

Hereditära multipla osteokondrom

Hereditära multipla osteokondrom är en medfödd skelettsjukdom som kännetecknas av att det finns flera godartade tumörer (osteokondrom) nära skelettets tillväxtzoner, vilket påverkar tillväxten och rörligheten. Osteokondromen kan leda till felställningar i skelettet.

Det finns mellan 100 och 200 personer med hereditära multipla osteokondrom i Sverige. Sjukdomen är ärftlig men uppkommer ibland som en ny mutation.

SYM TOM

Osteokondromen varierar i antal och storlek. De finns ofta nära leder i armarna och benen. De flesta med sjukdomen har osteokondrom runt knäna, i övre delen av överarmsbenen, i underarmarna nära armbågsleden och nära handleden.

Osteokondrom kan också finnas i händerna, framför allt under naglarna, och i revbenen, bäckenet och skulderbladen. Oftast uppkommer flera osteokondrom kring samma led och på flera olika ställen i kroppen. Ansiktsskelettet och skallbenen påverkas inte.

Osteokondrom uppkommer under de första tio levnadsåren och ökar i storlek när barn med sjukdomen växer. Efter puberteten slutar osteokondromen att växa.

Symtomen är oömma knölar under huden, felställningar i skelettet och nedsatt rörlighet i lederna. Det kan också finnas förändringar i naglarnas form och utseende.

Osteokondrom kan trycka på nerver och senor, men det är ovanligt. Tryck på nerver och senor som glider över osteokondrom kan orsaka smärta.

Det finns viss risk för att enstaka osteokondrom med tiden utvecklas till elakartade brosktumörer.

ORSAK

Hereditära multipla osteokondrom orsakas av en förändring i en gen. Förändringen gör att osteokondrom uppkommer.

BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att öka rörligheten, korrigera felställningar och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till. Habiliterande eller rehabiliterande insatser ges vid behov. En del personer med sjukdomen behöver smärtlindrande läkemedel.

Barn och ungdomar med sjukdomen bör följas upp varje år av en barnortoped som bedömer behovet av behandling. Om smärta tillkommer som nytt symtom är det viktigt att en läkare gör en ny undersökning.

Om osteokondrom hos vuxna börjar växa eller göra ont måste de undersökas av en ortoped. Ibland behöver osteokondrom opereras bort.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Uppföljning och behandling görs av barnortoped och ortoped vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om hereditära multipla osteokondrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad oktober 2019.