

Freie Übersetzung (einen großen Dank an Herrn Kurt Wissel) des Artikels "MULTIPLE EXOSTOSEN IN KORT BESTEK" vom Juni 2001 von Herrn Dr. de Lange, Vorsitzender der Exostosen-Selbsthilfegruppe in den Niederlanden. Wir bedanken uns bei Herrn Dr. de Lange für die Erlaubnis, diesen Artikel veröffentlichen zu dürfen.

Die Abbildungen und die umfangreiche Literaturliste entnehmen Sie bitte dem Original.

---

## Multiple Exostosen

### Eine kurze Beschreibung

Dieser Artikel ist begleitend zum ersten Treffen der "Leidensgenossenkontaktgruppe für Partner, Familien und Menschen mit multiplen Exostosen" erschienen, welches am 6. Juni 1998 in Tynaarlo, Drenthe, in den Niederlanden stattfand. Mittlerweile ist aus diesen Leidensgenossen eine aktive Selbsthilfegruppe entstanden.

Diese zweite Version des Artikels ist an die aktuelle Literatur angepasst, wobei hier der Dank an eine Anzahl von Fachleuten geht, welche uns mit Rat und Tat zur Seite standen.

Dieser Artikel soll ohne viele medizinische Fachtermini Auskunft über multiple Exostosen geben. Mit Rücksicht auf die Leserlichkeit des Artikels wurde vorgezogen, auf eine Reihe von Literaturhinweisen zu verzichten, da eine ausführliche Literaturliste am Ende des Artikels angefügt ist.

In diesem Artikel wurde für die Erkrankung multiple Exostosen der Begriff Hereditäre Multiple Exostosen verwendet, welcher als HME abgekürzt wird. Dies ist momentan der meist gebrauchte Fachbegriff.

Hereditäre Multiple Exostosen bedeutet: erbliche vielfache Knochenwucherungen.

### Einleitung:

HME ist eine Skeletterkrankung, die vor allem die langen Extremitäten antastet und charakterisiert wird durch die Anwesenheit von vielen Exostosen (Knochenauswüchse) in der Nähe der Gelenke. Diese Erkrankung wurde das erstmal 1786 durch einen Wissenschaftler namens Hunter beschrieben. Virchow war es dann, der neunzig Jahre später den Begriff multiple Exostosen verwendete.

In der Literatur kommen allerdings noch andere Begriffe vor. So beispielsweise multiple cartilaginäre Exostosen, diaphyseal aclasie, chondraal Osteoma, Dyschondroplasia, multiple Osteochondromatosen, EXT von multiplen erblichen Osteochondromen.

HME wurde nicht nur bei den Menschen angetroffen, sondern auch bei Pferden, Hunden, Katzen und Eidechsen. Exostosen wurden selbst in den gefundenen Exkrementen von Dinosauriern gefunden.

Erscheinungen:

HME äußert sich in knöchigen Auswüchsen (Knubbeln / Kochenauswüchsen / Knochenwucherungen), oftmals gutartige Tumore an den Außenkanten von Knochen, ausgedrückt durch eine dem Knorpelkopf umgebene Schleimbeutel (Bursa).

Exostose ist die klinische Bezeichnung für diese Knochenauswüchse und Osteochondrom ist der Begriff, welcher im Bereich der Pathologie hierfür verwendet wird.

Die Exostosen befinden sich meist an den Enden der Röhrenknochen zwischen dem Mittelstück (Diaphyse) und dem Endstück (Epiphyse), dem Ort der sogenannten Metaphyse, wo sich auch das Zentrum des Wachstums befindet. Daher kommen Exostosen meist in Form von Knospen in der Nähe des Schultergürtels und in den Hüften vor.

Exostosen entstehen durch Knospen, die durch das Wachstum hervorgerufen werden (enchondrale Vererbung).

Mikroskopisch wurde in einem Osteochondrom, am Übergang zwischen Knochen und Knorpel, eine Art böses/verstimmtes Wachstum festgestellt. Die Exostosen wurden meistens in der Jugendzeit registriert, da sie dazu neigen, in der Zeit des Wachstums größer zu werden.

