

Bundesselbsthilfevereinigung  
'Multiple kartilaginäre Exostosen  
(Osteochondrome)' e.V.



**Hinweise zur PDF-Ausgabe:**

ISBN 978-3-9812647-1-5

URN urn:nbn:de:0235-2009051607

**>>>zur Kapitelübersicht<<<**

Bei gelb unterstrichelten  
Wörtern wird eine Erläuterung  
angezeigt, wenn Sie mit dem  
Mauszeiger darüberfahren.

# Multiple kartilaginäre EXOSTOSEN

Eine "Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung" (PKB)

*nach den Richtlinien der*

Allianz chronischer seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE)

*unter Mitarbeit von*

Fachkräften aus den Bereichen der Orthopädie, Radiologie,  
Genetik, Psychologie und der Selbsthilfe

## **Liebe Leserin, lieber Leser dieser Informationsschrift,**

was wünscht sich ein Patient im Allgemeinen im Hinblick auf seine (chronische) Erkrankung? Sicherlich doch auch eine umfassende und verständliche Information zum Krankheitsbild und - vielleicht noch wichtiger - einen einfühlsamen Umgang mit sich und der Krankheit von Seiten der Mediziner. Die „Multiplen kartilaginären Exostosen (Osteochondrome)“ sind für viele vom Begriff her zunächst ein Zungenbrecher und als seltene Krankheit manchem unbekannt. Auch Betroffenen, die bereits seit langem mit dieser Erkrankung konfrontiert sind, können durchaus wesentliche Aspekte des Krankheitsbildes und deren Auswirkungen fremd und unverständlich sein.

Ein häufiger Wunsch von Betroffenen ist nach den Erfahrungen der Patientenorganisation, genau darüber im Bilde zu sein, was es nach aktuellem Stand der medizinischen Forschung mit dieser Erkrankung auf sich hat. Das bedeutet, dass eine Krankheitsbeschreibung in verständlicher Form abgefasst sein muss und möglichst auch jene Aspekte berücksichtigen muss, deren Kenntnis für den Umgang mit der Erkrankung, für das Verständnis der möglichen medizinischen Untersuchungen und Maßnahmen, die Verbesserung ihrer Gesundheitsaussichten sowie zur Erhaltung und/oder Steigerung der Lebensqualität wichtig ist.

Diesem Zweck dient die vorliegende „Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung“ (PKB). Sie wurde von Mitgliedern der Exostosen-Selbsthilfe mit Unterstützung ihrer medizinisch-wissenschaftlichen Berater sorgfältig erstellt. Hierzu orientiert sie sich an den 19 formalen und inhaltlichen „PKB-Kriterien“ der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE). Zu den formalen Kriterien gehört zum Beispiel, dass die für den Inhalt der Krankheitsbeschreibung verantwortlichen Personen genannt werden. Eine inhaltliche Anforderung stellt zum Beispiel die verständliche, angemessen umfassende und sachlich richtige Darstellung der mit der genetischen Beratung und Diagnostik zusammenhängenden Aspekte dar. Die vorliegende PKB stellt zu diesem Thema präzise, knapp und verständlich die Möglichkeiten und Grenzen der Diagnostik dar. Sie ist so auch ein hervorragendes Hilfsmittel zur Vorbereitung für den Arztbesuch.

Die Exostosen-PKB berücksichtigt für die Darstellung der medizinischen Fakten konsequent den Bedarf der Betroffenen und ihren Hintergrund. Sie baut darauf, dass auch Worte manchmal viel und für den Betroffenen Wesentliches bewirken können. Uns hat zum Beispiel die Hilfestellung beeindruckt, die Eltern für die Unterstützung ihrer Kinder zur Erläuterung der Erkrankung gegeben wird. Denn hier fällt es oft schwer, die passenden Worte zu finden, die von – auch nicht-betroffenen – Kindern verstanden werden. Zur Patientenorientierung der vorliegenden PKB gehört, dass sie eine sowohl praxiserprobte wie medizinisch abgesicherte Formulierungshilfe enthält (siehe Kapitel „Kinder und Exostosen“), mit der auch die soziale Integration der Kinder besser gelingen kann.

Die Exostosen-Selbsthilfe hat mit ihren medizinisch-wissenschaftlichen Beratern dafür gesorgt, dass wesentliche erkrankungsbezogene Aspekte, die der Betroffene verstehen sollte und auf die er im Kontakt mit dem Arzt und im Alltagsleben unbedingt achten sollte, enthalten sind. Die „Exostosen-PKB“ stellt damit den aktuellen Stand des ärztlichen Wissens in patientenorientierter Form dar und macht diese Kenntnisse für die medizinische Versorgung der Betroffenen verfügbar. Gleichzeitig hilft sie dem Betroffenen, den eigenen Anteil an der individuellen Versorgung einzubringen, bei Unklarheiten den Arzt gezielt zu fragen und ihn damit vielleicht sogar auf einen bislang vernachlässigten Aspekt hinzuweisen.

Bereits heute stellt die Exostosen-PKB ein wichtiges Modell auch für andere Patientenorganisationen dar, die sich für die Erstellung oder Aktualisierung einer Patientenorientierten Krankheitsbeschreibung einsetzen wollen. Den an der Entwicklung dieser PKB Beteiligten gebührt der Dank für die hier geleistete und im wahrsten Sinne des Wortes vorbildliche Arbeit.

