

IX./5. fejezet: Enchondromatosis

(dyschondroplasia, Ollier féle betegség)



A fejezetben ismertetjük az enchondromatosis ethiopathológiáját, jellegzetes tüneteit, mely által az olvasó képes lesz ezen fejlődési rendellenesség felismerésére. Emellett az enchondromatosisos betegek klinikai problémáiról és azoknak kezelési lehetőségeiről is beszámolunk.

IX./5.1. Definíció

A csöves csontok metaphysisében porcszigetek, a porc eredetű jóindulatú daganatoknak egy formája: enchondromák jönnek létre. Ezek a metaphysealis enchondromák deformálják és gyengítik a csontokat.



IX./5.2. Előfordulás, öröklődés

Az Ollier betegség gyakorisága 1:100.000.

IX./5.3. Etiológia

Valószínűleg a parathormon receptor (PTHr1) génjének mutációja áll a betegség hátterében.

IX./5.4. Pathogenesis

A növekedési porc hypertrophiás zónájában lévő sejtek fokozott szaporodása miatt alakulnak ki az enchondromák.

IX./5.5. Klinikai megjelenés, tünetek

Az enchondromák jellegzetes módon unilaterálisan (a test egyik oldalán) jelentkeznek több csonton. Megjelenthetnek a medencecsontokon és a scapulán is. Az érintett végtagon rövidülés, tengelydeformitás alakulhat ki, pathológiás törés következhet be. Az enchondromák malignizálódhatnak. Ha az enchondromatosis subcutan haemangiómákkal társul, Maffucci syndromáról beszélünk, ilyenkor a malignizáció csaknem 100%.



IX./5.6. Radiológia



1. ábra: A csontok metaphysisében a csontot felfűző, corticalist elvékonyító lytikus elváltozások jelennek meg, melyekben pontszerű meszesedések ábrázolódnak.

IX./5.7. Kezelés

A deformált és megrövidült csontok műtéti úton korrigálhatók.

IX./5.8. Differenciáldiagnózis

El kell különíteni malignus csonttumortól (low grade chondrosarcoma, világos sejtes chondrosarcoma), nem ossificáló csontfibromától, juvenilis csontcystától, fibrosus dysplasiától, eosinophil granulomától.

