

# 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 část 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 (kalotaxi) 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

### Syndrom mnohočetných osteokartilaginózních exostóz- MOCE



exostóza femuru

<b>Klinický obraz</b>	osteochondromy, pseudomadelungova deformita, Madelungova deformita, genu valgum, subluxace, chondrosarkom
<b>Příčina</b>	mutace genů kódujících signální molekulu Ihh

- Enchondromatóza

**Použitá literatura**

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

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

**Incidence  
ve světě** 1:50 000

**Klasifikace a odkazy**