

Maffucci Sendromu Olgusu

A CASE OF MAFFUCCI SYNDROME

Osman AYNACI*, Mehmet YILDIZ**, Mjgan AYNACI***,
Celal BAKI****, Recep YILDIRIM*

Arař.Gr.Dr.K.T. Tıp Fakltesi, Ortopedi ve Travmatoloji AD,
Doç.Dr.K.T. Tıp Fakltesi, Ortopedi ve Travmatoloji AD,

*** Doç.Dr.K.T. Tıp Fakltesi, Çocuk Saęlıęı ve Hastalıkları AD,

**** Prof.Dr.K.T. Tıp Fakltesi, Ortopedi ve Travmatoloji AD, TRABZON

ZET

Her iki el parmaklarında geniřleme, řiřlik ve aęrı yakın-
maları ile bařvuran 17 yařındaki kız hastada multipl enkon-
dromatozisle birlikte yumuřak doku hemanjiomları saptandı ve
Maffucci sendromu tanısı konuldu ve histopatolojik olarak da
doęrulandı. Patolojik kırık, aęrı ve geliřen deformiteler nedeni ile
hastaya cerrahi tedavi uygulandı. Ameliyat sonrası hasta semp-
tomuz olarak izlenmektedir.

Anahtar Kelimeler: Enkondromatozis, hemanjiom,
Maffucci sendromu

T Klin Pediatri 1997, 6:67-69

Multipl enkondromatozis ile multipl hemanjiomun
birlikte grlmesi Maffucci sendromu olarak isimlendirilir.
Hereditr kkenli olmayan bu sendrom enkondroma-
tozise gre daha az sıklıkta grlmektedir, ancak malign-
leřme olasılıęı daha yksektir (1-7).

Bu makalede Maffucci sendromu tanısı koyduęu-
muz 17 yařında bir hasta sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

Beř yařından itibaren her iki el parmaklarında
bařlayan ve giderek artan geniřleme, řiřlik ve aęrı yakın-
maları ile klinięimize bařvuran 17 yařındaki kız hastanın
yapılan fizik incelemesinde: her iki el parmaklarında řiř-
lik, deformite, basmakla hassasiyet, sol skapulada, sol
humerus proksimalinde ve saę fibula proksimalinde hafif
řiřlik ve basmakla hassasiyet, sol humerus proksima-
linde deformite, sol ayak bileęi medialinde řiřlik ve has-
sasiyet ve sırtta kitle saptandı.

Direkt rntgen grafilerinde yaygın bir řekilde her iki
el metakarp ve falankslarında (patolojik kırıkla birlikte)
(řekil 1), sol ulna distalinde, sol humerus proksimalinde,

Geliř Tarihi: 05.06.1996

Yazıřma Adresi: Dr.Osman AYNACI
KT Tıp Fakltesi, Ortopedi ve
Travmatoloji AD,
61080 TRABZON

T Klin J Pediatri 1997, 6

SUMMARY

We determined multiple enchondromatosis with soft tissue
hemangiomas in a 17-year-old female patient admitted with
complaints of swelling, widening and pain in both hand's fingers.
Clinical diagnosis of the Maffucci syndrome was also confirmed
by histologically. Surgery was performed because of pathologic
fracture, pain and deformity. The patient has been followed up
asymptomatic after the surgery.

Key Words: Enchondromatosis, hemangiomas,
Maffucci syndrome

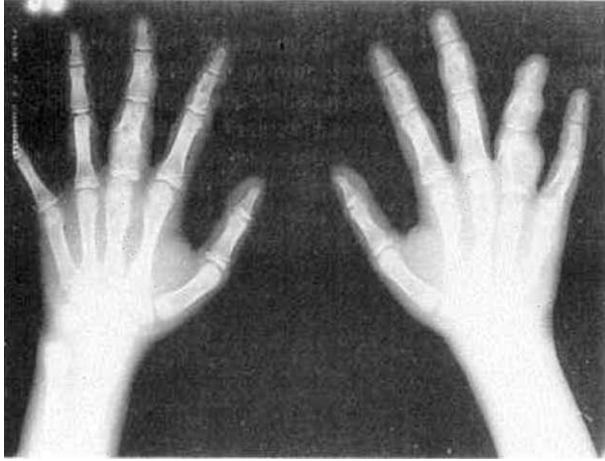
T Klin J Pediatr 1997, 6:67-69

sol skapulada, saę fibula proksimalinde multipl radyo-
luzent alanlar grld (řekil 2).

