

„Viel Bewegung ist das A und O“

Nun noch einige Tips, die ich als Betroffener geben kann: Für mich war schon das ganze Leben lang der Sport sehr wichtig. Viel Bewegung ist das A und O bei unserer Krankheit. Wenn man einmal erst steif ist, ist es schon zu spät. Aber auch die Steifheit hält mich nicht davon ab, regelmäßig Tischtennis zu spielen und Fitness-Training zu machen. Auch Radfahren ist sehr gut geeignet, seinen Körper fit zu halten.

Welt mit anderen Augen. Und jedes Mal, wenn ich im Krankenhaus lag, habe ich mir gesagt: „Es gibt Schlimmeres“.

Viele meiner Exostosen mußten entfernt werden, weil Nerven oder Sehnen über sie liefen, aber keine Operation war lebensbedrohlich. Ich mußte aber auch wegen Sachen ins Krankenhaus, die die Exostosen verursacht hatten. Beispielsweise hatte ich in meiner Kindheit X-Beine. Diese wurden dann auch noch gerade gerichtet.

Soviel zu meinem „Leidensweg“ durch meine Kindheit und Jugendzeit. Seelisch war der Schmerz schon einige Male sehr groß. Ich kann mich noch an eine heftige Frage erinnern, die ich glaube mit 17 Jahren meinen Eltern gestellt habe. „Mama, wieso hast du mich überhaupt geboren, wenn ihr doch schon vor meiner Zeugung über

diese Krankheit Bescheid wußtet?“ (Mein Vater hat die Exostosen auch - jedoch nicht soviel wie ich).

Auch in der Schule konnten mich meine Mitschüler nie verstehen, wieso ich im Sportunterricht vieles nicht mitmachen konnte. Vor allen Dingen hat mir meine Steifheit zu schaffen gemacht.

Als Erwachsener hat mir meine Krankheit schon manchmal einigen Nutzen gebracht. Beispielsweise konnte mich die Bundeswehr nicht gebrauchen Na ja, wie dem auch sei, ich stehe in der Zukunft vor der Frage, wie gehe ich mit dem Thema Nachwuchs um. Ich weiß, daß die Chancen, daß meine Kinder später mal dieselbe Krankheit bekommen wie ich, bei 50 % stehen.

Die Selbsthilfegruppe

Bei den „Multiplen kartilaginären Exostosen“ handelt es sich um eine altbekannte Skelettsystemerkrankung: Der älteste uns zur Zeit vorliegende Text stammt aus dem Jahr 1891 und gibt einen Bericht des Berliner Arztes R. Virchow wieder. Umso verwunderlicher ist es, daß erst im Jahre 2000 bundesweit die Gründung einer Selbsthilfegruppe für von dieser Krankheit Betroffene und deren Angehörige vollzogen wurde.

Aktivitäten

Der persönliche Austausch der Betroffenen und ihrer Angehörigen untereinander stellt einen wesentlichen Aspekt der Arbeit der Selbsthilfegruppe dar. Zu diesem Zweck werden Treffen organisiert, bundesweit und re-

gional. Jeweils einmal pro Jahr finden die bundesweiten Treffen statt, das nächste Treffen am 28./29. September 2002.

Über unsere Internetseiten versuchen wir, Informationen zur Krankheit für Betroffene und deren Angehörige zur Verfügung zu stellen. Unsere Arbeit wird durch einen ärztlichen Beirat unterstützt.

Darüber hinaus gibt es den in unregelmäßigen Abständen erscheinenden „EXOSTOSEN-Rundbrief“. Mit ihm werden Informationen rund um die Krankheit „Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)“ verteilt.

Weiterhin gibt es eine sogenannte Adressentauschliste, in die wir Betroffene aufnehmen, die mit der Weitergabe ihrer eigenen Adresse einverstanden sind. Diese Adressentauschliste fördert den Austausch untereinander, weil wir ja bundesweit „verstreut“ sind und regelmäßige gemeinsame Treffen nur einmal im Jahr stattfinden.

Und nicht zuletzt freuen wir uns, mit unserer Arbeit dazu beigetragen zu haben, daß im kommenden Jahr ein von Ärzten organisiertes Symposium zur Krankheit „Multiple kartilaginäre Exostosen“ stattfinden wird.

