



# SOCIALSTYRELSEN

## Multiple kartilaginøse exostoser

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

## Multiple kartilaginøse exostoser

Andre betegnelser: HME (hereditary multiple exostosis)

Beskrivelse **Introduktion**

Multiple kartilaginøse exostoser er en knoglesygdom, der er karakteriseret ved udvikling af knoglesvulster (exostoser), som typisk er godartede. Exostoser kan føre til deformiteter af knogler og skelet, lille højde, de kan trykke på nerver og blodkar og kan nedsætte bevægeligheden.

### Symptomer

Børnene fødes ikke med exostoser, men 96 procent af dem, der har sygdomsgenet, vil udvikle disse knoglesvulster. Exostoser opstår i hele barndommen, men udviklingen standser normalt i slutningen af teenageårene. Det varierer meget hvor mange knogler der er involveret, og hvor mange svulster der er.



# SOCIALSTYRELSEN

Exostoser kan forårsage vækstforstyrrelser af arme og ben, hvilket kan resultere i lille højde. Ofte påvirkes knoglevæksten på højre og venstre side ikke ligeligt. Det kan medføre en forskel i arm- og benlængden. Exostoser kan også resultere i smerter, begrænset bevægelighed og tryk på nerver, blodkar eller rygmarv. Der kan også ses gangproblemer og platfodethed. Exostoser er typisk godartede, men i sjældne tilfælde kan disse knoglesvulster være ondartede (kræft).

## Årsag

Multiple kartilaginøse exostoser er forårsaget af mutationer i generne EXT1 og EXT2, som er tumor suppressor gener, dvs. de modvirker udvikling af svulster. Mutationer kan resultere i, at udvikling af svulster ikke bliver modvirket af disse gener.

Er sygdommen forårsaget af en mutation i EXT1, kaldes tilstanden for multiple kartilaginøse exostoser type 1, hvorimod den kaldes type 2, hvis tilstanden skyldes en mutation i genet EXT2. Mens både type 1 og type 2 involverer multiple exostoser, synes symptomerne at være mere alvorlige ved type 1.

Omkring 15 procent har hverken mutationer i EXT1 eller EXT2. Årsagen til den type af multiple kartilaginøse exostoser kendes ikke.

## Arvelighed

I nogle tilfælde nedarves sygdommen autosomal dominant fra en forælder. Andre tilfælde skyldes nye mutationer i genet, hvorfor sygdommen også kan forekomme, uden at forældrene har sygdommen. Sygdommen opstår i varierende sværhedsgrad, også inden for familier.

## Diagnosticering

For at stille diagnosen vil lægen blandt andet foretage en fysisk undersøgelse. Desuden vil der blive foretaget radiologiske undersøgelser. Hvis den nøjagtige mutation er kendt, kan prænatal diagnostik (undersøgelse af fosteret) være en mulighed.



# SOCIALSTYRELSEN

## Behandling

Man kan ikke helbrede sygdommen, men udelukkende behandle symptomerne. Kirurgisk fjernelse af exostoser kan være nødvendigt. Fjernede exostoser bør undersøges for udvikling af kræft.

Under barndommen anbefales en regelmæssig kontrol hos en ortopædkirurg

Hos voksne kan de skader, exostosernes har forvoldt, være meget forskellige afhængigt af, hvor mange og hvor store de har været. Behovet for behandlingsmæssig opfølgning er derfor meget individuelt, hvorfor denne bør være skræddersyet til den enkelte.

## Prognose

Udviklingen af nye exostoser ophører normalt efter puberteten når den endelige højde er opnået. Prognosen varierer fra person til person og afhænger af de symptomer og komplikationer, der har været forbundet med exostoserne.

Nye tilfælde:

Antal nye tilfælde er ca. 2 per år i Danmark.

Anslået antal i Danmark:

Anslået antal i Danmark er ca. 100.

Kilde:

[Genetics Home Reference](#)  
[Orphanet - en europæisk database med information om sjældne diagnoser](#)  
[E-radiography](#)  
[Atlasgeneticsoncology.org](#)  
[Contact a Family](#)

Forfatter

Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. Teksten er desuden kommenteret af følgende medlemmer af CSH's eksterne ekspertgruppe: Professor overlæge dr. med. Flemming Skovby, Rigshospitalets Klinik for Sjældne handicap

Udarbejdet:

Januar 2010

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: [Dansk Forening for Multiple Kartilaginøse Exostoser \(MKE\)](#)

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være



# SOCIALSTYRELSEN

tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden: [ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)

Børneafdeling A  
Center for Sjældne Sygdomme  
Brendstrupgårdsvej 100  
8200 Århus N  
Tlf.: 7845 1474

[Rigshospitalet \(Klinisk Genetisk Afdeling\)](#)

Klinisk Genetisk Afdeling  
Afsnit 4062  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf.: 3545 4062

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links:

[Family Village](#)

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.



# SOCIALSTYRELSEN

## Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

## Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

## Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

## NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

## National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

## Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

## OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.



# SOCIALSTYRELSEN

## PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

## OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

## GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.

## Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

The University of Pennsylvania Orthopaedic Journal havde i 2001 en længere artikel om Multiple kartilaginøse exostoser.

Man kan også læse en beskrivelse hos Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Der findes bl.a. to amerikanske organisationer, der arbejder med Multiple kartilaginøse exostoser: The MHE Coalition og The MHE Research Foundation