Bild:

Figur 1: Die Exostose ist hier durch einen kleinen Stiel mit dem Knochen verbunden.

Die Form der Exostosen ist ziemlich unterschiedlich und variiert von einer von dem Gelenk abwärts gerichteten spitzen Exostose bis hin zu einer breiten geschwulstartigen Verformung.

Bild:

Figur 2: Die Exostose ist hier durch eine breite Basis mit dem Knochen verbunden.

Selbst nach einer operativen Entfernung einer Exostose besteht die Möglichkeit, dass sie an derselben Stelle erneut wächst. Nach vereinzelter Literatur besteht diese Möglichkeit zwischen 30 – 50%. Es könnte allerdings auch eine Erweiterung der Exostose entstehen.

Die Anzahl der Exostosen wechselt stark. .... Tabelle 1 gibt eine Übersicht, wo Exostosen im menschlichen Körper vorkommen können und zu welchem Prozentsatz.

Tabelle 1: Orte, wo die Exostosen vorkommen und zu welchem Prozentsatz sie an welchem Ort festgestellt wurden.

Exostosen im Kopf- oder speziell im Gesichtsbereich wurden bis heute noch nicht festgestellt. Diese Knospen entstehen ja doch nicht mittel des Wachstums(???????)

Die Exostosen können bis zu einer Bewegungseinschränkung führen, wie z.B. als Folge von Versetzungen von Sehnen oder Muskeln, einer Verletzung der Gelenkfunktion (mechanische Probleme) und / oder der Grund für das Einklemmen von Nerven sein.

Die Exostosen können schmerzliche Beschwerden hervorrufen, obgleich dann nicht durch regelmäßiges Anstoßen der Knorpel.

Bild:

Figur 3: Exostosen am oberen Teil des Oberarms und gut sichtbar an der Außenseite.

Nach dem Vollenden des Wachstums, wenn das Wachstum abgeschlossen ist, werden die Exostosen meistens nicht größer. Im fortgeschrittenen Alter kann eine stabile Situation entstehen. Kontrolle bleibt natürlich erwünscht. Vor allem bei Beschwerden.

HME erscheint meistens als Einzelkrankheit. Sie können aber auch ein Teil einer anderen Anomalie des Skelettbaus, wie z.B. des sogenannten Langer-Giedeon Syndroms, sein, welches noch mit anderen Syndromen zusammenhängt.

Oft kommt es auch vor, dass in einer Familie nur einer von HME betroffen ist und der Rest verschont geblieben ist. Dies hat in diesem Fall nichts mit der Krankheit HME zutun. Man spricht hier von einer solitären Exostose.

Diagnostik:

HME ist als klinische Diagnose häufig einfach anhand von Röntgenbildern festzustellen. Wenn dies nicht möglich ist, sind ergänzende Untersuchungen nötig, wie z.B. eine Computertomografie oder eine spezielle Knochenaufnahme. (Magnetic resonance imaging)

Bild:

Figur 4: Existenz von Exostosen am Schienbein, Wadenbein und Oberbein eines HME Patienten

Bei der operativen Entfernung von einer "normalen Exostose" ist es ratsam, das entfernte Gewebe durch Fachkräfte der Pathologie untersuchen zu lassen, um eine Bösartigkeit bzw. eine Gutartigkeit der Exostose diagnostizieren zu können. Dies wird bei den meisten Eingriffen allerdings schon routinemäßig getan.

Falls gewünscht, kann die Gewebeprobe an die niederländische Kommission für Beintumore zu einer zusätzlichen Beurteilung geschickt werden. Diese Kommission ist in dem medizinischen Zentrum der Leydenschen Universität beheimatet. Sie besteht aus orthopädischen Chirurgen, Radiologen, Radiotherapeuten, Onkologen und Pathologen, welche sich auf das Gebiet der Knochentumore spezialisiert haben. Diese Kommission stellt bzw. bestätigt die Diagnose und kann eine Behandlungsmethode vorschlagen.

