

Vrozené mnohočetné exostózy

Syndrom mnohočetných osteokartilaginózních exostóz (MOCE) je nejčastější kostní dysplázie s četností 1:50 000, autozomálně dominantně dědičná, charakterisovaná růstem *exostóz v metafyzární oblasti* dlouhých kostí, pánve, lopatky a žeber.

Patogeneze

Vrozené mnohočetné exostózy vznikají mutací genů kódujících signální molekulu **Ihh** (*Indian hedgehog*, řídící vývoj chondrocytů v růstové ploténce, viz Vrozené vady končetin). Následně se jedná o nadbytek nebo nedostatek chondrocytů. Při nadbytku chondrocytů se rozvíjí osteochondrom, naopak při jejich nedostatku se zpomaluje růst kosti do délky, tzv. angulace kosti.

Klinický obraz

Již v předškolním věku se vrozené mnohočetné exostózy projevují v podobě osteochondromů, což jsou bolestivé hmatné útvary. Dále se mohou projevit nestejnou délkou končetin nebo úhlovou deformitou končetin, tzv. pseudomadelungova deformita. Při této deformitě se zkrátí ulna, ohne se radius a nastane ulnární deviace zápěstí (Madelungova deformita), dochází i k deformitě bérce (genu valgum). V důsledku tlaku osteochondromu nastává dislokace, která se nazývá subluxace. Při této dislokaci je porušena hybnost. V některých případech je možný maligní zvrát v chondrosarkom.

Rentgenový obraz

Z rentgenového snímku je možné vidět, že exostózy rostou z kosti stopkatě nebo přisedle. Aktivní částí je zde chrupavčitá čepička exostózy.

Terapie

V případě iritace měkkých tkání se provádí chirurgická ablace. Jedná se o odstranění celé chrupavčité čepičky s přilehlým periostem, nesmí se ale porušit epifyzární růstová ploténka. Na předloktí (Chomiak et al.) je nutné včasné snesení exostóz, což umožňuje korekci deformity předloktí srůstem. Zároveň je třeba prolongace (kalotaxí) a centrace ulny do distálního radioulnárního skloubení. Tato úprava zlepšuje funkci zápěstí a kosmetický vzhled.

Odkazy

Související články

- Achondroplázie
- Diastrofický dwarfismus
- Tanatoforický dwarfismus
- Pes equinovarus congenitus
- Enchondromatóza

Použitá literatura

- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

Syndrom mnohočetných osteokartilaginózních exostóz- MOCE



exostóza femuru

Klinický obraz osteochondromy, pseudomadelungova deformita, Madelungova deformita, genu valgum, subluxace, chondrosarkom

Příčina mutace genů kódujících signální molekulu Ihh

Diagnostika rentgenový obraz, bolestivé hmatné útvary, nestejná délka končetin, úhlová deformita končetin, špatná hybnost

Incidence ve světě 1:50 000

Klasifikace a odkazy