

Síndrome de Maffucci

De Martino, Maximiliano; Haberman, Diego; Simoncini, Alberto y Urrere, Carlos (h).

TRABAJO APROBADO POR EL COMITE DE DOCENCIA E INVESTIGACION DE INVESTIGACIONES MEDICAS - FADIM

Introducción

El Síndrome de Maffucci, fue descrito por primera vez en 1881, por el patólogo italiano Ángelo Maffucci, es un trastorno congénito no hereditario, que afecta por igual a hombres y a mujeres, caracterizado por encondromatosis y angiomas de los tejidos blandos. La hemangiomas puede situarse en la piel y en el tejido subcutáneo.

Los hemangiomas son generalmente cavernosos y pueden ser uni o bilaterales, localizados o extensos. Su degeneración maligna ocurre en menos del 1 % de los casos.

Los encondromas son tumores cartilagosos benignos, que afectan a los huesos largos de las manos y los pies. También pueden aparecer en otros huesos como por ejemplo el fémur, la tibia y el humero. Constituyen el tumor más frecuente de la mano y si bien pueden afectar a personas de cualquier edad, se manifiestan con mayor frecuencia en la segunda y tercera década de la vida. Su complicación más severa, la degeneración maligna a condrosarcoma, ocurre en un 25-30 % de los casos.

Etiología

La causa de este síndrome permanece incierta, siendo una enfermedad muy rara del desarrollo, perteneciente al grupo de las discondroplasias.

Se origina por una alteración del desarrollo del mesodermo (tejido embrionario, a partir del cual se forman el tejido de sostén, los músculos, los órganos genitourinarios, sistema cardiovascular y sangre), lo que explica la implicación del cartílago y el tejido vascular.

Clínica

La prevalencia de este síndrome es baja, reportándose menos de 100 casos en los Estados Unidos y con un total de 160 casos en la literatura inglesa.

Las manifestaciones clínicas aparecen en la mayoría de los casos (75 %) en la pubertad.

Los pacientes con este síndrome no suelen manifestar ningún síntoma, sin embargo algunos individuos pueden experimentar dolor en manos, que aparecen si los encondromas son de gran tamaño o si el hueso afectado se ha debilitado provocando fracturas. También se observa lentitud en el crecimiento del hueso en la zona afectada e incluso agrandamiento de los dedos.

Los hemangiomas cutáneos pueden ser uni o bilaterales, y en casi la totalidad de los casos, son asimétricos. Se manifiestan como formaciones de bordes irregulares y color rojo azulado de la piel. (fig. 1 y 2).

Diagnóstico

El diagnóstico es fundamentalmente a través de los hallazgos imagenológicos y presentación clínica, la cual es patognomónica de dicha entidad. En aquellos casos donde se sospecha degeneración maligna, se realiza correlación anátomo patológica.

Radiología simple: las alteraciones radiográficas consisten en lesiones radiolucetas centrales o excéntricas que contienen calcificaciones de tamaño variable. (fig. 3 y 4)

Suele haber flebolitos dentro de los tejidos blandos. Además a menudo la RX revela diferencias en la longitud de las extremidades y alteraciones en la tubulación debido a la deficiencia de la remodelación ósea.

Ecografía: los hemangiomas subcutáneos se presentan como múltiples imágenes hipoeoicas similares a quistes, con canales vasculares tubulares reconocibles. Se identifica ocasionalmente a los flebolitos con pequeños focos hiperecoicos con sombra acústica posterior dentro de las lesiones. De manera característica, las lesiones se comportan como una esponja en Doppler color y power Doppler, con escasa presencia o ausencia total de flujo en el examen estático, pero con una señal de color aumentada dentro de los canales vasculares cuando la lesión blanda se comprime con el transductor.

Tomografía computada: los encondromas se observan como lesiones de bordes definidos con calcificaciones que se distribuyen en su interior y no presentan erosión de la superficie endostal.

Los hemangiomas son visualizados como un aumento de densidad de partes blandas de forma nodular a nivel del tejido subcutáneo. (fig. 5 y 6)

Resonancia nuclear magnética (RNM): los encondromas presentan una señal muy alta.

En secuencias de TR largo /TE largo debido a su contenido acuoso relativamente elevado, organizado en lóbulos separados completa o parcialmente por hueso laminar y grasa medular.

Las ventajas de RMN sobre la TC es la mayor sensibilidad en la detección de la extensión tumoral, sin embargo no permite descartar malignidad del encondroma.

Tratamiento

No hace falta tratamiento específico. En aquellos pacientes asintomáticos, solo su observación periódica que en el caso de los niños consta de controles anuales y en adultos cada tres años.

En los que presentan sintomatología como consecuencia del debilitamiento óseo o fracturas patológicas se recurre a la cirugía y al injerto óseo.

* Investigaciones Médicas, Buenos Aires, Argentina.

Bibliografía

- Kaplan RP, wang jt, amron dm, kaplan I: maffucci's syndrome: two case reports with a literature review. *J am acad dermatol* 1993 nov; 29(5 pt 2): 894-9[medline].
- Tilsley DA, Burden PW: A Case of maffucci's syndrome. *Br J dermatol* 1981 Sep; 105(3): 331-6[medline].
- Lewis RJ, Ketcham as. Maffucci's syndrome: functional and neoplastic significance-case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg Am* 1973; 55:1465-1479.[medline]
- Mainzer F, Minagi H, Steinbach HL. The variable manifestations of multiple enchondromatosis. *Radiology* 1971; 99:377-388.[Medline]
- Spranger J, Kemperdieck H, Bakowski H, Opitz JM. Two peculiar types of enchondromatosis. *Pediatr radiol* 1978; 7:215-219.[medline]
- Resnick D, Kyriakos M, Greenway GD. Tumors and tumor-like lesions of bone: imaging and pathology of specific lesions. In: Resnick D, eds. *Diagnosis of bone and joint disorders*. 3rd ed. Philadelphia, PA: Saunders, 1995; 3705-3707, 4214-4215.
- Schwartz HS, zimmerman NB, simon MA, Wroble RR, millar EA, bonfiglio M. The malignant potential of enchondromatosis. *J Bone Joint Surg Am* 1987; 69:269-274.
- Sun TC, Swee RG, Shives TC, Unni KK. Chondrosarcoma in Maffucci's Syndrome. *Bone Joint Surg Am* 1985; 67:1214-1219.
- Collins PS, Han W, Williams IR, Rich N, Lee jf, Villavicencio jl. Maffucci's Syndrome (hemangiomas osteolytica): a report of four cases. *J Vasc surg* 1992; 16:364-371.[Medline]