Um die Diagnose einer HME zu untermauern, ist eine Untersuchung bzgl. der Vererblichkeit von Nöten. Hierfür muss eine DNA – Untersuchung getätigt werden. Hier betrachtet man besonders solche Abweichungen in den Genen, welche für HME verantwortlich sind.

Verbreitung:

HME kommt ca. bei 10 – 23 Menschen auf 1.000.000 vor. Das bedeutet für die Niederlande, bei einer Einwohnerzahl von schätzungsweise 16 Millionen, dass ungefähr 160 bis 368 Menschen von dem Problem "HME" betroffen sind.

Diese Erblast kommt mehr bei Männern als bei Frauen vor. Das prozentuale Verhältnis beträgt 60 : 40.

In den ersten drei Jahren werden in der Regel 50% der Fälle entdeckt, nach dem 12. Lebensjahr 100%.

Wenn bei einer Person, in deren Familie HME festgestellt wurde, nach 12 Jahren noch keine Exostosen festgestellt wurden, ist es unwahrscheinlich, dass sich das Merkmal später noch entwickelt. Auch hier kann eine DNA – Untersuchung der Eltern, welche HME haben, definitiv unterstreichen oder ausschließen.

Komplikationen:

Verwachsungen

Es können sich bei Menschen mit HME Verwachsungen bilden, welche dann Verkürzungen der Gliedmaßen hervorrufen können. Menschen mit HME werden meist als „kleinwüchsig“ bezeichnet, was eine Folge der Verwachsungen sein soll. Dies ist allerdings nicht immer der Fall. Da noch keine grundlegenden Beweise für diese Äußerung vorliegen, sollte man diese Aussagen mit Vorsicht genießen.

Neben der Kurzartigkeit der Gliedmaßen stellt man bei den Betroffenen auch eine breitere Form der Endgliedmaßen fest.

Bei Kindern können X – Beine entstehen. Dies kann sowohl an einem wie auch an beiden Beinen vorkommen. Gleichzeitig können durch ein unregelmäßiges Wachstum der Gliedmaßen wie Unterarm, der untere Teil der Beine sowie der Füße Missbildungen entstehen. Von einer Verkürzung der Knochen des Unterarms, genannt Ulna, kann gleichfalls gesprochen werden.

Auch die Form anderer Knochen kann in Mitleidenschaft gezogen werden. So kann beispielsweise die Form der Speiche im Unterarm durch das Wachstum von Exostosen verändert werden.

Bild:

Figur 5: Charakteristische Form des Unterarms eines HME – Patienten

Die nebeneinander liegenden Knochen können miteinander verwachsen, was sich nachteilig auf die Funktion der Gliedmaßen z.B. beim Wadenbein und Schienbein oder an der Oberkante des Oberbeins auswirkt. Exostosen an den Fingern oder an den Zehen können der Grund für einen Schiefstand sein.

Bild:

Figur 6: Verkrümmung der Mittelfinger bei einem HME – Patienten.

Werden Exostosen an der Oberseite des Oberbeins festgestellt, können diese zu Bewegungseinschränkungen und der Versteifung der Hüftgelenke führen. So wird bei HME – Patienten eine „steilere“ Stellung der Hüften festgestellt als bei Nichtbetroffenen. Wenn dieser Bereich zu groß wird, kann dies zu einem Bild führen welches bei Kindern als angeborene Hüftdysplasie bezeichnet wird.

Bild:

Figur 7: Typische „steile“ Hüften bei HME – Patienten (der durchgezogene Pfeil weist auf die steile Hüfte hin). Die Metaphyse ist sehr breit. (unterbrochener Pfeil)

### Bösartigkeit

Bei ausgewachsenen Patienten besteht eine erhöhte Wahrscheinlichkeit einer bösartigen Ausweitung von Knorpeln einer Exostose zu einem Chondrosarcom, vor allem bei Exostosen in den Bereichen des Schulterblattes, der Rippen, des Beckens und der Oberbeine.

