

Multiple Exostosen: Patienteninformation zur Studie

Informationen zum klinischen Verlauf

Multiple Exostosen sind eine Erkrankung, die durch vielfache Knochenauswüchse (Exostosen), meistens an den Wachstumsfugen der langem Röhrenknochen, gekennzeichnet ist. Diese Exostosen entwickeln sich im Laufe der Kindheit und beenden in der Regel ihr Wachstum mit dem Schluss der Wachstumsfugen nach der Pubertät. Die Exostosen können von Skelettverformungen wie Verbiegung der Unterarme und Kleinwuchs begleitet sein.

Eine operative Entfernung der Exostosen kann notwendig sein, wenn benachbarte Strukturen wie z.B. Nerven oder Blutgefäße durch das Wachstum der Exostosen eingeengt werden, und dadurch Schmerzen oder andere Beeinträchtigungen hervorgerufen werden. Aber auch die Bewegungseinschränkung einzelner Gelenke sind ein Grund, operativ vorzugehen.

Man geht davon aus, dass nahezu alle Anlageträger zumindest einige wenige Exostosen ausbilden. Die Schwere kann jedoch auch innerhalb einer Familie sehr unterschiedlich sein. Bei etwa einem Drittel der Betroffenen wird aufgrund fehlender Beschwerden niemals eine ärztliche Behandlung notwendig.

Informationen zu den genetischen Grundlagen

Zwei mit der Erkrankung verknüpfte Gene (EXT1 und 2) wurden 1995 und 1996 entdeckt. Es wurden verschiedene Veränderungen beschrieben, die offenbar zu der Erkrankung führen. Auf welche Weise dies geschieht, ist noch unklar.

Man geht davon aus, dass es noch mindestens ein weiteres Gen gibt (wahrscheinlich mehrere), dessen Veränderung zu multiplen Exostosen führen kann. Diese/s ist/sind noch nicht identifiziert und daher nicht direkt untersuchbar.

Multiple Exostosen werden autosomal dominant vererbt, d.h. die Wahrscheinlichkeit der Weitergabe an Kinder beträgt für jedes Kind 50%.

Ziel der Studie

Ziel der Studie ist es, Erkenntnisse über Merkmalsausprägung, Verlauf, Prognose und die zugrunde liegenden genetischen Veränderungen zu gewinnen. Insbesondere soll die Frage bearbeitet werden, ob die Art der genetischen Veränderung Aussagen über den zu erwartenden Verlauf zulässt. Ob und in welchem Umfang sich diese Hoffnung erfüllt, ist unklar. Sichere Prognosen für den Einzelfall dürfen jedoch nach aller bisherigen Erfahrung nicht erwartet werden.

Die Teilnahme an der Studie ist freiwillig. Die Nicht-Teilnahme schließt Sie von der Betreuung durch den Sie behandelnden Arzt nicht aus.

Klinische Erfassung

Für alle an der Studie teilnehmenden Personen soll eine einheitliche Untersuchung erfolgen, damit die gewonnenen Daten direkt miteinander vergleichbar sind. Wichtig dabei ist die Erfassung der Länge des Körpers und der Gliedmaßen, die Verteilung der Exostosen, auftretende Skelettverformungen und die Bewegungsausmaße einzelner Gelenke.

Zudem soll eine einheitliche Beurteilung vorhandener Röntgenbilder erfolgen. Aus Studienzwecken werden keine zusätzlichen röntgenologischen Verfahren angewendet.

Testverfahren

Die genetische Untersuchung dient wissenschaftlichen Zwecken, nicht der Diagnosestellung. Die Diagnose erfolgt bereits vorher anhand der typischen klinischen Symptome. Zur Zeit läßt sich aus einer genetischen Veränderung keine bessere Vorhersage zum Verlauf ableiten. **Eine genetische Untersuchung erbringt derzeit daher keine Vorteile oder Nachteile für die Behandlung**

Die genetische Untersuchung erfolgt an Blutzellen. Hierfür ist lediglich die Entnahme von 10-20 ml Blut (in EDTA-Röhrchen) notwendig. Die Untersuchung wird nicht in allen Fällen eindeutige Ergebnisse liefern. Wir werden Sie oder Ihren behandelnden Arzt nur dann informieren, wenn sich in Zukunft aus den Ergebnissen Behandlungsvorteile ableiten lassen sollten. Ansonsten ist eine Ergebnismitteilung nicht vorgesehen.

Eventuell werden wir mit Ihrem Einverständnis auch weitere betroffene sowie nicht-betroffene Familienmitglieder um Blutproben bitten. Dies kann unsere Untersuchungsmöglichkeiten erheblich verbessern: Der veränderte Genort läßt sich dann leichter von den unveränderten unterscheiden. Eine Befundmitteilung hierüber erfolgt nicht.

Zusammenfassung

Ein unmittelbarer medizinischer Vorteil für Sie ist aus der Teilnahme an der Studie nicht ableitbar. Vorteile könnten sich in der Zukunft ergeben, falls es gelingen sollte, den Krankheitsverlauf durch die Ergebnisse der Studie etwas besser einzuschätzen. In diesem Fall könnten sich aber dann auch Nachteile ergeben, wenn durch das Ergebnis für Sie oder Ihre Angehörige emotionale Belastungen entstehen sollten.

Weitere Informationen können Sie von dem Sie behandelnden Arzt oder von uns erhalten. Treffen Sie Ihre Entscheidung, wenn Ihre Fragen zu Ihrer Zufriedenheit beantwortet wurden.

Ich habe diese Informationen mit meinem Arzt im Einzelnen durchgesprochen. Ich habe derzeit keine weiteren Fragen. Mit einer genetischen Untersuchung zu den o.g. wissenschaftlichen Zwecken bin ich (Zutreffendes bitte ankreuzen)

- einverstanden
- nicht einverstanden

Name, Vorname (bitte in Druckschrift)	Geburtsdatum
Kontaktadresse	Telefon
Datum und Unterschrift der/des Ratsuchenden	Datum und Unterschrift des beratenden Arztes
Bei minderjährigen Patienten: Datum und Unterschrift/en der/des Erziehungsberechtigten	

Multiple Exostosen: Arztinformation zur Studie

Einschlusskriterien für Studienteilnahme:

- vollständige Stammbauminformation über 3 Generationen
- aussagekräftige medizinische Unterlagen über Betroffene (bitte Rücksprache!)
- pro Familie EDTA-Blutproben von mindestens 5 blutsverwandten Familienmitgliedern (wenn möglich, mehr!), mindestens 2 sicher Betroffene, die anderen **sicher** nicht-betroffen lt. klinischer Untersuchung, >18 J.

oder

- Patient mit multiplen Exostosen und Chondrosarkom (Tumor-Frischmaterial verfügbar)

Für alle Patienten besteht außerdem das Angebot einer genetische Beratung am Institut für Humangenetik der Universtiät Düsseldorf.

Da es sich um Grundlagenforschung handelt, ist eine Ergebnismitteilung nicht vorgesehen (Ausnahme: falls sich durch Erkenntnisse der Studie verbesserte Behandlungsmöglichkeiten für den Einzelfall ergeben sollten).

Vorgeburtliche Untersuchungsmöglichkeiten werden **nicht** angeboten.