Doch es gibt nichts Gutes, was nicht noch verbessert werden kann, ja verbessert werden muss - nicht zuletzt deshalb, weil sich das medizinische Wissen ständig weiterentwickelt. Für diese Weiterentwicklung der Exostosen-PKB und der Patientenberatung ist es ausdrücklich erwünscht, dass Betroffene und Ärzte die PKB mit der Versorgungsrealität vergleichen und dem Redaktionsteam Hinweise geben, die bei einer Neuauflage oder an anderer Stelle berücksichtigt werden können. Die Exostosen-Selbsthilfe hat für die Aktualisierungen einen sehr praktischen Weg eingeschlagen: Die PKB wird nicht bei jeder kleinen Änderung neu gedruckt. Vielmehr soll der gedruckten Ausgabe ein Beiblatt mit der Aktualisierung beigegeben werden. Die im Internet verfügbare elektronische Fassung wird dabei direkt aktualisiert.

Wir wünschen, dass diese Broschüre möglichst viele Betroffene und ihre Familien erreicht und ihnen hilft, das Leben mit ihrer Erkrankung besser zu gestalten.

Anne Kreiling  
Vorsitzende der ACHSE e.V.

Dr. Frank Brunsmann  
Berater des Vorstands der ACHSE e.V.  
Mitglied des wissenschaftlichen Beirats der ACHSE e.V.

# EXOSTOSEN ...

... was ist das?

Bei den „Multiplen kartilaginären Exostosen (Osteochondrome)“ handelt es sich um eine seltene Knochensystemerkrankung mit unterschiedlichen Auswirkungen. Die Exostosen wachsen mehr oder weniger unkontrolliert meist in der Nähe der Wachstumsfugen an den Knochenenden, wodurch es zu Verformungen der Knochen und Einschränkungen des Längenwachstums sowie zu Bewegungseinschränkungen und Schmerzen kommen kann.

Für diese, „unsere“ Erkrankung gibt es verschiedene Namen:

- multiple kartilaginäre Exostosen
- multiple hereditäre Exostosen
- Exostosenkrankheit
- MHE (multiple hereditäre Exostosen)
- HME (hereditäre multiple Exostosen)
- multiple Osteochondrome
- hereditäre Osteochondromatose
- ...

Diese PKB bietet Ihnen in kurzer Form verständliche und umfassende Informationen an. Spezielle Ausdrücke oder medizinische Fachbegriffe werden im Abschnitt „Erläuterungen“ übersetzt.

## Zu dieser Informationsschrift

Diese Kapitel zur Exostosenkrankheit sind für Sie vorbereitet:

- |                          |                     |                |
|--------------------------|---------------------|----------------|
| - Vorbemerkung           | - Früherkennung     | - Kinder und   |
| - Häufigkeit             | - Therapie          | Exostosen      |
| - Ursache                | - Vorbeugung        | - Selbsthilfe  |
| - Symptome               | - Genetik           | - Spezialisten |
| - Differentialdiagnostik | - Verlaufsdagnostik | - Weitere      |
| - Krankheitsverlauf      | - Leben mit         | Informationen  |
| - Prognose               | Exostosen           |                |

Der Text der Exostosen-PKB wurde erstellt von Babette und Gerd Ulrich Heuer (EXOSTOSEN-Selbsthilfe), die im helleren Grün gesetzten Texte wurden bestätigt durch Dr. Correll, München und Prof. Dr. Meiss, Hamburg (Orthopädie), Prof. Dr. Freyschmidt, Bremen (Radiologie), Dr. Leube, Düsseldorf (Genetik) und Dr. Maurischat, Kiel (Psychologie).

Die Drucklegung dieser Broschüre erfolgte ab September 2008, inhaltliche Aktualisierungen werden auf einem Beiblatt dokumentiert werden. Vertiefende Informationen und nähere Einzelheiten zur Exostosenkrankheit finden Sie auf unseren Internetseiten unter [www.exostosen.de](http://www.exostosen.de) und vor allem im direkten Kontakt zu Mitgliedern der EXOSTOSEN-Selbsthilfe.

## Vorbemerkung

Bitte beachten Sie beim Lesen dieser PKB, dass die Exostosenkrankheit sehr unterschiedliche Auswirkungen haben kann: Es gibt Menschen, die ohne Beschwerden leben und erst im fortgeschrittenen Alter erfahren, dass sie diese Krankheit haben. Und es gibt Menschen, die schon als Kind sehr früh und häufig operiert werden mussten, weil die Einschränkungen durch die Exostosen zu groß zu werden drohten.

Die Exostosenkrankheit zeigt sich nun mal in ihren Auswirkungen und Ausprägungen sehr, sehr unterschiedlich. Wenn Sie also in dieser PKB oder auf unseren Internetseiten etwas über die möglichen Auswirkungen der Exostosenkrankheit lesen, dann heißt das noch lange nicht, dass Ihnen oder vielleicht Ihrem Kind später Ähnliches widerfahren muss!

## Häufigkeit

Multiple kartilaginäre Exostosen treten in Deutschland mit einer angenommenen Wahrscheinlichkeit von 1:50.000 auf, umgerechnet also bei 5 von 250.000 Menschen.

Das bedeutet, dass von 50.000 Menschen in Deutschland 1 Mensch an „Multiplen kartilaginären Exostosen“ erkrankt. Bei einer Einwohnerzahl von ungefähr 82 Millionen kann man also von 1.600 bis 1.700 Menschen in Deutschland ausgehen, die diese Krankheit haben (was nicht bedeutet, dass diese Menschen davon wissen!).