Über die Wahrscheinlichkeit einer Bösartigkeit der Exostosen werden in der Literatur unterschiedliche Prozentzahlen genannt. Früher sprach man von einer Wahrscheinlichkeit von 5 - 10% und in der neueren Literatur geht man von 0,2 – 2% (McCormick und andere) bzw. von 1 – 5% (Bovee) aus.

Eine Größenzunahme einer Exostose ist bei einem Erwachsenen mit Misstrauen zu beachten und sollte einige Nachuntersuchungen nach sich ziehen.

Es wird erwachsenen Patienten geraten, alle zwei bis drei Jahre ein vollständiges nukleares “Knorpelbild“ machen zu lassen. Veränderte Situationen können auf eine Bösartigkeit der Exostosen hinweisen. Bei Kindern macht ein solches Bild keinen Sinn, da sie noch nicht ausgewachsen sind und solche veränderten Situationen durch das Wachstum ständig auftreten. Falls bei einer solchen Analyse eines erwachsenen Patienten negative Merkmale entdeckt werden, ist eine nähere Untersuchung des Bereiches mittels Röntgenfotos, CT- oder MRI - Scan nötig, um einen eventuellen Tumor besser beurteilen zu können.

Auf jeden Fall sollte man alle zwei bis drei Jahre alle bekannten Exostosen mit Röntgenbildern überprüfen lassen, um Veränderungen ausschließen zu können.

Weitere Komplikationen:

Allgemein kann man sagen, dass der Druck, den die Exostosen auf das benachbarte Gewebe ausüben, verschiedene Probleme hervorrufen kann. Exostosen auf einem

Wirbel können beispielsweise Schmerzen hervorrufen. Speziell im Bereich der Hals- und Brustwirbel.

Weiterhin können Exostosen in der Nähe der Wirbel Druck auf das Rückenmark verursachen. Dies kann bis hin zur Gefühllosigkeit oder Lähmungserscheinungen führen. Zuweilen können punktartige Exostosen die Blutgefäße auf den Lungen angreifen. Und dies dann mit all ihren Folgen.

In einer Veröffentlichung wurden bei 14% einer untersuchten Gruppe von HME Patienten auch Gelenkentzündungen als Komplikation aufgeführt. Dies entsteht auch bei jüngeren Menschen, die keine HME haben. Dort, wo Exostosen im Beckenbereich von weiblichen HME – Patienten vorhanden sind, können während einer Schwangerschaft und der Geburt Probleme entstehen. In einer Studie wurde festgestellt, dass bei einer derartigen Gruppe von untersuchten Frauen bei 63% der Geburten die Geburt per Kaiserschnitt erfolgte. Irritationen des Schleimbeutels durch Exostosen können schmerzhafte Schleimbeutelentzündungen hervorrufen. Glücklicherweise hat HME in vielen Fällen, ausgenommen von wenigen chirurgischen Eingriffen, nicht unter Komplikationen zu leiden.

Vererbung:

HME ist eine Erbkrankheit und wohl autosomal dominant. Dies bedeutet, dass wenn ein Elternteil, ob Vater oder Mutter, die Krankheit hat, jedes Kind eine Chance von 50% besitzt, die Krankheit nicht zu bekommen. Womit auch eine 50% Chance auf ein gesundes Kind besteht. Die Abweichung kann sowohl von dem Mann als auch von der Frau weitergegeben werden. Sie überspringt auch keine Generationen. Familienmitglieder ohne diese Abweichung können diese im Prinzip auch nicht weitergeben.

In 40% der Fälle ist richtigerweise die Sprache von Mutationen, bei denen erbliche Faktoren keine Rolle spielen. Wenn dies der Fall ist, hat das Kind HME spontan bekommen, ohne Einfluss des Vaters oder der Mutter. Bei einer solchen ersten Mutation zeigt sich, dass die Erscheinung von HME im Durchschnitt ernster sind als bei jemandem, der HME durch die Vererbung erhalten hat. Jemand, der auf diese spontane Weise HME bekommen hat, kann diese auch wieder mit einer 50% Wahrscheinlichkeit an seine Kinder weitergeben.

