



LA MALATTIA ESOSTOSANTE

inquadramento generale

Camilla Caldarini

CLINICA ORTOPEDICA C.T.O.
Direttore Prof. Renato Facchini
UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

OMS DEFINIZIONE

**"DISORDINE GENETICO DELL'APPARATO
OSTEOARTICOLARE CHE DETERMINA LA CRESCITA DI
ESOSTOSI LOCALIZZATE PRINCIPALMENTE A CARICO
DELLE OSSA LUNGHE CON MAGGIORE FREQUENZA IN
PROSSIMITA' DELLE ARTICOLAZIONI"**

OMS DEFINIZIONE

"DISORDINE GENETICO DELL'APPARATO
OSTEOARTICOLARE CHE DETERMINA LA CRESCITA DI
ESOSTOSI LOCALIZZATE PRINCIPALMENTE A CARICO
DELLE OSSA LUNGHE CON MAGGIORE FREQUENZA IN
PROSSIMITA' DELLE ARTICOLAZIONI"

MUTAZIONE

- gene **EXT1** cromosoma **8**
- gene **EXT2** cromosoma **11**

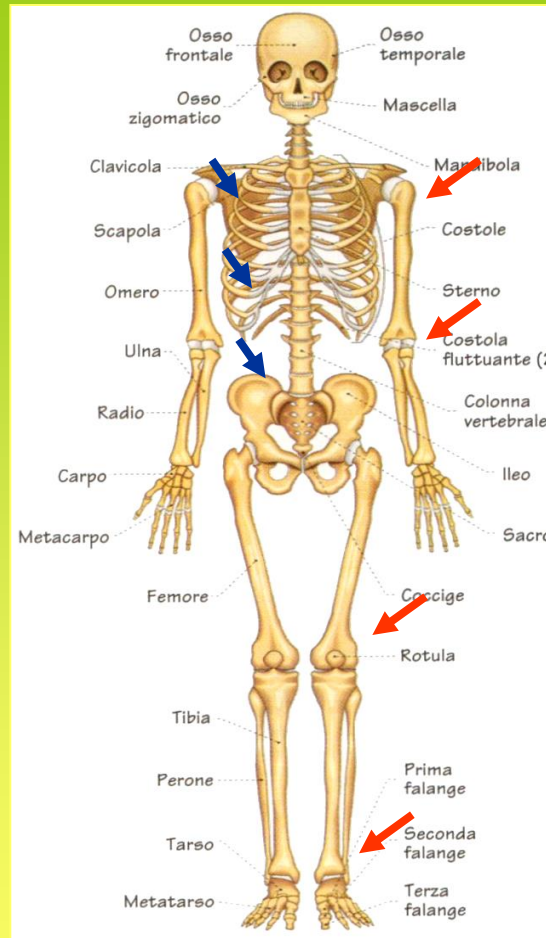
EXT3 sul cromosoma **19**



OMS DEFINIZIONE

**“DISORDINE GENETICO DELL’APPARATO
OSTEOARTICOLARE CHE DETERMINA LA CRESCITA DI
ESOSTOSI LOCALIZZATE PRINCIPALMENTE A CARICO
DELLE OSSA LUNGHE CON MAGGIORE FREQUENZA IN
PROSSIMITA’ DELLE ARTICOLAZIONI”**

Scapola
costa e
cresta iliaca



ossa lunghe
in prossimità
delle articolazioni

- omero
- avambraccio
- ginocchio
- caviglia

STORIA

Cell.339-7431562

camilla.caldarini@tiscali.it



1786: John Hunter (lectures on the principles of surgery)

1814: Boyer seguito da Guy's descrivono una famiglia

1876 Definita come malattia esostosante multipla (Virchow)

1915 grazie Ehrenfried entra a far parte della letteratura

1943 si comincia a differenziare dalla malattia di Ollier (jaffe)



1786: John Hunter (lectures on the principles of surgery)


1814: Boyer seguito da Guy's descrivono una famiglia

1876 Definita come malattia esostosante multipla (Virchow)

1915 grazie Ehrenfried entra a far parte della letteratura

1943 si comincia a differenziare dalla malattia di Ollier (Jaffe)

