



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

OSTEOCONDROMATOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA ú EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA (HME/OMC)

DESCRIPCIÓN: La **Exostosis Múltiples Hereditarias**, también denominada **Osteocondromatosis Hereditaria (HME/OMC)** es una Alteración Metabólica Ósea ó una Patología Poco Frecuente, de Herencia Autosómica Dominante (50 %). Se caracteriza por el crecimiento anómalo de Osteocondromas benignos (Tumores Óseos) especialmente en las metáfisis de huesos largos, que pueden provocar acortamiento o deformidades. Suele diagnosticarse en la primera década de la vida. *HME/OMC es una Alteración Metabólica Ósea benigna que requiere controles clínicos y radiológicos periódicos debido a las posibles deformidades de los huesos y compresiones de los nervios periféricos y a su posible malignización (Entre el 2 al 5 % de los afectados) a partir de los 30 años de edad.* La Prevalencia de las Exostosis Múltiples oscila entre 1/50.000-100.000 habitantes en la raza caucásica. En España, habrá unas 500 familias.

SÍNTOMAS:

Las **manifestaciones clínicas** del Desorden del Crecimiento del Hueso son muy variadas, desde casos asintomáticos hasta los que presentan un alto grado de discapacidad. Parece haber manifestaciones clínicas más graves en varones que en mujeres. **No existe un tratamiento ni medicamentos específicos:** Todo depende de cada caso en particular.

Las Exostosis son heterogéneas. Los Genes implicados están Localizados:

EXT 1 Brazo Largo del Cromosoma 8q23-8q24.1 (60-70 %).

EXT 2 Brazo Corto del Cromosoma 11p11-11p12 (20-30 %).

EXT 3 Brazo Corto del Cromosoma 19.

Pueden provocar:

1. Deformidades (valgus de rodilla y cadera, asimetría pectoral, curvatura radial), masas palpables.
2. Producir compresiones vasculares y nerviosas, pérdida de la movilidad o acortamiento de algún miembro.
3. La compresión de la médula espinal es una complicación bien documentada pero poco frecuente .

CONTACTAR:

Asociación Española de Osteocondromas Múltiples Congénitos (AEOMC)

C/ Pico Artilleros,11 - 28030 Madrid

Presidente: Francisco José Rodríguez 649 116 241

Vicepresidenta: Maria Menduina 668 844 755

Exostosisgrupo@yahogroups.com

Teixoro@hotmail.com