In jeder menschlichen Körperzelle befinden sich 46 Chromosomen, die sich in 23 Paare aufteilen. Auf jedem Chromosom befinden sich vererbliche Eigenschaften, die Gene. Alle Gene haben wir im Grunde genommen in zweifacher Ausfertigung. Bei einer dominant vererblichen Krankheit ist bei einem dieser beiden Gene eine Abweichung entstanden. Das abweichende Gen beherrscht das gesunde Gen und sorgt früher oder später für das Entstehen von Symptomen.

Von HME ist bekannt, dass wo immer auch abweichende Gene auftreten in den meisten aller Fälle Exostosen entstehen. Das Verhältnis hierbei kann jedoch variieren und so kann ein Gen manchmal unbemerkt bleiben. Es ist beispielsweise bekannt, dass in außergewöhnlichen Fällen bei einigen Frauen (Incomplete penetrantie) eine Genabweichung vorhanden ist, allerdings ohne dass Exostosen entstanden sind. Genforscher sprechen von EXT wenn sie multiple Exostosen meinen.

Kürzlich gemachte Untersuchungen haben ergeben, dass in jedem Fall drei verschiedene Gene eine Rolle bei der Entstehung der Exostosen spielen können. Diese Gene liegen respektive auf dem 8 (EXT1), 11 (EXT2) und 19 (EXT3) Chromosom. (Siehe Tabelle )

Über die Existenz von EXT3 auf Chromosom 19 besteht momentan noch ein Zweifel, da es auch noch nicht identifiziert wurde.

EXT1 auf Chromosom 8 und EXT2 auf Chromosom 11 sind dagegen schon längere Zeit identifiziert. Hierbei ergibt sich, dass man in ungefähr 50% der Fälle eine Mutation in EXT1 und in ungefähr 33% der Fälle eine Mutation der EXT2 vorfindet. Gleichzeitige Mutationen in EXT1 und in EXT2 kommen nicht vor.

Es ist sicher nicht ausgeschlossen, dass in Zukunft noch andere Gene als Ursache für diese Krankheit gefunden werden.

Um die Gene zu untersuchen, ist eine DNA – Analyse notwendig. Momentan ist das glücklicherweise in den Niederlanden gut möglich. In Rotterdam wird im Prinzip für jeden in den Niederlanden eine DNA – Untersuchung von einem Blutmuster nach dem bekannten abweichenden Gen von HME ausgeführt. Seit kurzem kann dies auch in Leiden stattfinden. Leider wird nicht in allen Fällen ein Gen gefunden. Folglich sind auch noch andere Gene aktiv.

Im Moment ist es durch die genetischen Untersuchungen möglich, schon vor dem Erscheinen der ersten Exostosen Patienten zu identifizieren. Gleichzeitig ist es möglich, eine Vorsorgeuntersuchung durchzuführen, wenn die Mutation bei einem der Eltern bekannt ist.

Behandlung:

Momentan ist eine Behandlung, welche auf eine Heilung von HME ausgerichtet ist, nicht möglich. Das bedeutet, dass die Behandlung im Entfernen von Exostosen und dem Behandeln der Komplikationen von Exostosen besteht.

Operativ:

Es ist natürlich nicht möglich jede auftretende Exostose zu entfernen.

Notwendig können die Eingriffe bei Bewegungsproblemen, ernsthaften Schmerzen, Beeinträchtigungen von Nerven oder aus kosmetischen Gründen werden. Die operative Entnahme der Exostose findet dann an der Wurzel (Basis) der Exostose statt. Abhängig vom Platz am Körper, der Größe der Exostose, von der eventuellen Narbenbildung, von ihrer vitalen Struktur (wichtige Blutbahnen und Nerven) kann die Entnahme der Exostose zwischen einem einfachen und einem schweren Eingriff variieren.