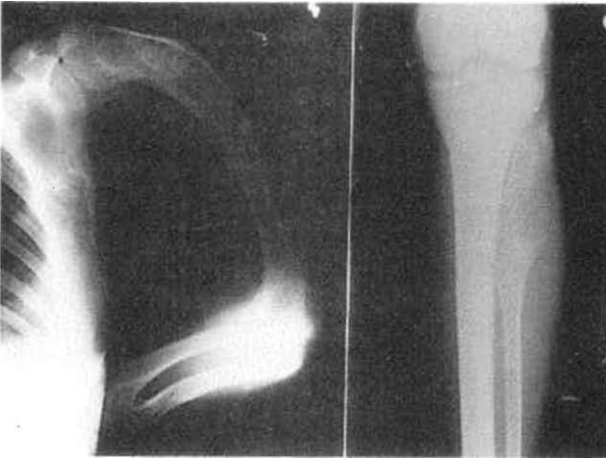
Multipl enkondromatozis n tanısı konulan has-
tamıza, her iki el metakarp ve falankslarına aęrı, patolo-
jik kırık ve deformite nedeniyle cerrahi giriřim yapılarak,
kretaj ve kemik greftleme uygulandı. Sol humerus
proksimali iin kretaj ve kemik grefti uygulanması yanın-
da deformiteyi dzeltmek amacıyla dzeltme osteotomisi
ve intrameduller tespit (Ender ivisiyle) yapıldı. Sol ayak
bileęi medialinde ve sırttaki yumuřak doku kitleleri iin
eksizyonel biopsi yapıldı. Ameliyat kretaj materyalinin
patolojik incelemesinde multipl enkondromatozis, sol
ayak bileęi ve sırttaki yumuřak dokuların eksizyonel
biopsi incelemesinde kaverno hemanjiom tanısı konul-
du. Maffucci sendromu tanısı konulan hastamız, enkon-
drom nks ve malign dnřm ynnden drt yıldır
izlenmektedir.

TARTIřMA

Enkondrom kırıkda kkenli benign tmrlerin en
sık grlenlerinden birisidir. Çocukluk aęında bařlamak-
la birlikte, 10-50 yařlar arasında grlebilir. zellikle
falankslarda ve humerusta yerleřmekle birlikte nadiren
bařparmak, kosta ve uzun kemiklerde de grlebilir.
Genellikle tek blgede yerleřmekle birlikte, nadiren bir-
den fazla blgede yerleřim gsterebilir ve bu tablo "mul-
tipl enkondromatozis" olarak isimlendirilir (2). Bu tipin sık-
lıęı soliter enkondromdan 10 kat daha azdır (3). Multipl
enkondromatozis hemanjiomlarla birlikte grldğnde



Şekil 1. Her iki elin metakarp ve falankslarında encondromatöz lezyonlar.



Şekil 2. Sol humerus proksimalinde deformite, sol humerus proksimalinde ve skapulada , sağ fibula proksimalinde encondroma ait lezyonlar görülmektedir.

"Maffucci sendromu" olarak isimlendirilir (1,5). Bu sendromda görülen hemanjiomlar genellikle kavernöz hemanjiom olup, subkutanöz ve kutanöz olanları daha sıktır (3). Hastamızda sol ayak bileği ve sırtta subkutanöz yerleşimde kavernöz hemanjiomalar saptandı.

Multipl encondromatozis kemik içinden köken alan kartilaj hücrelerinin hemartomatöz proliferasyonuna bağlı olarak görülür (1) ve normal encondral ossifikasyonun yetersizliğiyle oluşur (4). Çoğunlukla diafizden santral bölgeden başlar (5). Epifizyal büyümeyi yavaşlatarak kısalık, metafiz ve diafizde genişleme, eğrilik ve deformite oluşturur. Hastanın genel yakınması parmaklarda şişme, genişleme ve deformitedir. Patolojik kırık ol-

