

Maffucci Sendromu

MAFFUCCI' S SYNDROME

Güliz KARAKAYALI*, İbrahim KAHRAMAN*, Nuran ALLI**

* Dr.Ankara Numune Hastanesi Dermatoloji Kliniği,

** Doç.Dr.Ankara Numune Hastanesi Dermatoloji Kliniği, ANKARA

Özet

Nadir görülen konjenital hir tablo olan Maffucci sendromu, çok sayıda enkondromalar ve hemanjiomlarla karakterizedir. Başla enkondromaları sarkomatöz dönüşümü olmak üzere, diğer mezodermal ve nonmezodermal malign tümörler bu hastalarda sık görüldüğünden, hastaların düzenli olarak kontrol altında tutulmaları gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Maffucci, sendrom, Enkondromatozis, Hemanjioma, Neoplazma

T Klin Dermatoloji 1997. 7:215-217

Maffucci sendromu, konjenital, herediter olmayan, jeneralize mezodermal bir displazi olup, çok sayıda kutanöz vasküler malformasyonlar ve kemiklerde enkondromalarla karakterizedir. En sık görülen vasküler malformasyonlar hemanjiom ve lenfanjiomlardır.

Burada, klinik ve radyolojik bulgularla Maffucci sendromu tanısı konan bir hasta sunulmaktadır.

Olgu

57 yaşında erkek hasta, göğüs ve sırtın sol kısmında, sol kol ve sol eldeki şişlikler, mavi-mor renkli, deriden kabarıklık lezyonları nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Öyküsünden, yakınmalarının doğumdan sonra ilk yaş içinde ortaya çıktığı, ancak zamanla sayı ve büyüklüklerinde artma olduğu öğrenildi.

Geliş Tarihi: 28.02.1997

Yazışma Adresi: Dr.Güliz KARAKAYALI
Ankara Numune Hastanesi
Dermatoloji Kliniği, ANKARA

T Klin J Dermatol 1997.

Summary

Maffucci's syndrome, a rarely occurring congenital disorder, is classically defined as the association of multiple enchondromas and hemangiomas. It carries an associated risk of the development of malignant neoplasms, particularly sarcomatous transformation of an enchondroma, as well as other malignant mesodermal and nonmesodermal neoplasms. Periodic follow-up of the patients must be advised because of this significant incidence of associated malignancy.

Key Words: Maffucci, syndrome, Enchondromatosis, Hemangioma, Neoplasm

T Klin J Dermatol 1997, 7:215-217

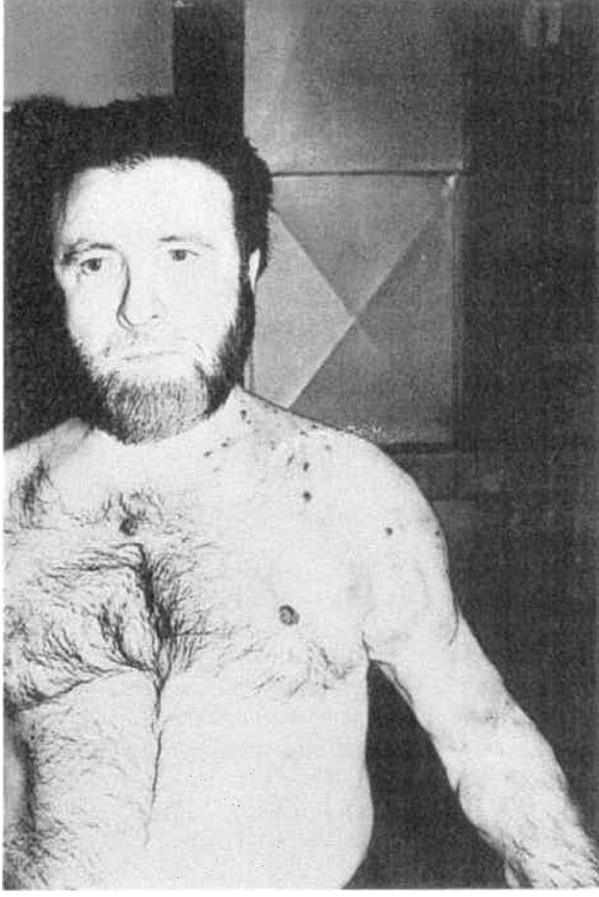
Ailede benzer hastalık tarif etmeyen hastanın öz ve soy geçmişinde bir özellik saptanmadı. Fizik muayene bulguları normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde açlık kan şekeri yüksekliği dışında patolojik bulgu yoktu.

Dermatolojik muayenede göğüsün ve sırtın sol tarafında, sol kolda ve sol elde yaygın, değişik çapta nodüller, mavi-mor renkli, yumuşak, palpasyonla ağrısız papüller ve nodüller lezyonları saptandı. Sol elin başparmağı, ikinci ve üçüncü parmaklarında deformasyon olduğu gözlemlendi (Şekil 1 ve 2).

İki yönlü akciğer grafisinde sol hemitoraks üst kesiminde, sol kol, sol önkol ve sol el grafilerinde yumuşak doku içinde çevresi hiperdens, ortası hipodens opasiteler saptanıp, kavernöz hemanjiomla uyumlu bulundu. Ayrıca sol el grafisinde birinci, ikinci ve üçüncü parmak falanks ve metakarpal kemiklerinde enkondroma ile uyumlu kistik kemik lezyonları saptandı.

Hastaya, hastalığı ile ilgili bilgi verildi ve düzenli aralıklarla kontrole gelmesi önerildi.

215



Şekil 1. Olgumuzun göğüs ve koldaki lezyonlarının görünümü.



Şekil 2. Olgumuzun sol elindeki lezyonların görünümü.