Damit gehört die Exostosenkrankheit zu den sogenannten „Seltenen Erkrankungen“. (Tritt eine Erkrankung mit einer Häufigkeit von weniger als 5 von 10.000 Menschen auf, dann handelt es sich nach der einschlägigen EU-Definition um eine seltene Erkrankung.)

## Ursache

Die Krankheit „Multiple kartilaginäre Exostosen“ wird durch Veränderungen bestimmter Gene hervorgerufen. Diese Veränderungen können vererbt werden.

Die Ursache für die Neuentstehung der Krankheit (also ohne dass der Vater oder die Mutter die Exostosenkrankheit haben) ist noch nicht genau bekannt, wobei das Auftreten von spontanen Erbgutveränderungen ein allgemeines biologisches Phänomen darstellt, das immer und überall auftreten kann.

Weitgehend unbekannt sind die Gründe, die zur Ausbildung von Exostosen an bestimmten Stellen der Knochen führen und die andere Bereiche der Knochen „in Ruhe lassen“.

# Symptome

Erste Anzeichen sind kleine Knochen "knubbel", die sich vor allem in der Nähe der Wachstumsfugen bilden.

Diese Vorsprünge oder Ausstülpungen - also die Exostosen - können dem Knochen breit anliegend (breitbasig) aufsitzen oder sie sind mit ihm über einen Stiel (gestielte oder auch hakenförmige Exostosen) verbunden.

Die Exostosen beeinflussen das Wachstum der Knochen und können in der Folge zum Beispiel zu Bewegungseinschränkungen, zur Verformung der Knochen, zur Einschränkung des Längenwachstums und zu Schmerzen führen.

Selbst von außen nicht sichtbare Exostosen können Auswirkungen auf die Struktur beziehungsweise Form und die Beweglichkeit des Körpers haben, diese beeinträchtigen und in der Folge eben auch Schmerzen und Müdigkeit hervorrufen.



Exostose in der Röntgenaufnahme

## Differentialdiagnostik

Bei der Exostosenkrankheit handelt es sich um eine vererbte Knochensystemerkrankung.

Davon abzugrenzen ist die solitäre Exostose. Sie tritt relativ häufig auf, hat aber andere Ursachen und Auswirkungen. Im Gehörgang wird von einzelnen Exostosen vor allem bei Tauchern und Surfern berichtet. Die solitäre Exostose kann nicht vererbt werden.

Als Knochensystemerkrankung treten "Multiple kartilaginäre Exostosen" als ein Symptom unter anderen auch beim Tricho-Rhino-Phalangealem Syndrom, Typ II (auch Langer-Giedion-Syndrom genannt), auf - einer noch viel selteneren Erkrankung mit weiteren Symptomen.

Die bösartige (maligne) Entwicklung von Exostosen ist selten, muss aber vor allem bei schnell und raumgreifend wachsenden Exostosen ausgeschlossen werden.

## Krankheitsverlauf

Eine Vorhersage der Entwicklung der Krankheit ist zurzeit nicht möglich.

Das Ausmaß der Exostosenbildung (Anzahl und Größe) ist von Person zu Person unterschiedlich - selbst bei Betroffenen innerhalb einer Familie, obwohl dort ja der Ort der genetischen Veränderung derselbe ist. Es sind keine Ursachen bekannt, die das Wachstum der Exostosen günstig oder ungünstig beeinflussen.

Auch der Umgang des Körpers mit seinen Exostosen und die sich daraus ergebenden Folgen für die betroffenen Personen sind nicht vorhersagbar, auch nicht anhand der Anzahl oder Größe der Exostosen.

## Prognose

Exostosen und deren Auswirkungen begleiten die Betroffenen ein Leben lang - in unterschiedlicher Stärke, in unterschiedlicher Form und in unterschiedlichen zeitlichen Abschnitten.

In den meisten Fällen ist das Wachstum der Exostosen mit dem Ende der Wachstumszeit der betroffenen Person abgeschlossen. Allerdings ist dies nicht immer so. Es kann sogar nach Abschluss der Wachstumsperiode zu einem verstärkten Wachstum der Exostosen kommen, wobei dann eine bösartige Entwicklung ausgeschlossen werden muss.

Die Entartung von Exostosen zu bösartigen Tumoren kommt aber nur relativ selten vor. Diese sind meist von niedriger Malignität. Das heißt u.a., dass es nur selten zur Bildung von Tochtergeschwülsten kommt.

## Früherkennung

Eine Früherkennung ist durch eine genetische Diagnostik theoretisch möglich.

Weil noch nicht alle Genorte, die zur Entstehung der Exostosenkrankheit führen, bekannt sind, kann das Ergebnis der genetischen Untersuchung wenig aussagekräftig sein: Wenn keine Veränderung an den Genen gefunden wird, dann heißt das nicht unbedingt, dass die untersuchte Person keine "Multiplen kartilaginären Exostosen" hat oder bekommen wird - außer wenn die familienspezifische Genveränderung bereits identifiziert wurde. Sollte eine Veränderung an den Genen gefunden werden, kann daraus keine verlässliche Vorhersage über die zu erwartende Schwere des Krankheitsbildes bei der untersuchten Person gegeben werden.

## Früherkennung (Fortsetzung)

Durch eine Früherkennung der Exostosenkrankheit besteht zurzeit keine Möglichkeit für eine bessere oder vorbeugende Behandlung.

