

Hereditär multipla exostoser uppföljning SBOF 2023

Detta förslag till uppföljning av barn med HMO är framtaget av en arbetsgrupp inom Svensk Barnortopedisk Förening (SBOF) på initiativ av Henrik Hedelin Drottning Silvias barnsjukhus. Dokumentet presenterades på SBOFs årsmöte 2022 och godkändes av föreningens medlemmar på mötet.

Det är upp till den ansvariga läkaren att bedöma hur ofta den enskilda patienten bör följas kliniskt och med röntgen. Det finns tillfällen då tätare kontroller eller ytterligare undersökningar är indicerade, i synnerhet gäller detta osteochondrom på underarm och distala delen av underbenet eftersom dessa är associerade med tillväxtstörning och deformitet. Nedanstående punkter ska ses som en vägledning avseende radiologisk uppföljning.

- Återbesök med palpation och konsultation årligen från 5–6 års ålder till färdigvuxen.
Därefter uppföljning enligt lokal rutin för vuxna.
- Överväg möjligheten till psykologiskt stöd.
- Röntgen av osteochondrom som har tillvuxit eller som ger lokala besvär.
Beslut avseende röntgen av den enskilda lokalen tas dock av behandlande läkare.
- Röntgen HKA vartannat år mellan 4 års ålder tills fyserna har stängts.
Komplettera med röntgen fotleder vid osteochondrom i distala delen av underbenet.
- Röntgen bäcken och höftleder, frontal och lauensteinprojektion, vart fjärde år.
- Röntgen underarm/handled vid inskränkt rörlighet (fr.a. pro- supination) eller synlig deformitet. Låg tröskel för kontakt med handkirurg rekommenderas.
- En undersökning med MR Bäcken/höftleder och rygg genomförs mellan 14–17 års ålder (inför övertag av tumör/vuxenortoped).
- Vid etablerad deformitet samt vid rörelseinskränkning eller neurologiska/vaskulära symtom krävs oftast kirurgisk åtgärd. Den kirurgiska planeringen kan i sin tur kräva riktade radiologiska undersökningar av lämplig modalitet, exempelvis CT eller MR.

Bakgrund Hereditary Multiple Osteochondromas ("exostoser")

Följande fakta kan vara värda att ta i beaktande avseende HMO. Detta dokument avser enbart uppföljning av barn upp till 18 års ålder. Vuxna patienter har andra indikationer för uppföljning med mer fokus på att upptäcka malignifiering.

Fler namn används; Hereditary Multiple Exostoses (HME), Multiple osteochondromas (MO), Multiple hereditary exostosis (MHE), multiple

osteochondroma disease, Multiple osteochondromatous exostoses, Familjära hereditära exostoser etc. WHO har valt nomenklaturen "osteochondroma" för exostoser och "hereditary multiple osteochondromas" (HMO) för sjukdomen. Termen exostos anses missvisande.

- De flesta HMO har diagnostiserats vid 5 års ålder, nästan alla vid 10-12.
- Ca 90% av individer med HMO har en förälder med sjukdomen, 10% har en nymutation.
- Genetisk testning av HMO är möjlig via de flesta Universitetssjukhus men är ganska dyrt (ca 20tkr).
- Det finns tilltagande kunskap om att olika mutationer (EXT 1 vs EXT 2 etc.) ger olika allvarliga former av HMO. EXT 1 ger allvarligare sjukdom och större risk för malignifiering.
- Det finns ingen global konsensus för enbart kliniska/radiologiska diagnoskriterier men multipla metafysära förändringar av typiskt utseende, där inga differentialdiagnoser är rimliga, anses diagnosiskt.
- Genetisk testning är av extra värde vid misstänkt diagnos utan hereditet eller vid osäkerhet vid atypiskt utseende.
- Det finns ingen konsensus om hur ofta barnpatienter bör följas radiologiskt.
- Det finns sällsynta differentialdiagnoser till HMO man bör ha i åtanke. Metachondromatosis kan nämnas.
- Malignifiering (ffa chondrosarkom) är mycket sällsynt innan 10 års ålder. Det är sällsynt mellan 10–20 års ålder. Under en livstid drabbas dock runt 2-5% av malignifiering.
- Risk för deformitet är välkänt i underarm, knä (genu valgum) och fotleder (i allmänhet valgus). Det finns dock även en ökad risk för coxa valga och progredierande sublaxation i höftleden vid osteochondrom i proximala femur.
- Det är tilltagande evidens på att spinalt engagemang kan vara vanligare än vad man tidigare trott och att detta kan leda till relativt plötslig nervpåverkan. Det är oklart än vad detta betyder i praktiken avseende screening.
- Det finns gryende ambitioner för medicinsk (icke-kurativ) behandling.
- Avseende användning av ultra-lågdos-DT vid diagnos enligt flödesschema har vi i Göteborg gjort beräkningar på stråldos vid slätröntgen av extremiteter, kotpelare och bäcken jämfört med lågdos DT protokoll. Vid protokoll enligt nedan är stråldosen mindre eller likvärdig jämfört med konventionell röntgen.
- Riktlinjer för röntgenläkare för ultra-lågdos DT vid diagnos av misstänkt HMO:
 - "Ultralågdos-DT med undersökning från halsrygg till och med underben kan uppnås med CTDI 0,05 – 0,08 mGy / DLP 5 – 10 mGycm för barn omkring 5 år respektive CTDI 0,08 – 0,21 mGy / DLP 10 – 15 mGycm för 5-10 åringar med hjälp av t.ex. tennfilter

och kraftfull iterativ bildrekonstruktion.
Ungefärlig effektiv dos 0,1-0,3 mS.