Kontaktadresse

*Selbsthilfegruppe „Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)“
Babette und Gerd Ulrich Heuer
Am Korsorsberg 100 b
26203 Wardenburg
E-Mail: exostosen@t-online.de
Internet: www.exostosen.de*

Fallbeispiel 1

Unser Sohn (geb. 1995) klagte im Sommer 1997 plötzlich über starke Schmerzen im rechten Fuß und lief fortan nicht einen Schritt mehr. Nach einigen Tagen, in denen wir selber versucht hatten, ihm mit Hilfe von Salbenverbänden u. ä. zu helfen, fuhren wir zunächst zum Kinderarzt und dann ins nächste Kreiskrankenhaus zum Röntgen. Tiefe Ratlosigkeit allerorten beim Anblick der Röntgenbilder – es war nichts zu sehen.

Wir konsultierten noch mehrere Krankenhäuser – immer mit dem gleichen Ergebnis: Die Ärzte sahen nichts, unser Kind konnte immer noch nicht laufen und wir waren voller Angst und Sorge. Zeitgleich hatte sich auf seinem rechten Handgelenk ein dicker „Knubbel“ gebildet, den wir allerdings als mögliche Folge einer Stollperverletzung ansahen und ihm dementsprechend nicht so viel Beachtung schenkten wie dem Fuß.

Nach drei Monaten (!) erfolgloser Suche kamen wir zu einem Spezialisten, der die Krankheit kannte, und bereits beim ersten Besuch eine sichere Diagnose stellte: Multiple kartilaginäre Exostosen. Er gab uns einige Erläuterungen zu dieser Erkrankung, doch ausreichend informiert fühlten wir uns noch nicht.

Es folgte eine lange Zeit der Ungeißheit, in der man nachts am Bett des eigenen Kindes steht, weint, sich immer wieder die gleichen Fragen stellt: Warum er – warum wir, was wird aus ihm, was wird aus seiner Zukunft, kann er später einmal einen richtigen Beruf ausüben, wird er „richtig“ wachsen oder kommen Verwachsungen auf ihn und auf uns zu? Am Schlimmsten war aber das Gefühl totaler Einsamkeit, alleine mit so vielen Fragen und Ängsten zu sein, niemanden zu haben, der ähnliches fühlt und weiß, was in uns vorging.

Wir sind durch „ein tiefes Tal der Tränen“ gewandert, denn die Suche nach Hilfe, Informationen, ärztlichen Fachkräften, die diese Krankheit kennen und Erfahrungen mit ihr haben, war und ist beschwerlich. Viele Fragen haben wir auch heute – nach drei Jahren noch. Immer noch gibt es auf viele Fragen auch viele verschiedene Ant-

worten – jemanden, der uns klar und ehrlich all unseren Wissensdurst stillen kann, haben wir noch nicht gefunden. Aber in der Selbsthilfegruppe finden wir Ansprechpartner und Menschen, die in den gleichen Schuhen stecken wie wir. Das Gefühl der Einsamkeit hat sich gegeben.

Unser Sohn ist mittlerweile 6 Jahre alt. Er wurde einmal am rechten Handgelenk operiert (der Knubbel, den wir als Stollperverletzung ansahen), und ist ein „Profi“ bei Röntgenuntersuchungen geworden. Der Fuß ist gewachsen, die Exostosen, die an den Zehen sind und ihn am Laufen hinderten, nicht. Regelmäßige Untersuchungen sind zur Routine geworden – für ihn mehr als für uns.

„Mami, warum habe ich diese doofen Knubbel?“
Vor einiger Zeit fragte er: **„Mami, warum habe ich diese doofen Knubbel?“**
Meine hilflose Antwort war: „Vielleicht hat der liebe Gott gedacht, du bist so ein fröhliches und lustiges Kind, du schaffst es, mit diesen doofen Knubbeln umzugehen. Traurige Kinder schaffen das nicht!“ Er war zufrieden – ich mußte weinen.

Fallbeispiel 2

Mein Name ist Mathias, bin 24 Jahre alt und komme aus Darmstadt. Bei mir wurden die Exostosen im Alter von 3 Jahren festgestellt. Mit 4 Jahren lag ich dann auch zum ersten Mal unter dem Messer.