! CHIAREZZA

Malattia esostosante  Malattia di Ollier

**M. ESOSTOSANTE
ENCONDROMATOSI
noduli di cartilagine
segregati
in pieno tessuto osseo**

M. ESOSTOSANTE

proliferano
in senso **centrifugo**
ed il ciclo osteogenico
avviene in modo completo



esostosi

ENCONDROMATOSI (Ollier)

proliferano
in senso **centripeto**
e si arrestano
allo stato di encondroma



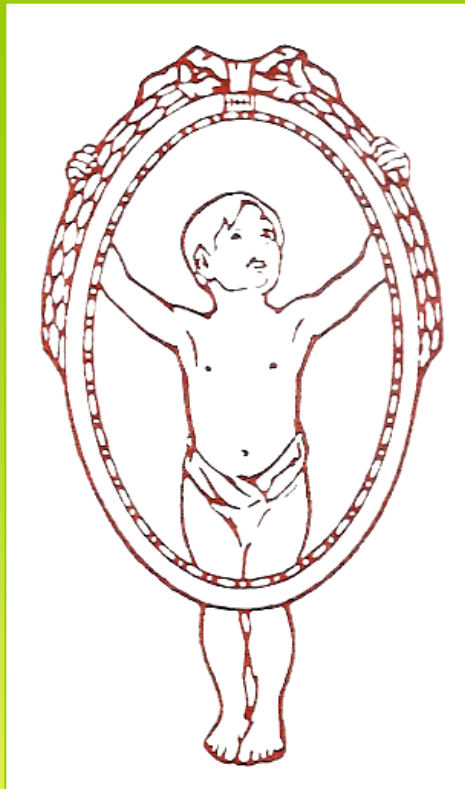
encondroma



M. DI OLLIER

encondromi che crescono all'interno dell'osso

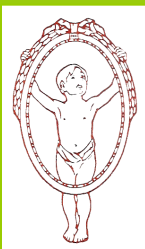
Sedi
simili: ossa lunghe
anche se tipicamente mani e piedi



CONGRESSO S.I.T.O.P. 2007

assegnato una **borsa di studio**
per approfondire i vari aspetti della patologia





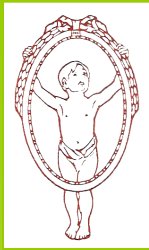
CENTRI SPECIALIZZATI

- CTO MILANO
- PINI MILANO
- GALLARATE
- ROMA TOR VERGATA
- GASLINI GENOVA
- IOR BOLOGNA

- ASSOCIAZIONE ACAR

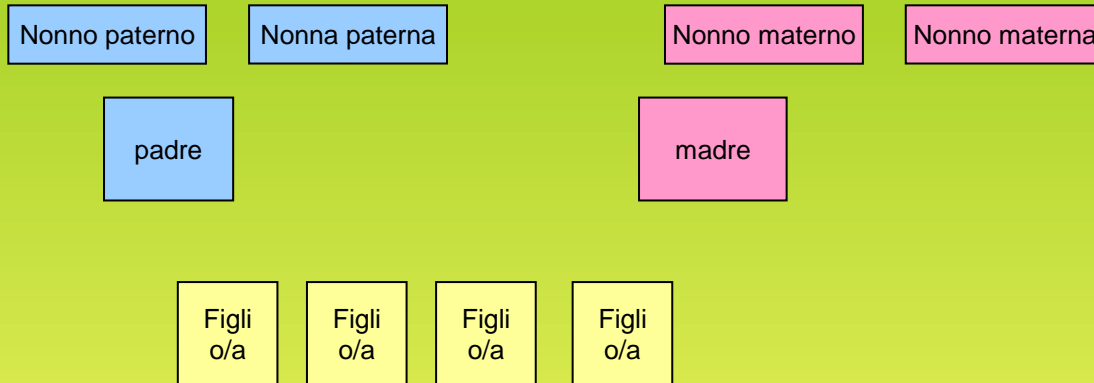


A.C.A.R. Onlus
Associazione conto alla rovescia
per la diffusione dell'informazione e
della ricerca sulla malattia
esostosante