Ist die Exostosenkrankheit in der Familie nicht bekannt, kann es zu langen Wartezeiten zwischen der Entdeckung des ersten Krankheitszeichens bis zur sicheren Diagnosestellung kommen. In dieser Zeit belasten die Familie oft große Unsicherheiten und Ängste. Auch falsche Diagnose- und Prognosestellungen und ungerechtfertigte Vorwürfe an die Eltern mit den entsprechenden Folgen kommen, wohl auch aufgrund der Seltenheit des Krankheitsbildes, vor.

## Therapie

Bei der Exostosenkrankheit handelt es sich um eine chronische Erkrankung. Das bedeutet, dass die Exostosen die betroffenen Personen das ganze Leben begleiten werden. "Multiple kartilaginäre Exostosen" sind nicht "heilbar", auch nicht durch Operationen, sie bedrohen aber auch nicht das Leben der Betroffenen.

Die direkte Behandlungsmöglichkeit von Exostosen beschränkt sich zurzeit auf die Operation. Exostosen müssen nicht unbedingt entfernt werden. Ihr Vorhandensein führt aber oft zu Schwierigkeiten, die dann eben eine Operation erfordern.

Gründe für eine Operation können zum Beispiel sein: Verkrümmung von Gliedmaßen, Beeinträchtigung der Wachstumsfugen und damit verbunden die Beeinträchtigung des Längenwachstums, Beeinträchtigung von Gelenken, Nerven, Sehnen und Blutgefäßen. Wie jede Operation birgt auch eine Operation an Exostosen Gefahren, die mit dem erhofften Nutzen durch die Operation abgewogen werden müssen. So gibt es auch Mitteilungen von Betroffenen, dass es nach einer Abtragung von Exostosen zu vermehrtem Wachstum von Exostosen in deren Nachbarschaft gekommen ist.



Exostosen im Bereich Unterarm und Hand

Bestimmte Folgen der Exostosenkrankheit können behandelt werden: Bei Schmerzen bietet die Schmerztherapie Möglichkeiten der Linderung, drohende Auswirkungen im Bereich der Körperstatik können manchmal durch orthopädische Hilfsmittel verhindert oder verringert werden und eine Physiotherapie kann zum Beispiel dazu beitragen, die bestehenden Bewegungsmöglichkeiten zu erhalten.

## Vorbeugung

Eine gesundheitsfördernde Lebensgestaltung ist sicherlich auch für Betroffene zu empfehlen. So gibt es innerhalb der EXOSTOSEN-Selbsthilfe die oft gehörte Meinung, dass die Erhaltung der Beweglichkeit durch allgemeine sportliche Betätigungen unbedingt unterstützt werden sollte.

Für Betroffene gibt es keine Möglichkeit zur Vorbeugung hinsichtlich der weiteren Entwicklung ihrer Krankheit: Man geht davon aus, dass jeder Anlageträger und jede Anlageträgerin zumindest ein paar Exostosen ausbildet. Anzahl und Größe der sich entwickelnden Exostosen sind zurzeit nicht beeinflussbar.

Ein wichtiger Aspekt ist die Begrenzung beziehungsweise der Ausgleich möglicher Folgen der Exostosenkrankheit. In bestimmten Fällen muss schon im frühen Kindesalter zwischen dem Für und Wider einer Operation abgewogen werden. Als Ziel sollte dabei die Erhaltung einer möglichst uneingeschränkten Beweglichkeit im Vordergrund stehen. Leider ist es zurzeit aufgrund der schlechten Datenlage nicht möglich, eine allgemeine Empfehlung für den "richtigen" Zeitpunkt einer Operation auszusprechen. Mit dem **Betroffenenkataster** will die EXOSTOSEN-Selbsthilfe dazu beitragen, diese Datenlage zu verbessern.

Weitere Informationen unter:  
[www.exostosen.de](http://www.exostosen.de)



## Genetik

"Multiple kartilaginäre Exostosen" werden autosomal-dominant vererbt. Das bedeutet, dass die Wahrscheinlichkeit der Weitergabe an die eigenen Kinder bei Betroffenen für jedes Kind, also unabhängig vom Geschlecht, bei 50% liegt.

Bislang sind zwei Gene (EXT1 und EXT2) bekannt, die für die Vererbung dieser Krankheit verantwortlich sind. Mindestens ein weiteres Gen soll ebenfalls diese Krankheit verursachen.

Eine genetische Diagnostik für die Exostosenkrankheit ist verfügbar, sie erfolgt normalerweise an Blutzellen. Betroffene sollten bereits vor (!) jeder Entnahme von Untersuchungsmaterial, das für eine genetische Diagnostik genutzt werden soll, auf einer Beratung bestehen, damit sie möglichst gut informiert die Entscheidung für oder gegen die Durchführung der Diagnostik fällen können. Die Beratung sollte in jedem Fall über die möglicherweise eingeschränkte Aussagekraft der geplanten genetischen Diagnostik und die möglichen Folgen eines wie auch immer ausfallenden Testergebnisses aufklären.

# Verlaufsdagnostik

Die ärztlichen Empfehlungen zur begleitenden Diagnostik im Verlauf eines Lebens hängen stark vom Ausmaß und den Auswirkungen der Exostosenkrankheit und auch vom Alter der betroffenen Person ab.

In jungen Jahren kann bei einem starken Vorkommen von Exostosen mehrmals im Jahr eine Vorstellung bei einem Orthopäden sinnvoll sein, um den Krankheitsverlauf genau zu beobachten und gegebenenfalls entsprechend eingreifen zu können.