Bei mir sind die Exostosen nach meinem Wachstum Gott sei Dank nicht mehr gewachsen. Ich habe auch keine Schmerzen, so daß ich – außer einigen Ausnahmen – ein ganz normales Leben führen kann.

„Exostosen am ganzen Körper“

Einige meiner Gelenke sind durch die Exostosen sehr eingeschränkt, so daß ich z. B. das Kniegelenk nicht mehr als 100 Grad anwinkeln kann. Mein Körper ist übersät mit Narben der Operationen. Ich habe Exostosen am ganzen Körper. Hauptsächlich haben sie mir aber an den Beinen Probleme bereitet. Meine letzte Operation hatte ich mit 22. Das war dann die 15. Operation, die ich den Exostosen zu verdanken hatte.

Aber wenn ich jetzt so in die Vergangenheit schaue, hat mich diese Zeit sehr geprägt. Man betrachtet die

Ziele der Selbsthilfegruppe

Mit dem Aufbau eines Betroffenenkatasters verbinden wir u. a. die Hoffnung, daß wir einerseits einen besseren Überblick über die unterschiedlichen Erfahrungen und Ausprägungen mit bzw. bei dieser Krankheit bekommen. Andererseits erhoffen wir uns eine Übersicht über vorhandene Erfahrungen bei der Behandlung von Exostosen. Wir möchten weiterhin gerne mit dazu beitragen, in Deutschland innerhalb der Ärzteschaft

- den Austausch des Wissens um diese Krankheit zu fördern,
- die Erforschung der Ursachen dieser Erkrankung zu unterstützen,
- den Blick auf die vorausschauende Begleitung bei der Behandlung der Patienten zu schärfen,
- die Wahrnehmung der vielfältigen, nicht nur physischen, Folgen und Ausprägungen bei dieser Krankheit zu bedenken, und wir meinen, daß hierzu die Bildung von sogenannten Kompetenzzentren beitragen kann.

Und nicht zuletzt möchten wir weiter daran arbeiten, Informationen über die Krankheit – auch auf internationaler Ebene – zu sammeln und über eine entsprechende Öffentlichkeitsarbeit zu verbreiten.

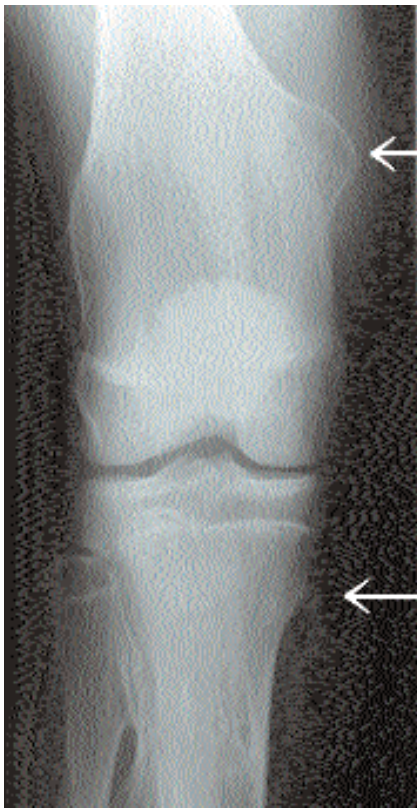


Abb. 2b: Nach 2 1/2 Jahren deutliche Zunahme der Größe der Exostosen und Abbruch der gestielten Exostose (3 cm x 2,5 cm x 2 cm).



Abb. 2c: Aufnahme nach einem weiteren 3/4 Jahr und zwischenzeitlich erfolgter Operation der gestielten Exostose.

Zeitpunkt für eine anliegende Operation besteht, und die vielleicht eher von einem Orthopäden beantwortet werden kann. Wichtig ist auch eine ganzheitliche Sichtweise und Betreuung des Kindes (und der Eltern).

Vererbung

Bei den „Multiplen kartilaginären Exostosen (Osteochondrome)“ handelt es sich um eine vererbte Erkrankung. Bislang sind zwei Gene (EXT1 und EXT2), die für die Vererbung dieser Krankheit verantwortlich sind, bekannt und mindestens ein weiteres Gen soll ebenfalls die Vererbung dieser Krankheit ermöglichen. Die „Multiplen kartilaginären Exostosen (Osteochondrome)“ werden autosomal-dominant vererbt. Das bedeutet, daß die Wahrscheinlichkeit der Weitergabe an die eigenen Kinder für jedes Kind bei 50 % liegt.