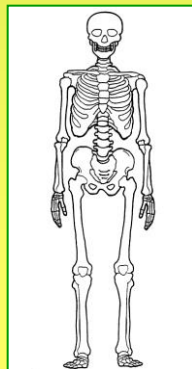


questionario

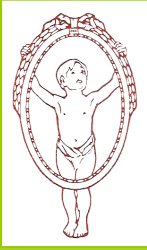
A) FAMILIARITA'



B) CARATTERISTICHE



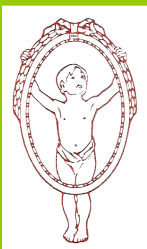
C) CHIRURGIA



casistica

53 PAZIENTI

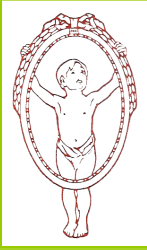
38 maschi 15 femmine
Età compresa tra i 7 e i 58 anni



RISULTATI

Cell.339-7431562

camilla.caldarini@tiscali.it



DIAGNOSI

RITARDO

poco conosciuta - confusa con
altre patologie



FAMILIARITA'

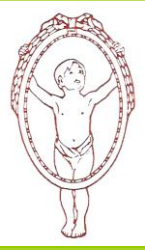
POSITIVA

(evoluzione piu' aggressiva)

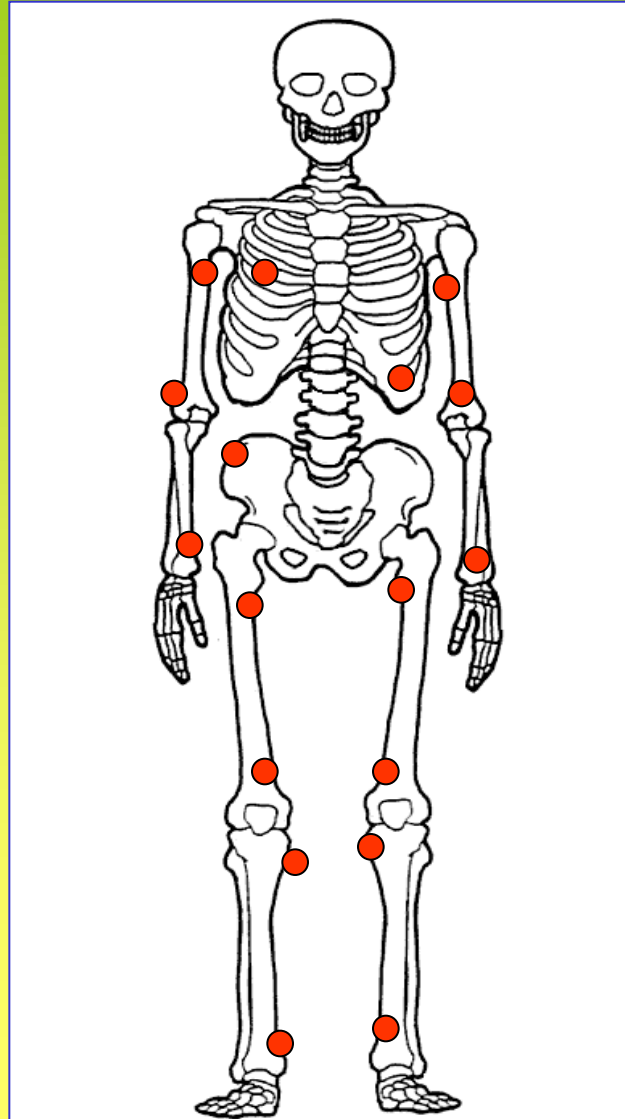
FAMILIARITA'

NEGATIVA

(40gg - 6aa)

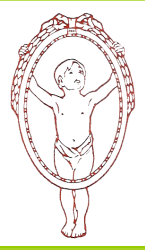


STORIA CLINICA



Cell.339-7431562

camilla.caldarini@tiscali.it



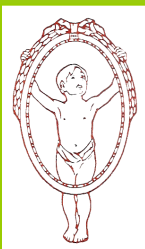
EFFETTI COMPRESSIVI

Neuro muscolo scheletrici

DEVIAZIONI ASSIALI

Deformità in valgo ginocchia e caviglia - deviazione ulnare
Con lussazione del capitello