Bild

Figur 8: Beispiel der Entnahme einer Exostose

Zuweilen kann man beschließen, einen Teil von einem Knochen mit zu entfernen. Das kann nur in bestimmten Gebieten geschehen, z.B. bei einer Exostose auf dem Kopf des Wadenbeins, wobei Druck auf einen wichtigen Nerv ausgeübt wird. Der Kopf sollte dann besser in seiner Gänze zusammen mit der Exostose entfernt werden.

Wenn bei jüngeren Patienten die Exostose noch zu dicht an einer wachsenden Scheibe auftritt, kann erwogen werden, die Operation zu verschieben, um das Risiko einer Beschädigung dieser Scheibe zu minimieren. Hierdurch könnten Wachstumsstörungen entstehen.

Auch das Wachstum von Exostosen im fortgeschrittenen Lebensalter kann ein Indikator sein für Eingriffe in Verbund mit der früher erwähnten Möglichkeit der Bösartigkeit.

Operative Entnahmen von Exostosen können jedoch auch Komplikationen ergeben. So kann Gewebe beschädigt werden. Bekannt ist die teilweise bleibende Beschädigung von Nervengewebe, wodurch eine ganze oder teilweise Gefühllosigkeit in der Nähe des Operationsgebietes entsteht. Es ist möglich, dass das Muskelgewebe im Nachhinein schwächer wird, wodurch Muskeln erschlaffen und ein Funktionsverlust entsteht.

Die Bereiche, wo Exostosen entfernt wurden, können manchmal durch ihre Unebenheiten zu schmerzhaften Stellen werden.

Bei Verwachsungen können eventuell korrektive Operationen durchgeführt werden. Dies kann z.B. durch einen Eingriff geschehen, bei dem eine Verlängerung des Knochens bewerkstelligt wird. Dies geschieht meist im Bereich des Unterarms.

Es ist weiterhin möglich den entsprechenden Knochen während eines operativen Eingriffs durchzutrennen und dann in eine andere Position zu bringen.

Fall ein Schiefstand von einem oder beiden Beinen vorhanden ist, kann bei noch nicht abgeschlossenem Wachstum diese Abweichung korrigiert werden. Hierbei wird operativ mit Hilfe von Klammern die betroffene Seite am Wachstum gehindert, wodurch die andere Seite weiter wachsen kann.

Schmerzbekämpfung:

Wichtig ist, dass Menschen mit HME, die Schmerzen haben wegen den Eingriffen oder weil es keine Möglichkeit gibt, Operationen durchzuführen, lernen mit den Schmerzen umzugehen. Wenn nicht, kann adäquate Schmerzlinderung mit Medikamenten für kurze und auch längere Zeit eine Lösung bieten.

Gutachten und Behandlungen von Polikliniken über Schmerzbekämpfung oder Schmerzbekämpfungszentren können helfen. Aber auch wenn die Schmerzen chronisch werden, kann es sinnvoll sein, mittels eines Kursprogrammes Herr über die Schmerzen zu werden. In einigen Einrichtungen werden hier Kurse organisiert, deren Namen in den Revitalisierungszentren erhältlich sind.



Eine Patientenvereinigung ist auf dem Gebiet der Schmerzen aktiv. Dies ist die Stiftung Schmerzen- Hoffnung. Sie haben viele Erkenntnisse und Informationen auf dem Gebiet der Schmerzen gesammelt und bieten Leidgenossen eine Kontaktmöglichkeit an.

Physiotherapie:

In einigen Fällen kann die Physiotherapie eine Rettung sein. Dort, wo durch Schmerzen oder andere Ursachen die Beweglichkeit erschwert wurde, kann Physiotherapie in Form von Massagen, Übungen oder andere manuelle Therapien die Beschwerden möglicherweise verhindern oder verschwinden lassen.

Um Gewebe wieder herzustellen, z.B. nach einer Operation oder bei Schmerzen, kann der Physiotherapeut Physiotherapeuten, Wärmebehandlungen oder Elektrotherapien anwenden.

REHA – Behandlungen:

In der letzten Zeit sind gute Erfahrungen mit der Behandlung von HME Patienten in speziellen REHA – Zentren gemacht worden.