Die Neumutationsrate liegt bei ungefähr 1/3: Das bedeutet, daß es sich bei einem Drittel von allen an dieser Krankheit erkrankten Personen um „Neuentstehungen“ dieser Krankheit handelt, sie also nicht von den Eltern vererbt wurde. Für die nachfolgende Generation gilt allerdings dann wieder die übliche Weitergabewahrscheinlichkeit nach dem autosomal-dominanten Erbgang.

Vorkommen

Das Vorkommen in der Bevölkerung wird auf ungefähr 1:50.000 geschätzt. Bei einer Einwohnerzahl von ungefähr 81 Millionen kann man also von 1.600 Menschen in Deutschland ausgehen, die diese Krankheit haben (was nicht bedeutet, daß diese Menschen davon wissen!). In einer englischen Studie wurde eine Prävalenz von 0,9:1.000.000 angegeben, auf

Guam soll das Vorkommen dieser Krankheit bei 1:1000 liegen.

Man geht davon aus, daß nur bei ungefähr 2/3 aller Betroffenen die Krankheit festgestellt wird. Das bedeutet, daß bei einem Drittel von allen an dieser Krankheit erkrankten Personen die Krankheit nicht diagnostiziert, bzw. nicht ärztlich behandelt wird, weil keine entsprechenden Beschwerden auftreten (in großen Familien kann einigen Betroffenen die Krankheit durchaus bewußt bzw. diagnostiziert sein, ohne daß sie einer ärztlichen Behandlung bedürfen).

Entartungsrisiko

Das Entartungsrisiko liegt wahrscheinlich nicht über 2 %. Das würde bedeuten, daß sich bei höchstens 2 % aller Erkrankten eine bösartige Entwicklung der Exostosen einstellt. Die Angaben in der Literatur schwanken stark. Sie werden auf ungeeignete bzw. ungenaue Basiszahlen zurückgeführt, die ihre Ursache

- einerseits in einer zu ungenauen Abgrenzung von anderen Erkrankungen, die ebenfalls von Exostosen begleitet sind, und
- andererseits in einer noch nicht eindeutig formulierten Definition des Entartungsbegriffes bei Exostosen haben.

Besonders zu beobachten sind in diesem Zusammenhang schnell wachsende und nach Abschluß des Knochenwachstums wachsende Exostosen. Hier besteht die Möglichkeit, daß es sich um eine bösartige Entwicklung handelt. Außerdem werden den eher stammnah liegenden Exostosen höhere Entartungswahrscheinlichkeiten zugesprochen.

Die Betroffenen

Die unterschiedlichen Ausprägungen und Auswirkungen dieser Krankheit und die unterschiedlichen Voraussetzungen bei ihrer Diagnose bei bestehendem familiären Vorkommen und sogenannten Neumutationen machen es nahezu unmöglich, allgemeingültige Hinweise auf den Verlauf und den Umgang mit dieser Krankheit durch die Betroffenen zu machen.

wendig erscheinen lassen können.

Bekannte direkte Auswirkungen von Exostosen sind

- **Verkrümmung von Gliedmaßen**
Durch Beeinträchtigung der Wachstumsfuge z. B. der Elle durch eine Exostose kann deren Wachstum beeinträchtigt werden, was zu einer Verkrümmung des Unterarmes führt.
- **Beeinträchtigung von Gelenken**
Sämtliche Gelenke können betroffen sein und damit die Beweglichkeit des Menschen. Oft können bestimmte Bewegungen nicht ausgeführt werden, manchmal versucht der Körper diese fehlenden Bewegungsmöglichkeiten zu kompensieren, was zu weiteren Problemen führen kann.
- **Wachstumsstörungen**
Durch Beeinträchtigung der Wachstumsfugen, z. B. der Beinknochen kann das Längenwachstum des Menschen deutlich beeinträchtigt sein.
- **Beeinträchtigung von Nerven, Sehnen und Blutbahnen**
Die Exostosen können Nerven, Sehnen und Blutbahnen dazu veranlassen, ihre normale Lage zu verlassen. Das kann zu –auch kurzzeitigen– Schmerzen und Schwellungen, zu Müdigkeit und anderen Beeinträchtigungen bis hin zu neurologischen Ausfällen führen.