madıkça şişme az ve ağrısız veya çok az ağrılıdır. Birdenbire şiddetli ağrının duyulması patolojik kırığın göstergesidir. Radyolojik incelemede çevredeki kemikten iyice ayırdedilebilen küçük, loblu veya lobsuz radyolüsent alanlar halinde görülür. Falankslardaki yerleşiminde kodeksin incelendiği, falanksın genişlediği, sıklıkla ortasında noktalı kalsifikasyon odakları ve fibröz bölmelere ait çizgiler görülebilir. Makroskopik olarak fibröz kapsül, kalsifikasyon bölgeleri, jelatinöz veya miksomatöz madde bulduran kistler de izlenebilir (2). Hastamıza klinik, radyolojik ve histolojik bulgular nedeni ile Maffucci sendromu tanısı konularak tedaviye başlanmıştır.

Tedavi konservatif veya cerrahidir. Semptomatik olmayan, patolojik kırık ve malign dönüşüm göstermeyen olgulara tedavi gerekmez. Cerrahi tedavi endikasyonu olan durumlarda; tümör fibröz kapsülü ile çıkarılmalı veya kürete edilip duvarı koterize edilerek oluşan boşluklar için kemik greftleme yapılmalıdır (2). Tümörün yayılımını önlemek için gerekmedikçe biopsi yapılmamalıdır. Ayrıca oluşan deformiteler için düzeltme osteotomileri önerilmektedir (1-4). Cerrahiden sonra rekürrens görülebilir (5). Ağrısı ve patolojik kırığı olan fakat malign dönüşümü saptanmayan olgumuzda benzer cerrahi tedavi yapılmış, sol humerusa düzeltme osteotomisi yapılarak deformitesi ortadan kaldırmıştır.

Tümörün en önemli özelliklerinden birisi ileri yaşlarda sarkomatöz değişim göstermesidir (8). Malign değişimin gerçek insidansı bilinmemekle birlikte (1), küçük kemikler dışında yerleşim görüldüğünde %25 oranında görüldüğü bildirilmektedir (2). Bazı kaynaklar Maffucci sendromunda malign dönüşüm oranını %30-50 olarak bildirmektedir (3,6). Malign dönüşüm genellikle kondrosarkom şeklinde olmakla birlikte, fibrosarkom, malign fibröz histiositom ve osteosarkoma da dönüşüm olabilir. Artan lokalize büyüme, ağrı, kemik kodeksinin kendiliğinden delinmesi ve tümör kitlesinin kemikten dışarı doğru yayılması malignansi bulguları olarak düşünülmelidir (1,2,8). Bu tür bulgular olduğunda biopsi endikasyonu vardır. Malign dönüşümde uygulanan tedavi kondrosarkoma veya herhangi bir sarkoma için kullanılan benzerdir (3). Hastamızın dörd yıllık izleminde sarkomatöz değişim saptanmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Tachdjian MO. Solitary enchondroma and multiple enchondromatosis. Pediatric Orthopedics. Philadelphia: W.B Saunders, 1990: 1190-99.
2. Ege R, Kaplan H. Kemik tümörleri. In: Ege R, çev. Ortopedi İlkeleri ve Uygulamaları Ankara: Yargıçoğlu Matbaası, 1980: 559-60.
3. Campanocci M, Bertoni F, Bacchini P, Enneking WF, Notini S. Multiple chondromas. In: Bone and Soft Tissue Tumors. Bolagno: Aulo Goggi Editöre, 1990: 229-40.
4. Carnesale PG. Benign Tumors of Bone In: Crenshaw AH, ed. Campbell's Operative Orthopaedics. St. Louis: Mosby Year Book, 1992: 235-52.

5. Rosai J. Cartilage-forming tumors. Ackerman's Surgical Pathology. St. Louis: Mosby Year Book, 1989: 1484-1485.
6. Albregts AE, Rapinl RP. Malignancy In Maffucci's syndrome. Dermatol Clin 1995; 13: 73-78.
7. Unroe BJ, Kissel CG, Rosenberg JC. Maffucci's syndrome. Review of the literature and case report. J Am Pediatr Med Assoc 1992; 82: 532-6.
8. Sun TC, Swee RG, Shlves TC, Unni KK, Chondrosarcoma in Maffucci' syndrome. J Bone Joint Surg 1985; 67-A: 1214-18.