Nach der positiven Begutachtung durch einen REHA – Arzt wird in Tagesbehandlungen mit einer Frequenz von zwei- bis dreimal die Woche über die Dauer von einigen Monaten eine multidisziplinäre Behandlung ausgedacht und angepasst.

Dieses multidisziplinäre Team für die Behandlung von HME Patienten besteht unter anderem aus den Physiotherapeuten, einem Ergotherapeuten, einem Sozialarbeiter, einem Hydrotherapeuten, einem Psychologen und natürlich dem REHA – Arzt selber. Dies beinhaltet, dass von allen Aspekten des Menschen ausgehend ein Bild mit allen Merkmalen erstellt wird. Hierbei wird nach Möglichkeiten und Unmöglichkeiten bei Bewegungen und auch anderen Funktionen im täglichen Leben gesucht.

Das Ziel der Behandlung ist das Verhindern und/oder Vermindern der Einschränkungen, die HME hervorrufen. Hierbei kann auch von Hilfsmitteln Gebrauch gemacht werden.

Die REHA – Behandlung ist auch auf die Akzeptanz von HME durch den Patienten und das Lernen mit den Beschwerden umzugehen ausgerichtet. Wobei die Zielsetzung dabei liegt, eine Balance zwischen dem zu finden, was der Patient will und was er kann.

Manchmal kann ein solches Spezialteam wie ein Arbeitsteam oder ein Schmerzteam eingesetzt werden. Auch ein angepasstes Sportprogramm kann dabei eingesetzt werden. Bei Fußproblemen kann der behandelnde Arzt in Zusammenarbeit mit dem Orthopäden spezielles Schuhwerk verschreiben.

Bei jüngeren Kindern kann ein speziell ausgerichtetes Lauftraining oder Haltungstraining Bestandteil der Behandlung sein.

Zukunft:

## Vererbungsaspekte

Das weitere Studieren der DNA und der entfernten Tumore von Menschen und Familien mit HME, muss es in der Zukunft möglich machen, alle existierenden HME – Gene zu charakterisieren. Weiterhin versucht man, mehr Einsicht in die Entstehung der Exostosen zu erlangen. Hierbei werden nicht nur Analysen von Blutproben angefertigt, sondern z.B. auch von Hautproben. Die Untersuchung von Aspekten bzgl. der Vererbung werden in Belgien und in den Niederlanden vor allem in den medizinischen Zentren von Antwerpen, Leiden und Rotterdam unternommen.

## Exostosen

In der pathologischen Abteilung der medizinischen Universität Leiden ist man mit Untersuchungen beschäftigt, bei denen man vor allem die genetischen Veränderungen in den Osteochondromen selber beobachtet.

So ist erwiesen, dass eine Exostose keine Entwicklungsstörung im Gewebe ist, aber eine neue Form darstellt (Neoplasma = gutartige Tumore) Die Tumore enthalten häufig zuviel oder zuwenig DNA und bestimmte Teile aus der DNA sind häufig verschwunden.

Beim Wachstum von Exostosen spielen verschiedene komplizierte Eiweiße / Wachstumsregulatoren eine Rolle, die bei Exostosen nur schwach vorhanden oder ganz abwesend sind und bei bösartigen Knorpeltumoren wohl anwesend waren. Hierfür ist auch von Material Gebrauch gemacht worden, welches HME – Patienten entnommen wurde.

In der Zukunft hofft man durch weitere Untersuchungen auf diesem Gebiet eine bessere Methode entwickeln zu können, um die Diagnostik von gutartigen und bösartigen Tumoren zu verbessern. Aber das ist in der Praxis momentan nicht so einfach.

Damit ist die zukünftige Forschung darauf ausgerichtet, die Exostosen zu identifizieren, die später bösartige Tumore werden, um sie frühzeitig entfernen zu können.

Falls HME – Patienten, bei denen Exostosen entfernt werden sollen, an der Untersuchung mitarbeiten wollen, können sie mit der pathologischen Abteilung des medizinischen Zentrums der Universität Leiden Kontakt aufnehmen, um weitere Informationen zu erhalten.