Aber auch die indirekten Auswirkungen der Exostosen verdienen eine besondere Beachtung. So sind es vor allem die psychischen Folgen des mehr oder weniger deutlichen Andersseins, die nicht vergessen werden dürfen und die auch eine medizinische Indikation für eine Operation einer Exostose darstellen können. Dabei kann es nie darum gehen, alle Exostosen zu entfernen, sondern es muß vielmehr geprüft werden, ob durch die Operation einer bestimmten Exostose ein eventuell entstehender oder schon entstandener psychischer Schaden von der betroffenen Person abgewendet werden kann.

Kinder

In diesem Zusammenhang muß ein besonderes Augenmerk auf die Entwicklung der Kinder geworfen wer-

den: Vor dem Hintergrund, daß auch von außen nicht sichtbare Exostosen Auswirkungen auf die Struktur und die Beweglichkeit des Körpers haben können, diese beeinträchtigen und in der Folge Schmerzen und Müdigkeit hervorrufen können, müssen Kinder mit Exostosen sorgfältig beobachtet werden. Ist z. B. die Beweglichkeit aus der Hüfte so beeinträchtigt, daß vielleicht ein Keilkissen die vorwiegend sitzende Tätigkeit des Kindes in der Schule unterstützen kann? Beeinträchtigen nicht auffallende Exostosen in den Händen die Stifthaltung des Kindes und führen zu Problemen beim Erlernen der Schreibrift? Verursachen manche Bewegungen, vielleicht auch nur sporadisch, Schmerzen, die das Kind dann versucht zu vermeiden, ohne sich damit vor bestimmten Aufgaben drücken zu wollen? Bestehen vielleicht Ruheschmerzen, die möglicherweise nur nachts auftreten, und die die Ursache für ein müdes und nörgelndes Kind am Tage sind? Beeinträchtigen eventuell Exostosen durch Druck auf Nerven, Sehnen und Blutbahnen Energien des Kindes, was sich in einer auffallenden Müdigkeit zeigen kann? Inwieweit beeinflussen deutlich herausragende Exostosen oder abwertende Sichtweisen zur Krankheit in der Umwelt des

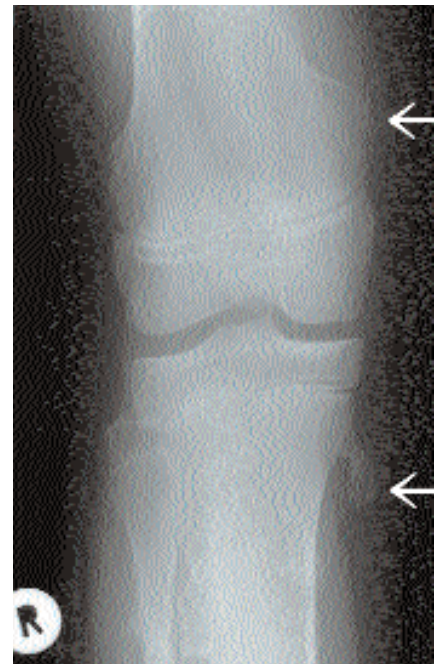


Abb. 2a: Breitbasige Exostose oberhalb, gestielte Exostose unterhalb des Knies.

Kindes dessen psychosoziale Entwicklung?

Gerade bei Kindern müssen diese Fragestellungen auch vom Kinderarzt beachtet werden. Es geht nicht nur um die Frage, wann der bestmögliche

Kindernetzwerk - Was ist das?

Unsere Serie „Kindernetzwerk - Wir helfen weiter“, in der Elterninitiativen aus der Pädiatrie zumeist seltene Krankheitsbilder (Syndrome) vorstellen können, wird vom Kindernetzwerk für kranke und behinderte Jugendliche e. V. koordiniert. Das bundesweit ausgerichtete Kindernetzwerk hat zusammen mit seinem 70köpfigen wissenschaftlichen Beirat eine bundesweite Datenbank aufgebaut: Eltern und Professionelle - die **Kinderärzte** vor allem - können sich damit gezielt Adressen und weiterführende Informationen zu etwa 1000 Erkrankungen/Behinderungen besorgen. Spezialisiert hat sich das Kindernetzwerk auf die in dieser Serie beschriebenen seltenen Erkrankungen in der Pädiatrie, bei denen bisher auch unter Ärzten häufig nur wenige Kenntnisse vorliegen.