Später kann dann durchaus die Selbstbeobachtung in den Vordergrund treten, die einen Arztbesuch dann möglicherweise nur für den Fall von auftretenden Beschwerden nötig macht.

Unabhängig vom Alter sollte aber immer der Orthopäde aufgesucht werden, wenn eine Exostose auffallend schnell und raumgreifend wächst. Dies muss nicht - kann aber ein Hinweis auf eine bösartige Entwicklung sein. Vielfach steckt aber hinter einer raschen und schmerzhaften Größenzunahme die Entwicklung eines Schleimbeutels über der Exostose, der sich entzündet (Bursitis).

Durchgeführte Untersuchungen, die dazu gehörenden Arztberichte und Röntgenbilder, die Ergebnisse der Selbstbeobachtungen usw. sollten immer dokumentiert werden. Ein Hilfsmittel für eine umfassende Dokumentation stellt die **Befundtasche** der EXOSTOSEN-Selbsthilfe dar, durch die eine übersichtliche und vollständige Datensammlung über die eigene Exostosenkrankheit unterstützt wird.

An diagnostischen Hilfsmitteln stehen dem Orthopäden die klinische Untersuchung, die sogenannten bildgebenden Verfahren und in speziellen Fällen die Biopsie zur Verfügung.

Über die Notwendigkeiten des Einsatzes der einzelnen bildgebenden Verfahren bestehen innerhalb der Ärzteschaft unterschiedliche Auffassungen. Normalerweise wird einem Orthopäden auch für eine Erstdiagnose (vor allem bei einem familiären Vorkommen der Exostosenkrankheit) die klinische Untersuchung ausreichen, vielleicht unterstützt durch eine Röntgenaufnahme in zwei Ebenen des Bereiches, in dem sich der zuerst beobachtete Knochenknubbel befindet. Für Aufnahmen eines größeren Körperabschnittes empfiehlt sich schon aus strahlenhygienischen Gründen eine MRT-Untersuchung. Diese ist auch häufig bei der Planung von Operationen notwendig, weil die Exostosen in der MRT-Aufnahme - im Gegensatz zur Röntgenaufnahme - auch mit ihren (manchmal großen) knorpeligen Anteilen abgebildet werden. In bestimmten Fällen, zum Beispiel bei der Bestimmung der Knorpelkappendicke von Exostosen an den Gliedmaßen, kann auch eine Ultraschalluntersuchung hilfreich sein. Weitere Untersuchungsmöglichkeiten ergeben sich durch die Computertomographie.

In jedem Fall sollte die Notwendigkeit und der erhoffte Nutzen der empfohlenen Untersuchungsmethode deutlich vom Arzt beschrieben und auch alternative Untersuchungsmethoden mit ihren Vor- und Nachteilen angesprochen werden - vor allem bevor strahlenbelastende Untersuchungen durchgeführt werden.

# Leben mit Exostosen

Manche an "Multiplen kartilaginären Exostosen" erkrankte Menschen führen ein ganz "normales" Leben - eben ein Leben mit guten und schlechten Zeiten.

Für die meisten Erkrankten haben die Exostosen allerdings Auswirkungen in die verschiedensten Lebensbereiche hinein. Manche Kinder machen schon sehr früh die Erfahrung von Krankenhausaufenthalten. Viele Betroffene erfahren durch das mehr oder weniger deutliche Anderssein eben durch die Auswirkungen der Exostosenkrankheit eine ablehnende Haltung ihrer Mitmenschen.

Auch Selbstvorwürfe bei Betroffenen, die die Krankheit an ihre Kinder weitervererbt haben, sind anzutreffen. Und bei einigen Betroffenen sind die Einschränkungen und Auswirkungen durch die Exostosen so stark, dass sie Hilfsmittel und Medikamente benötigen. Manche Betroffene sind im Besitz eines Schwerbehindertenausweises, durch den sich Erleichterungen im Alltag ergeben können.

Die Auswirkungen der Exostosen in den Bereichen, die eher die Aktivitäten im Alltag und die Teilhabe am gesellschaftlichen Leben betreffen, erfordern eine besondere Beachtung. Es sind vor allem die psychischen Folgen, die nicht unterschätzt werden dürfen.

So wird in der Pubertät zunehmend das Anderssein beziehungsweise das Andersaussehen der betroffenen Person bewusst werden. Seien Sie für die Heranwachsenden Ansprechpartner, ohne gleich mit Fragen zu drängen. Möglicherweise werden keine kurzen Hosen oder T-Shirts mehr getragen, um Exostosen oder Operationsnarben zu verbergen. Lassen Sie die Heranwachsenden gewähren, damit sie die für sie beste Art und Weise finden, mit der Krankheit umzugehen.

Auch im Zusammenhang mit der Lebensplanung in einer Partnerschaft und einem Kinderwunsch kann beim Vorhandensein von "Multiplen kartilaginären Exostosen" ein zusätzlicher Gesprächsbedarf entstehen.

