gefolgt von der Handgelenkfunktion und zuletzt der Ellenbogenbeweglichkeit (Radiusköpfchenluxation). An der unteren Extremität beeinträchtigen die Exostosen vor allem das Sprunggelenk.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Radiologisch ist die Erkrankung leicht zu diagnostizieren. Das früheste Zeichen ist eine an die Wachstumsfuge angrenzende asymmetrische oder schnabelförmige Vorwölbung der Knochenoberfläche. Neben breitblasigen Exostosen und schmalblasigen, kurzen oder langen gestielten Exostosen bietet die Erkrankung weitere morphologische Bilder wie eine glatte Oberfläche oder ein blumenkohlartiges Erscheinungsbild.

> **Behandlung & Therapie**

Versucht man die unterschiedlichen operativen Ansätze etwas genauer aufzuschlüsseln, so kristallisieren sich zwei Interventionswege heraus. Entweder werden nur die großen und die primär störenden Exostosen entfernt, die das Gelenk mechanisch stören oder durch Verdrängung von Muskeln und Sehnen zu funktionellen Störungen führen – hier besonders diejenigen, die durch Verdrängungen Nerven- und Gefäßschäden verursachen.

Oder es werden sämtliche Exostosen in einem Extremitäten-Abschnitt entfernt. Dies ist insbesondere an den Knochen wichtig, die paarig vorkommen. Vorteil dieses Vorgehens ist, dass man die gegenseitige Beeinflussung und Hemmung des Wachstums beseitigt und- falls dies frühzeitig genug erfolgt - auch das gravierende Folgefehlwachstum verhindert. Nachteil bei einem solchen wesentlich aufwendigeren Eingriff ist das wesentlich höhere Risiko. Notwendig ist zudem häufig eine individuell abgestimmte Schmerztherapie.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die Vielzahl der Exostosen führt zu der sowohl für Betroffene wie auch für die betreuenden Ärzte schwer lösbaren Frage, welche Exostosen die größten negativen Auswirkungen haben, welche zu den unerwünschten sekundären Deformitäten führen, welche zügig entfernt werden sollten und welche weniger stören. Dabei muss beachtet werden, dass die Rezidivgefahr der Exostosen bei Kindern im Vergleich zu Erwachsenen deutlich erhöht ist. Deshalb werden Exostosen bei Kindern häufig – falls medizinisch vertretbar - erst im jugendlichen Alter entfernt.

Eltern ist daher unbedingt anzuraten, die Eingriffe nur an großen Zentren mit entsprechenden Fachrichtungen und ausgewiesener fachlicher Expertise vornehmen zu lassen, da die Operationen große Erfahrungen auf orthopädischem, gefäß- und neurochirurgischem Gebiet erfordern. Denn nach bisherigen Erfahrungen bleiben so die nach Komplettsanierung neu auftretenden Exostosenformationen relativ klein.

Das Wachstum von Exostosen kann bei den Kindern mit der Zeit zu Einschränkungen bei den Kindern führen, die vorher nicht bestanden: Das Gehen, Laufen, Heben, Tragen, Hinknien, Armdrehen, Greifen, Schuhe binden, Stift halten, Schreiben, Reißverschluss schließen, Ball werfen, oder mit gekreuzten Beinen sitzen usw. kann plötzlich beschwerlicher werden..

Viele Kinder haben zudem oft Schwierigkeiten, ihre Gefühle aufgrund des „Andersseins“ in Worte zu fassen. Geben Sie Ihrem Kind daher die Zeit und Gelegenheit, seine Gefühle zu äußern, Fragen zu stellen und damit Wissen und Verständnis rund um die „Knubbel“ zu erlangen!

Werden Sie am besten selbst „Experte“ für die Exostosenkrankheit!

Textbeitrag gemeinsam erstellt von der Bundesselbsthilfevereinigung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit seltenen chronischen Skeletterkrankungen(Dr. Joachim Lauen, Daniela Dippold) und dem knw.

> [Mehr Infos zu den Multiple kartilaginäre Exostosen unter folgendem Link](#)

<https://www.bshv-seltene-skelett-erkrankungen.com>

oder direkt per Mail an dippold.daniela@gmx.de

oder über die Eltern-Datenbank des Kindernetzwerks unter info@kindernetzwerk.de