Kontakt

Kindernetzwerk e.V.
Hanauer Straße 15,
63739 Aschaffenburg
Tel.: (06021) 12030, oder (0180) 5213739
Fax: (06021) 12446
E-Mail: info@kindernetzwerk.de
<http://www.kindernetzwerk.de>



Serie

Multiple kartilaginäre Exostosen

(Osteochondrome)

Babette und Gerd Ulrich Heuer

für die Selbsthilfegruppe „Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)“

Die Krankheit

Bei „Multiplen kartilaginären Exostosen (Osteochondrome)“ handelt es sich um eine seltene, vererbare Knochenkrankheit mit unterschiedlichen Auswirkungen und mit noch nicht eindeutig geklärter Ursache. Das Wachstum der Knochen erfolgt meist unkontrolliert an den Knochenenden und kann zu Bewegungseinschränkungen, Schmerzen, Verformungen der Knochen und Einschränkungen des Längenwachstums führen. Eine bösartige Entwicklung ist möglich, aber selten. In dem ICD-10 findet sich diese Erkrankung unter der Ziffer Q 78.6.

In der Literatur finden sich die unterschiedlichsten Synonyme, u. a.: „Multiple Osteochondrome“; „Multiple cartilaginäre Exostosen (MCE)“; „Exostosen, hereditäre multiple kartilaginäre“; „Exostosen, multiple“; „Osteochondrodysplasie mit kartilaginären Exostosen“; „Bessel-Hagen-Krankheit“; „Exostosenkrankheit“ und im englischsprachigen Bereich „Multiple Hereditary Exostoses (MHE)“, „Heredity Multiple Exostoses“, „Heredity Multiple Osteochondromata“, „Multiple Cartilaginous Exostoses“ usw.

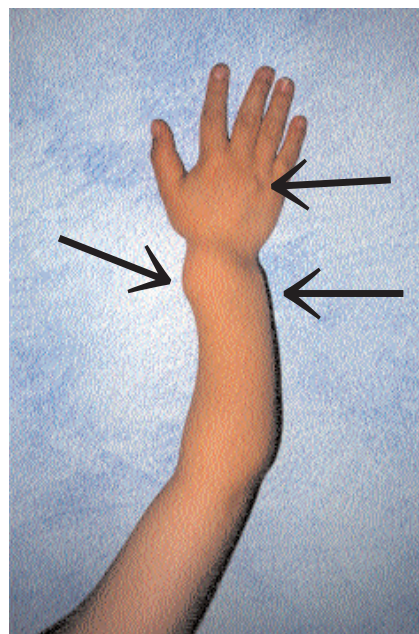


Abb. 1: „Verbiegung“ des Unterarmes, deutliche Ausstülpungen am Unterarm und an der Hand.

Beschreibung

Exostosen sind gutartige Knochenvorsprünge oder Knochenausstülpungen, die gestielt, auch hakenförmig oder breitbasig am Knochen meist in der

Nähe der Wachstumsfugen entstehen (Abb. 1, 2). Prinzipiell können alle Knochen betroffen sein, bevorzugt werden jedoch die langen Röhrenknochen, während Gesicht und Schädel im allgemeinen verschont bleiben. Es handelt sich bei den Exostosen um einen unnormalen Knochenwuchs, um gutartige Tumore. Das Ausmaß von Größe und Anzahl der Exostosen ist von Person zu Person unterschiedlich und damit auch der Umgang des Körpers mit den Exostosen und die daraus resultierenden Folgen für die betroffene Person.

Diagnose

In vielen Fällen, gerade beim Vorliegen einer familiären Disposition, kann mit Hilfe einer Anamnese und einer Untersuchung des Körpers eine gesicherte Diagnose gestellt werden. Zusätzlich können in erster Linie Röntgenbilder herangezogen werden sowie in Einzelfällen auch andere bildgebende Verfahren.

Auswirkungen

„Multiple kartilaginäre Exostosen“ müssen nicht entfernt werden. Ihr Wachstum kann aber zu Schwierigkeiten führen, die eine Operation not-