Die EXOSTOSEN-Selbsthilfe hat aus diesen Gründen ein Angebot geschaffen, das Betroffenen und Angehörigen in konkreten (Problem-)Situationen, aber auch bei allgemeineren Fragen in diesem Zusammenhang, helfen kann. Es besteht aus einem System von 3 voneinander unabhängigen Bereichen, die - sich jeweils ergänzend - folgende Aufgaben erfüllen:

- \* Beratung innerhalb der Selbsthilfegruppe
- \* Vermittlung von Kontakten und allgemeineren Informationen durch eine Fachkraft
- \* Kontaktaufnahmemöglichkeit per Telefon zu einer externen Fachkraft

Für Eltern ist es wichtig, im Umgang mit ihrem betroffenen Kindergarten- oder Schulkind und gegenüber der jeweiligen Umwelt (Spielkameraden, Erzieher und Erzieherinnen, Lehrkräfte) eine offene und angemessene Kommunikation über die Exostosenkrankheit und deren Verlauf zu führen. Das Wachstum von Exostosen kann zu Einschränkungen bei den Kindern führen, die vorher nicht bestanden: Gehen, Laufen, Heben, Tragen, Hinknien, Armdrehen, Greifen, Schuhe binden, Stift halten, Schreiben, Reißverschluss schließen, Ball werfen, einen schweren Ranzen tragen, mit gekreuzten Beinen sitzen usw. kann plötzlich beschwerlicher werden.

Durch das Wachstum können zudem Nerven und Muskeln gedrückt werden, was zu Schmerzen führen kann. Schmerzen können auch zu Müdigkeit, zu schlechtem Schlafen und schließlich zu einer geminderten Leistungsfähigkeit (Konzentration) führen. Es ist notwendig, die jeweilige Einrichtung (Kindergarten, Schule) über jegliche Änderung zu informieren und sich informieren zu lassen. Es muss bekannt sein, dass das Kind eine meist behindernde, chronische Knochenkrankheit hat und dass sich Veränderungen im Tagesablauf (zum Beispiel bei der Teilnahme am Schulunterricht durch längere Abwesenheit aufgrund von Operationen, speziellen Schmerztherapien, Tragen von Fixateuren, Schienen, Einlagen, Gips) ergeben können.

Wenn das Kind Schmerzen hat, zum Beispiel beim Schreiben, beim Laufen oder Ruheschmerzen in der Nacht, wird dies die Leistung und das Verhalten des Kindes beeinträchtigen. Um das Kind nicht zusätzlichem (Erwartungs-)Druck auszusetzen, müssen die Fachkräfte im Kindergarten oder in der Schule über die Erkrankung informiert sein. Persönliche Entwicklungsziele für das Kind sollten wichtiger sein, als sich zum Beispiel an der Klassennorm zu orientieren.

Das Kind wird möglicherweise auch Schwierigkeiten haben, seine Gefühle aufgrund des „Andersseins“ in Worte zu fassen. Geben Sie Ihrem Kind die Zeit und Gelegenheit, seine Gefühle zu äußern, Fragen zu stellen und damit Wissen und Verständnis rund um die „Knubbel“ zu erlangen. Wir neigen dazu, uns vor etwas (unnötig) zu fürchten, was wir nicht verstehen. Informieren Sie sich selbst und werden Sie „Experte“ für die Exostosenkrankheit.

Geben Sie Ihrem Kind das Gefühl, dass es mit dem Problem nicht alleine ist. Eltern, Lehrer und Freunde sind Menschen, die helfen können, mit dem Gefühl des Andersseins offen umzugehen und dieses auszudrücken. Mit der Öffnung wird der „bedrohliche“ und „isolierende“ Aspekt der Erkrankung dem Kind genommen und es bekommt die Gelegenheit, sich aufgenommen und geschätzt zu fühlen. Die Krankheit nicht verstecken zu müssen, nimmt Last von den Schultern des Kindes.

**„Ja, ich habe Knubbel an den Knochen und die stören mich auch oft. Aber die gehören zu mir. Und Du brauchst keine Angst zu haben, die sind ja nicht ansteckend! Wenn Du möchtest, erzähle ich Dir mehr davon, wenn nicht, lass' uns zusammen spielen ...“** - Vielleicht hören Sie ja mal diesen oder einen ähnlichen Satz. Wäre das nicht ein schönes Beispiel für einen selbstbewussten und offenen Umgang mit der eigenen chronischen Erkrankung? ...

# Selbsthilfe

Die EXOSTOSEN-Selbsthilfe entstand im Jahr 2000, die Bundesselbsthilfevereinigung 'Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)' e.V. wurde 2002 gegründet.

## **Unsere Aktivitäten:**

### **Wir beraten**

per E-Mail, Brief, Chat und Telefon

### **Wir informieren**

durch unsere Rundbriefe, die Zeitschrift "EXOSTOSEN im BLICK.", verschiedene Informationsmaterialien und unsere Internetseiten

### **Wir unterstützen**

die Bemühungen zur Verbesserung der Lage von Betroffenen und deren Angehörigen durch unsere Aktivitäten auf nationaler Ebene sowie durch unsere Aktivitäten auf internationaler Ebene

### **Wir ermöglichen**

den direkten Austausch der Betroffenen untereinander durch die Organisation von Treffen, das Anbieten von Kinder- und Jugendfreizeiten, das Führen einer Adressentauschliste und das Bereitstellen von Diskussionsforen

### **Wir fördern**

Forschung durch die Unterstützung einer Exostosen-Sammelstelle (Tumorbank), den Ausbau unseres Betroffenenkatasters (Patientenregister) und das Ermöglichen von wissenschaftlichen Untersuchungen

Informationen über Möglichkeiten der Kontaktaufnahme mit uns finden Sie im Kapitel „Wir über uns“.

# Spezialisten

Von den Ärzten unseres Beirates wissen wir natürlich, dass sie sich mit der Exostosenkrankheit auskennen. Deren Namen finden Sie in dem Informationskasten "Unser Beirat" in dieser Broschüre.

