

## Informatie over Hereditaire Multipele Exostosen (HME)

### Wat is HME?

HME staat voor hereditaire multipele exostosen. Dit betekent erfelijke, veelvoudige botuitgroeiingen. HME is een erfelijke ziekte van het skelet met goedaardige uitgroeiingen van de botten, exostosen of osteochondromen genaamd. Een andere naam die voor HME gebruikt wordt is Multipele Osteochondromen (MO). HME komt voor bij ongeveer 1 op de 50.000 mensen.

Osteochondromen zijn goedaardige knobbels die onder andere bestaan uit kraakbeen. Ze ontstaan met name op de lange botten, het bekken en de schoudergordel. De osteochondromen ontwikkelen zich vaak al op zeer jonge kinderleeftijd en kunnen tijdens de groei flink in aantal en grootte toenemen. Het aantal osteochondromen varieert van persoon tot persoon; vaak gaat het om meerdere tientallen. Op 12-jarige leeftijd heeft vrijwel iedereen met de aanleg voor HME osteochondromen ontwikkeld. Na de puberteit stopt de groei van de osteochondromen in de meeste gevallen. De osteochondromen kunnen pijnklachten, bewegingsbeperking of uitvalsverschijnselen veroorzaken doordat ze op omliggend weefsels of zenuwen drukken. Ook kunnen er groeistoornissen, standsafwijkingen of vergroeiingen optreden aan het skelet. De lengte van volwassenen met HME is vaak wat kleiner dan familieleden zonder HME. Door osteochondromen aan de bovenbenen kan er een afwijkende stand van het bekken zijn. Hierdoor kunnen bij vrouwen met HME soms problemen bij de bevalling ontstaan, waardoor een keizersnede uitgevoerd moet worden. Er is een kleine kans dat een osteochondroom kwaadaardig wordt. Dit risico is het hoogst op de volwassen leeftijd en wordt geschat op 2-5%. Groei van een osteochondroom op volwassen leeftijd kan een aanwijzing zijn van kwaadaardigheid.

### Welke medische adviezen zijn er?

Osteochondromen die klachten geven, zoals pijn of vergroeiingen, kunnen operatief worden verwijderd. Pijn kan worden bestreden met medicatie of begeleiding vanuit een polikliniek voor pijnbestrijding. Verder is er aanvullende behandeling mogelijk in de vorm van bijvoorbeeld fysiotherapie en revalidatie.

Omdat tijdens de groei de osteochondromen flink in aantal en grootte kunnen toenemen, kan op kinderleeftijd geregelde controle door een kinderorthopeed zijn aangewezen om eventuele complicaties tijdig op te sporen. Tevens wordt bij kinderen een eenmalige MRI van de wervelkolom aanbevolen zodat osteochondromen die op die plek drukklachten kunnen geven goed in de gaten kunnen worden gehouden en eventueel verwijderd.

Vanwege de kleine kans dat een osteochondroom kwaadaardig wordt (kanker) kunnen op volwassen leeftijd regelmatige controles worden overwogen, bijvoorbeeld met elke 2 tot 3 jaar röntgenfoto's of een botscan. Hierbij moet een afweging gemaakt worden met betrekking tot de röntgenstraling, omdat dit ook een verhoogd risico geeft op kanker.

### Wat is de oorzaak?

HME wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het *EXT1*- of het *EXT2*-gen. Niet bij elke patiënt met meerdere osteochondromen wordt een verandering in één van deze genen gevonden. Op dit moment kan bij ongeveer 70 tot 95% van de mensen met verschijnselen van HME door middel van DNA-onderzoek (in bloed) een mutatie in het *EXT1*- of het *EXT2*-gen worden aangetoond.

### **Hoe erft HME over?**

Van elk gen (dus ook van het *EXT1*- en het *EXT2*-gen) heeft ieder mens in elke lichaamscel twee exemplaren: één geërfd van vader, de andere geërfd van moeder. HME erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving zal iemand de aandoening krijgen als hij of zij in één kopie van het betrokken gen een DNA-afwijking (mutatie) heeft. Een zoon of dochter van iemand met HME heeft een kans van 50% (1 op 2) om de mutatie en daarmee de aandoening te erven. De ouder met de aandoening kan immers het gen mét de afwijking of het gen zonder de afwijking doorgeven. Het aantal osteochondromen dat iemand ontwikkelt varieert van persoon tot persoon, ook binnen een zelfde familie.

Bij ongeveer 10% van de kinderen met HME is de DNA-afwijking in het *EXT1* – of het *EXT2*-gen nieuw ontstaan. Dan hebben de ouders de aandoening niet.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Kinderen van iemand met HME hebben ieder een kans van 50% om de aanleg voor HME te erven. Ook broers en zussen van iemand met HME hebben een verhoogde kans op de aandoening. Hoe groot die kans is, hangt ervan af of de aanleg bij iemand nieuw is ontstaan, of dat de aanleg is overgeërfd via één van beide ouders.

Voor erfelijkheidsvoorlichting en -onderzoek kunnen personen met HME en hun familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Als iemand met HME een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### **Meer informatie**

Voor meer informatie over HME kunt u terecht op de website van de HME-MO Vereniging

Nederland: [www.hme-mo.nl](http://www.hme-mo.nl). Ook vindt u informatie op de website

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/multipele-osteochondromen> .