BLOCCHI ARTICOLARI MECCANICI

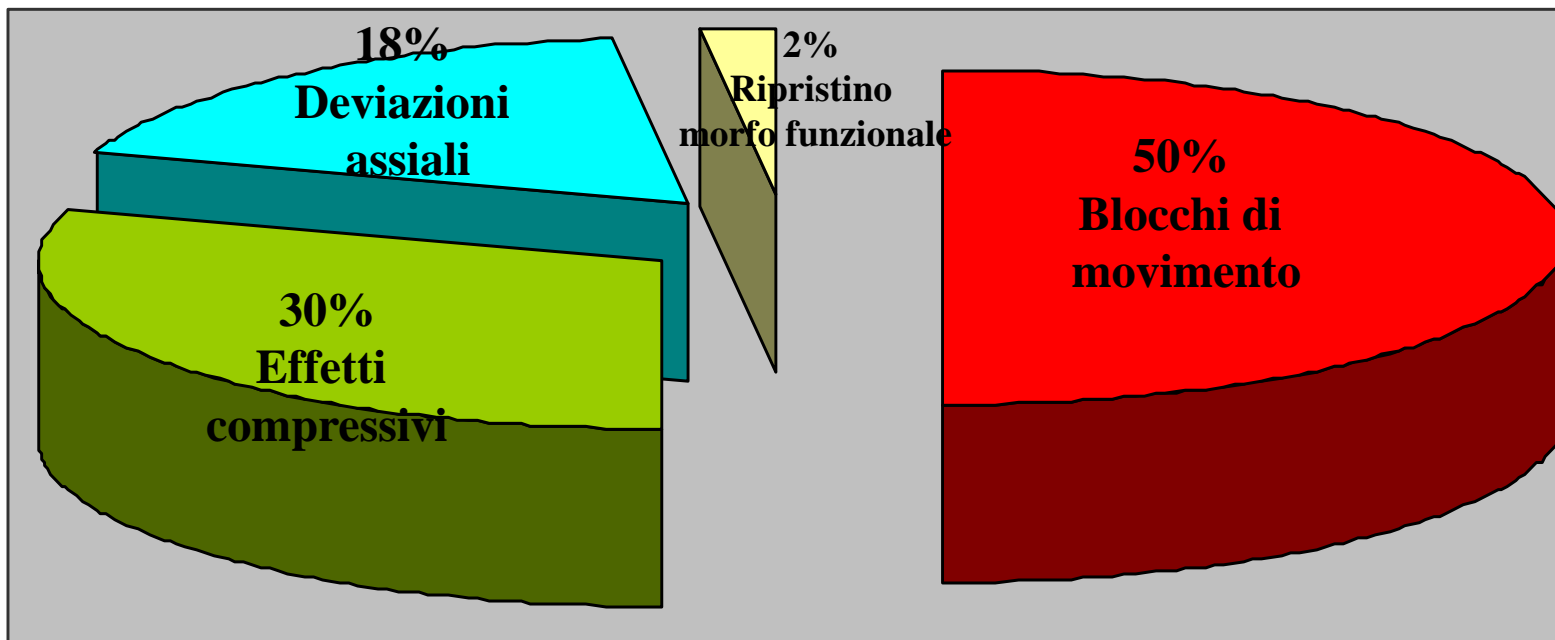


TRATTAMENTO

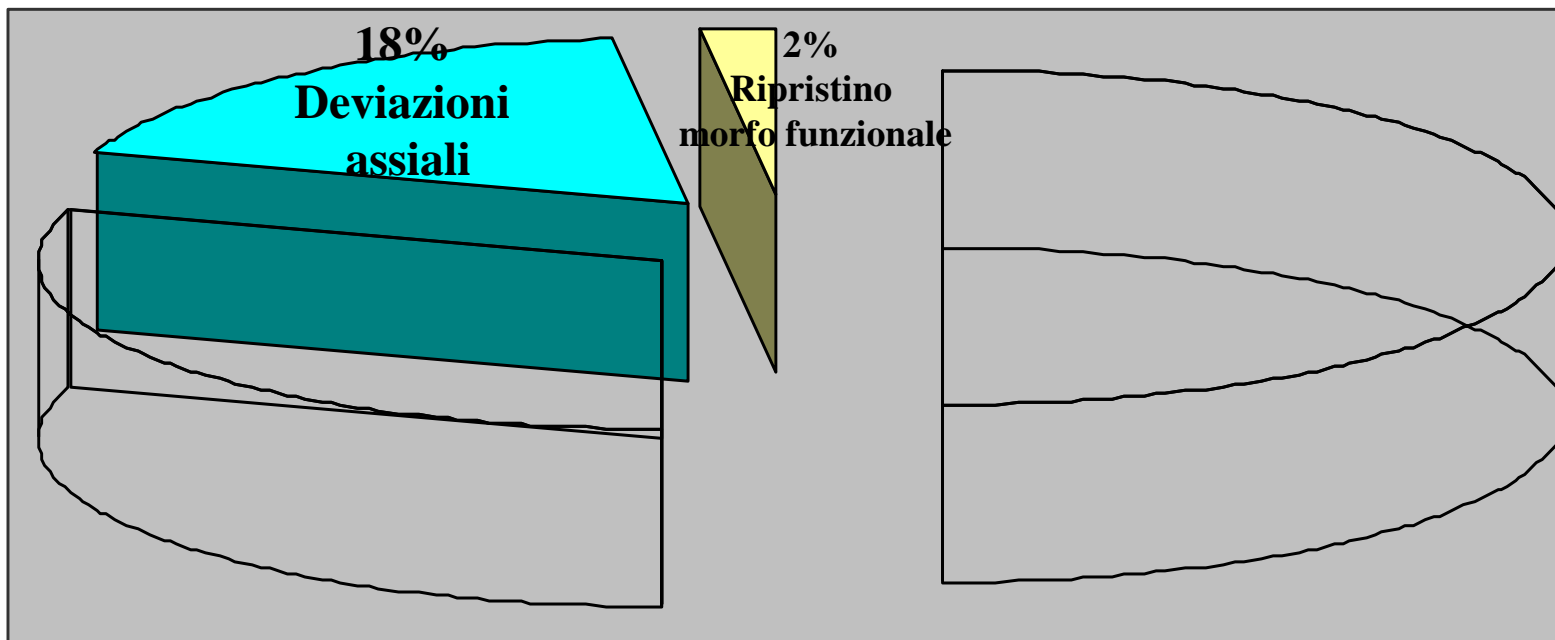
**INTERVENTI MULTIPLI
(3-30)**

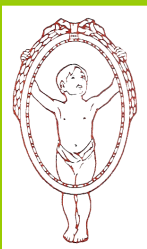
**NON ESISTE UN'ETA'
PRFERENZIALE PER LA CHIRURGIA
MAI PRIMA DEI 5 AA**

SCOPO DELLA CHIRURGIA



SCOPO DELLA CHIRURGIA

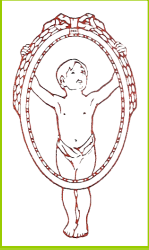




ESITI A DISTANZA

Cell.339-7431562

camilla.caldarini@tiscali.it



ESOSTOSI
PERIARTICOLARI



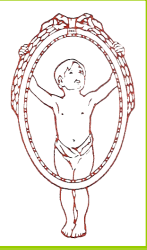
SQUILIBRIO ARTICOLARE



USURA

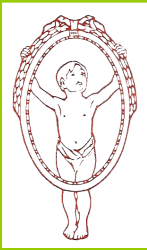


ARTROSI PRECOCE



Degenerazione maligna
rischio descritto è 0.5 e 2.5% dei casi

Nella nostra casistica
0%

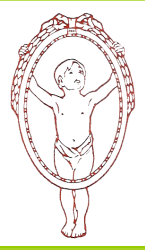


CONCLUSIONI

I° .FAMILIARITA'

diagnosi precoce

malattia è più aggressiva



CONCLUSIONI

II° .EVOLUZIONE DELLA MALATTIA

1. crisi puberale

2. dopo la fine della crescita
controlli periodici rischio di degenerazione maligna

segni di allarme

nuove esostosi dopo la fine della crescita

esostosi che aumentano di volume

Genetica



Genetica

MHE



Genetica

LO SCOPO DELLA CHIRURGIA
ORTOPEDICA DOVREBBE ESSERE
CORRETTIVA e
FINALIZZATA ALLA
PREVENZIONE
DELLE DEFORMITA'



GRAZIE