Spezialambulanzen, spezielle Kliniken oder auch Reha-Einrichtungen speziell für die Exostosenkrankheit sind uns nicht bekannt.

Bei der Vermittlung von weiteren Ärzten oder Ärztinnen wählen wir einen anderen Weg als den der direkten Empfehlung. Wir meinen, dass es sehr auf den einzelnen Kontakt ankommt und auf jede einzelne gemachte Erfahrung. Deshalb können in unserer Adressentauschliste bei den Betroffenen auch die jeweils Behandelnden, also zum Beispiel die Ärzte und Ärztinnen, aufgeführt werden. Wenn Sie Näheres zu den gemachten Erfahrungen mit den Behandlern wissen möchten, können Sie als Mitglied der Adressentauschliste direkt mit der entsprechenden Kontaktperson aus der Adressentauschliste, in die Sie sich zunächst als betroffene Person eintragen lassen müssen, Kontakt aufnehmen.

Um sich in die Adressentauschliste eintragen zu lassen, wenden Sie sich bitte direkt an die Bundesgeschäftsstelle der BSHV Exostosen e.V.

## Weitere Informationen

Weiterführende Informationen zur Exostosenkrankheit und zur EXOSTOSEN-Selbsthilfe finden Sie auf unseren Internetseiten.

Darüber hinaus bieten wir zur Nutzung an unsere

- kleine Bibliothek in der Bundesgeschäftsstelle mit Literatur zur Exostosenkrankheit und damit zusammenhängenden Themen
- Bibliographie mit dem uns zurzeit bekannten kopierfähigen (!) Material in deutscher Sprache (gegebenenfalls übersetzt), die 210 Veröffentlichungen auf 3142 Originalseiten umfasst (Stand 01.09.2008)

Bei der Suche nach speziellen Informationen zur Exostosenkrankheit unterstützt Sie gerne die Bundesgeschäftsstelle der Bundesselbsthilfevereinigung 'Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)' e.V.

## Unser Beirat

... in den Fachbereichen Orthopädie, Radiologie, Genetik, Pathologie und Psychologie jeweils in alphabetischer Reihenfolge:

### Orthopädie

Dr. med. Johannes Correll, München  
Prof. Dr. med. Rüdiger Krauspe, Düsseldorf  
Prof. Dr. med. Norbert Lindner, Paderborn  
Prof. Dr. med. A. Ludwig Meiss, Hamburg  
Prof. Dr. med. Klausdieter Parsch, Stuttgart  
PD Dr. med. Ralf Stücker, Hamburg  
(Vertretung: Dr. med. Kornelia Babin)  
Prof. Dr. med. Thomas Wirth, Stuttgart

### Radiologie

Prof. Dr. med. Jürgen Freyschmidt,  
Bremen

### Genetik

Dr. med. Barbara Leube, Düsseldorf

### Pathologie

Prof. Dr. med. Günter Delling, Hannover

### Psychologie

Dr. phil. Carsten Maurischat, Kiel

## Danksagung

Wir bedanken uns ganz herzlich bei allen, die am Entstehen dieser Informationsschrift beteiligt waren. Für die Endfassung gaben uns neben den auf der Seite 3 aufgeführten Mitgliedern unseres Beirates auch Mitglieder der EXOSTOSEN-Selbsthilfe wertvolle Hinweise.

Ein wichtiger und beständiger Begleiter und Ratgeber schon seit Beginn der Entstehung dieser Exostosen-PKB war uns der wissenschaftliche Berater der ACHSE e.V., Herr Dr. Brunsmann, der auch - zusammen mit Frau Kreiling als Vorsitzende der ACHSE e.V. - das Vorwort geschrieben hat, wofür beiden ein besonderer Dank gebührt.

Letztendlich geht auch ein Dank an die Krankenkassen, die uns im Rahmen der rechtlichen Vorgaben zur „Förderung der gesundheitsbezogenen Selbsthilfeorganisationen auf Bundesebene gemäß § 20 Abs. 4 SGB V“ unterstützen. Ohne diese Gelder wäre es für uns als kleine Selbsthilfegruppe, die keinerlei Zuwendungen von der pharmazeutischen Industrie oder anderen Unternehmen aus dem medizinischen Bereich erhält, nicht möglich gewesen, diese Informationsschrift zum Wohle der Betroffenen und deren Angehörigen zu erstellen.

*Babette und Gerd Ulrich Heuer*

## Wir über uns

### **Bundesselbsthilfevereinigung 'Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)' e.V.**

Postanschrift:

BSHV Exostosen e.V.  
Am Korsorsberg 100 b  
26203 Wardenburg

Telefon: 04407-718766

Telefax: 04407-718738

E-Mail: [info@exostosen.de](mailto:info@exostosen.de)

Internet: <http://www.exostosen.de/>

Registergericht: Amtsgericht Oldenburg

Nummer des Vereins: VR 2435

Inhaltlich Verantwortlicher: Gerd Ulrich Heuer (Anschrift wie oben)

Wir sind als gemeinnützig anerkannt und berechtigt, für Spenden und Mitgliedsbeiträge Zuwendungsbestätigungen auszustellen (FA Oldenburg, StNr. 64/220/11974).

#### **Unser Konto**

|                     |                        |
|---------------------|------------------------|
| Empfänger:          | BSHV Exostosen e.V.    |
| Kontonummer:        | 020 89 59 00           |
| Bankleitzahl (BLZ): | 280 700 24             |
| Institut:           | Deutsche Bank          |
| IBAN:               | DE98280700240020895900 |
| BIC/SWIFT-Code:     | DEUTDEDB280            |

Jede Geldspende ist willkommen (als Verwendungszweck bitte "Spende" eintragen) und wird spätestens im Frühjahr des Folgejahres bescheinigt.

