

Esostosi Multiple

Le *esostosi multiple ereditarie* (EME) sono una patologia strettamente correlata con la crescita dell'osso e della cartilagine d'accrescimento. Questa patologia definita rara, poiché ricorre con bassa frequenza nella popolazione, viene denominata in molte maniere differenti: EME, esostosi multiple ereditarie, osteocondromi multipli ereditari, esostosi multiple cartilaginee, HME ecc.

Le EME si manifestano clinicamente con la crescita, su diversi segmenti scheletrici, di esostosi o protuberanze ossee che possono variare di dimensioni, localizzazione e numero. Sebbene qualunque segmento scheletrico possa essere colpito (ad esclusione delle ossa del cranio) le *ossa lunghe* (gambe, braccia, dita, ecc) rappresentano le sedi più comunemente affette. L'incidenza della patologia non è legata al sesso.

Che cosa è una Esostosi?

Un esostosi è una *crescita abnorme* dalla struttura architettonica ossea. Queste "crescite abnormi" sono formazioni benigne che sorgono in prossimità dei centri di crescita ossei e sono quindi situate vicino alle articolazioni. Possono essere tondeggianti o appuntite e solitamente continuano a crescere fino a che ha non termine lo sviluppo.

Che problemi causano le EME?

Le problematiche maggiormente collegate a questa patologia sono di vario tipo. In alcuni casi può accadere che queste protuberanze ostacolino o determinino una crescita anomala dell'osso stesso. Di conseguenza, può portare a *statura inferiore* alla media o a curvatura di alcuni segmenti ossei. Queste manifestazioni cliniche non sono solitamente inabilitanti per la normale funzionalità degli arti. In altri casi la crescita di alcune esostosi in prossimità delle articolazioni può impedire alcuni movimenti determinando *rigidità e dolorabilità*. Questa sintomatologia può essere dovuta alla loro localizzazione o alla crescita in prossimità dei nervi, vasi e tendini con conseguente compressione di queste strutture. Infine, una ulteriore causa è rappresentata dai *traumi diretti*, evento abbastanza frequente durante l'infanzia.

Trovandosi di fronte ad alcune di queste problematiche può essere indicata la *rimozione* di una o più esostosi al fine di evitare il danneggiamento delle strutture sovrastanti.

La complicazione più grave dell'esostosi è fortunatamente anche la meno comune. Raramente, (meno dell'1%), le esostosi benigne possono diventare un tumore maligno chiamato *condrosarcoma periferico*. Questo avviene quasi sempre durante l'età adulta quando la crescita scheletrica è cessata. Se un paziente con EME al termine della crescita scheletrica nota che le esostosi aumentano o diventando più dolorose è fortemente consigliato di contattare il medico da cui è normalmente seguito. Infatti, l'aumento di volume e il dolore sono due segnali importanti che la lesione benigna si sta trasformando in un tumore maligno. Va comunque ribadito che la trasformazione di una esostosi in un condrosarcoma rappresenta una evenienza estremamente rara, ma le famiglie con EME ne devono essere a conoscenza.

Quando vanno trattate?

Alcune persone con EME non necessitano alcun trattamento in quanto le esostosi non determinano deformità, né dolorabilità. La maggior parte dei pazienti riescono a compensare la deformità o eventuali limitazioni del raggio di movimento in maniera tale da potere vivere ed agire normalmente.

Se questo non avviene o la dolorabilità diventa invalidante, si può rendere opportuno un *intervento chirurgico* correttivo della deformità stessa. La rimozione è solitamente una procedura semplice, talora effettuabile in day hospital. Se un'esostosi crea una crescita difettosa, come l'inarcarsi dell'estremità, a volte il rimuovere l'esostosi tempestivamente permetterà all'osso di raddrizzarsi e rimodellarsi durante la crescita. Attualmente sono a disposizione diversi tipi di opzioni che il vostro medico ortopedico potrà illustrare più dettagliatamente, a seconda della tipologia e della sede dell'esostosi.

Qualora un'esostosi subisca una evoluzione maligna e si trasformi in condrosarcoma deve essere assolutamente rimossa nel più breve tempo possibile. In questo caso è assolutamente consigliato rivolgersi ad un centro

specializzato nel trattamento di tumori ossei per effettuare il tipo di intervento più adeguato.

Che cosa significa Ereditaria?

EME è una patologia trasmessa dai geni del genitore affetto al figlio.

Tecnicamente, questa malattia viene definita come un disturbo autosomico dominante, il che significa che se un genitore ne è affetto, ci sono il 50% di probabilità che un figlio lo sviluppi.

In più rari casi la malattia si sviluppa senza che uno dei genitori ne sia affetto. Questa situazione viene descritta come una *mutazione spontanea*, intendendo con questa definizione che la variazione genetica alla base della patologia insorge nell'individuo senza che sia stato ereditato da un genitore.

Prospettiva

Stiamo effettuando delle *ricerche* volte a comprendere come queste alterazioni possano determinare la crescita anomale delle EME. La comprensione di questi meccanismi fornirebbe informazioni utili per il trattamento della patologia. Inoltre, questi studi potranno essere utilizzati per la prevenzione dello sviluppo delle esostosi e delle loro complicanze.

Dr. Luca Sangiorgi

Responsabile del Modulo di Genetica e familiarità

Istituti Ortopedici Rizzoli - Bologna

Tel. e fax 051-6366381

e-mail genetica@ior.it