## Klinische Praktiken

Es ist weiterhin von großer Bedeutung, die Untersuchungen in Bezug auf die klinischen Erscheinungen der Exostosen fortzuführen.

In der Praxis bleibt hier ein sehr großer Unterschied bei den Erscheinungsformen von HME bestehen. Es gibt Patienten, die kaum Probleme mit den multiplen Exostosen haben, nur einige Eingriffe über sich ergehen lassen müssen und ein nahezu normales Leben führen.

Daneben gibt es allerdings auch Patienten, die viele Probleme mit den multiplen Exostosen haben, welche mit Schmerzen, Bewegungsunfähigkeit, Verwachsungen und manchmal vor allem in jungen Jahren zu Arbeitsunfähigkeit führen. In jedem Fall wird deutlich, dass mit zunehmenden Alter die Schmerzen und die Bewegungseinschränkungen größer werden.

Es ist vor kurzem ein Artikel erschienen, worin beschrieben wird, dass dort deutlich verschiedene Erscheinungen zu sehen waren zwischen Gruppen (Familien), die auf den Chromosomen Abweichungen hatten und solchen die keine Abweichungen aufwiesen (8 EXT1). Es werden drei Gruppen unterschieden und man sieht deutlich unterschiedliche Formen von Exostosen (spitzartige oder auf breiter Basis), Verwachsungen und Schmerzbeschwerden. Diese Untersuchung wurde allerdings nur bei einer kleinen Gruppe durchgeführt. Die Ergebnisse sind auch noch nicht durch Experimente bewiesen und unterstrichen worden. Es müssen noch eine Menge weiterer Untersuchungen gemacht werden, um diese Gruppeneinteilung zu bestätigen oder zu verwerfen.

In einem anderen Artikel wird angegeben, dass ein Wachstumsrückstand bei HME die Folge von lokalen Effekten sein kann, welche durch wachsende breite Exostosen hervorgerufen werden. Dies wirft die Frage auf, ob das Entfernen von Exostosen nicht schon früher stattfinden soll, so dass der Wachstumsrückstand mit möglichen Vergrößerungen des Knochens keine oder geringere Chancen hat. Aber auch bei diesen Untersuchungsergebnissen können noch keine endgültigen Schlussfolgerungen gezogen werden und es sind noch weitere Untersuchungen notwendig.

Auch in unserem Land sind Untersuchungen im Gange, in der die spezifischen klinischen Angaben von HME Patienten (Familien) katalogisiert werden. Es existieren auch Ideen für eine Nachuntersuchung.

Die Folgen von HME auf das Wohlbefinden und den Gesundheitszustand gefolgt von Schmerzen und anderen behindernden Faktoren ist ein Untersuchungsgegenstand, an dem ich selbst interessiert bin. Ich hoffe die Gelegenheit zu bekommen, um hier als Gesundheitswissenschaftler Untersuchungen anstellen zu können.

Schlusswort:

Alles im allem sind hier noch eine Menge an Fragen zu stellen und Unterstellungen / Hypothesen zu beweisen, um weitere Anleitungen für Untersuchungen zu geben.

Als HME - Selbsthilfegruppe sind wir sehr gespannt, welches Interesse auf der Seite der Wissenschaftler besteht. So haben wir auch guten Kontakt zu Wissenschaftlern und wir stellen unsere Mitarbeit an diesem Thema gerne jenen zu Verfügung, sofern danach gefragt wird.

Schließlich mag die Hoffnung geweckt worden sein, dass weitere Kenntnisse über HME die Türen zu einer besseren Diagnostik, zu besseren Operationstechniken und anderen besseren Formen der Behandlung öffnen. Es ist noch ein Traum, aber möglich, dass in Zukunft ein Weg entdeckt wird, um diese Chromosomenanomalie, welche für die HME verantwortlich ist, zu finden oder diese möglichst durch eine gerechte Behandlung / Manipulation geheilt werden kann.