#### **Eigene Mitgliedschaften**

Wir sind als "Bundesselbsthilfevereinigung  
'Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)' e.V." Mitglied

- im Kindernetzwerk e.V.
- in der Deutschen Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen (DAG SHG) e.V.
- in der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) e.V.
- in der EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases)

Die Finanzierung dieser Informationsschrift erfolgte aus Fördergeldern zur Förderung der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe nach § 20c Sozialgesetzbuch Fünftes Buch (SGB V) der Krankenkassen und ihren Verbänden.

## **autosomal**

die Chromosomen, die keine Geschlechtschromosomen sind, betreffend

## **Biopsie**

Entnahme einer Gewebeprobe aus dem lebenden Organismus

## **Bursitis**

Schleimbeutelentzündung

## **chronisch**

andauernd, schleichend

## **Diagnose**

Erkennung und Benennung einer Krankheit

## **Diagnostik**

Maßnahmen (Untersuchungen) zur

Erkennung einer Krankheit

## **Differentialdiagnostik**

Bestimmung einer Krankheit durch Gegenüberstellung mehrerer Krankheitsbilder mit ähnlichen oder teilweise gleichen Symptomen

## **dominant**

prägend, vorherrschend, überdeckend

## **EU**

Europäische Union

## **Exostose**

von der Knochenoberfläche ausgehender Auswuchs, Knochenvorsprung

## **extern**

außerhalb, nicht zur Gruppe gehörend, von außen kommend

## **Gen**

einzelner Erbfaktor, das menschliche Genom umfasst ca. 35.000 Gene - alle Zellen eines Organismus besitzen die gleiche Erbinformation

## **Genetik**

Wissenschaft von den Grundlagen und Gesetzmäßigkeiten der Vererbung

## **hereditär**

vererblich

## **kartilaginär**

knorpelig

## **maligne**

bösartig(e)

## **Malignität**

Bösartigkeit

## **MRT**

computergesteuertes bildgebendes Verfahren, auch genannt: Kernspintomographie, Magnetresonanztomographie, MR-Tomographie, NMR-Tomographie, Kernspintomographie

## **multiple**

viele

## **Orthopädie**

Teilgebiet der Medizin, das sich mit der Entstehung, Erkennung, Verhütung und Behandlung angeborener oder erworbener Störungen und Anomalien in Form oder Funktion des Stütz- und Bewegungsapparates befasst

## **Osteochondrom**

gutartige Knorpelknochengeschwulst

## **Pathologie**

Teilgebiet der Medizin, Lehre von den krankhaften Veränderungen im Organismus, von den Ursachen (Ätiologie) sowie von der Entstehung und Entwicklung (Pathogenese) von Krankheiten

## **Phänomen**

Erscheinung; etwas, was als Erscheinungsform auffällt, ungewöhnlich ist

## **Physiotherapie**

Heilbehandlung mit Wärme, Wasser, Strom usw. sowie Krankengymnastik und Massage

## **PKB**

Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung

## **Prognose**

Vorhersage, insbesondere eines Krankheitsverlaufs

## **Psychologie**

Wissenschaft von den bewussten und unbewussten Vorgängen und Zuständen beim Menschen sowie deren Ursachen und Wirkungen auf das Erleben und Verhalten

## **Pubertät**

Entwicklungsperiode des Menschen vom Beginn der Ausbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale bis zum Erwerb der Geschlechtsreife

## **Radiologie**

Strahlen(heil)kunde

## **solitär**

einzel

## **Symptom**

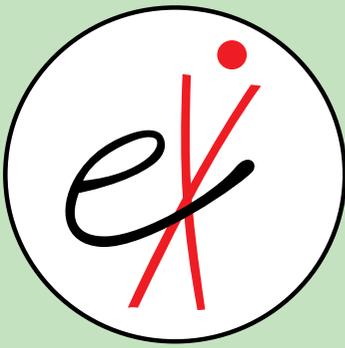
Krankheitszeichen

## **Syndrom**

Krankheitsbild mit einer meist ungewöhnlichen Kombination von Krankheitszeichen

## **Therapie**

Heilbehandlung



Bundesselbsthilfevereinigung

# Multiple kartilaginäre **EXOSTOSEN**

(Osteochondrome) e. V.

## **beraten**

per E-Mail, Brief, Chat und Telefon

## **informieren**

durch unsere Rundbriefe, die Zeitschrift "EXOSTOSEN im BLICK.",  
Informationsschriften und unsere Internetseiten

## **ermöglichen**

den direkten Austausch der Betroffenen untereinander durch die Organisation von  
Treffen, das Anbieten von Kinder- und Jugendfreizeiten und das Führen einer  
Adressentauschliste

## **unterstützen**

die Bemühungen zur Verbesserung der Lage von Betroffenen und deren Angehörigen  
durch unser Engagement auf nationaler und internationaler Ebene

## **fördern**

Forschung durch die Unterstützung einer Exostosen-Sammelstelle (Tumorbank), den  
Ausbau unseres Betroffenenkatasters (Patientenregister) und das Ermöglichen von  
wissenschaftlichen Untersuchungen

ISBN 978-3-9812647-1-5 (PDF-Datei)

ISBN 978-3-9812647-0-8 (Druckausgabe)

**[www.exostosen.de](http://www.exostosen.de)**