Tartışma

İlk kez, 1881 yılında İtalyan bir patoloğ olan Maffucci tarafından tanımlanan Maffucci sendromu, oldukça nadir görülen konjenital bir hastalık olup, yaygın enkondromalar ve hemanjiomalarla karakterizedir (1,2).

Şiddeti değişebilen kutanöz lezyonlardan en sık görüleni, kavernöz hemanjioma yapısında vasküler malformasyonlardır. Lezyonlar genellikle mavi-mor, dermal veya sıbuktan, yumuşak kitlelerdir. En sık tutulan bölgeler eller ve ayaklar olmakla beraber, daha proksimal bölgelerde de görülebilir. Hastaların %25'inde lezyonlar ya doğuştadır, ya da ilk yılda ortaya çıkarlar.

Deri lezyonları genellikle asemptomatiktir, bazen ağrı ve kanama olabilir. Bildirilen diğer kutanöz lezyonlar arasında lenfanjiomalar, lipomlar, anjiofibromlar, pigmente nevüsler, cafe-au-lait lekeleri ve vitiligo sayılabilir.

Nadiren deri tutulumu olmadan mukoza ve kemik lezyonları görülebilir. Hem anjiomalar, hem de enkondromalar nazofarinks dokusunu tutarak disfaji, burun kanaması ve nefes almada zorluğa neden olabilirler. Hastalarda jinvival hiperplazi, ciddi alveoler kemik kaybı ve patolojik diş çıkışı bildirilmiştir. Ayrıca intestinal hemanjiomalar saptanan hastalar da vardır (1,3,4).

Karakteristik kemik lezyonları enkondromalar olup, kırıkta dokusunda artma şeklinde başlar, dağılımları den lezyonlarının lokalizasyonuna uygundur. Ellerde metakarp ve falanks kemiklerinde olup, tibia, fibula, femur, radius, ulna ve humerusta da saptanabilirler. Hastaların yarısında tutulum unilateraldir. Lezyonlar nedeniyle patolojik kırıklar siktir, kırıklar genellikle belirgin deformite ile iyileşirler (1,2). Hastamızda kemik tutulumu sadece falanks ve metakarpal kemiklerinde sınırlı idi ve kırık öyküsü yoktu.

Kemik deformiteleri genellikle pubertede stabilleşir, ancak bu lezyonlarda malign dejenerasyon daima söz konusudur. Hastaların %25'inde malign dejenerasyon olur, bu olguların yarısından fazlasında kondrosarkomalar görülür. Bildirilen diğer malign hastalıklar arasında hemanjiosarkoma, lenfanjiosarkoma, glioma, işsi hücreli hemanjioendotel-yoma, over kanseri ve akut lenfositik lösemi sayılabilir (5-11). Hastamızın hematolojik ve radyolojik tetkiklerinde, eşlik eden bir maligniteyi düşündürecek bulgu saptanmadı.

Hastalarda ya enkondromalann basısı ile, ya da beyindeki gliomalar nedeni ile nörolojik bulgular ortaya çıkabilir. Enkondromalar kafa kaidesine yerleştiklerinde kranial sinir felçlerine, orbitada yerleştiklerinde optik atrofi, körlük ve göz kaslarında felce neden olabilirler.

Kemiklerin radyolojik incelemesinde düzensiz kortikal kemik ekspansiyonu ile kistik lezyonlar özellikle el ve ayak kemiklerinde saptanır. Hastamızın el grafisinde falanks ve metakarpal kemiklerinde, enkondroma ile uyumlu kistik lezyonlar gözlemlendi.

Maffucci sendromunun ayırıcı tanısında Klippel-Trenaunay-Weber sendromu, Ollier hastalığı ve kemik tutulumu ile seyreden diffüz venöz malformasyon akıld tutulmalıdır (1,12).

Maffucci sendromunun etkin bir tedavisi yoktur. Kozmetik ve fonksiyonel bozuklukların giderilmesinde cerrahi girişim ve eksizyon oldukça faydalıdır. Hızla büyüyen, semptomatik hale gelen ve şüpheli radyolojik görüntü veren lezyonlar, mutlaka biyopsi ile değerlendirilmelidir. Lezyonlarda malign değişim olasılığı yaşla artar. Bu nedenle hastalar, düzenli aralıklarla kontrole çağırılmalıdır.

Bu yazımızda karakteristik deri ve kemik lezyonları ile Maffucci sendromu tanısı koyduğumuz bir hasta, hastalığın nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Frieden IJ. Dyschondroplasia with hemangiomas (Maffucci's syndrome). In: Demış J. Clinical Dermatology. 19 th revision, IB Lippincott Company, 1992; 2, 7-65.
2. Unroe BJ, Kissel CG, Rosenberg JC. Maffucci' s syndrome. Review of the literature and case report. J Am Podiatr Med Assoc 1992; 82: 532-6.
3. Ya^uziyilmaz E, Yamalık N, Eratalay K, Atakan N. Oral-dental findings in a case of Maffucci' s syndrome. J Periodontal 1993; 64: 673-7.
4. Hall BD. Intestinal hemangiomas and Maffucci*s syndrome. Arch Dermatol 1972; 105:608.
5. Albrechts AE, Rapini RP. Malignancy in Maffucci's syndrome. Dermatol Clin 1995; 13: 73-8.
6. Hyde GE, Yarrington CT Jr, Chu FW. Head and neck manifestations of Maffucci' s syndrome: chondrosarcoma of the nasal septum. Am J Otolaryngol 1995; 16: 272-5.
7. Fanburg JC, Meis-Kindblom JM, Rosenberg AE. Multiple enchondromas associated with spindle-cell hemangioendotheliomas. An overlooked variant of Maffucci' s syndrome. Am J Surg Pathol 1995; 19: 1029-1038.
8. Fukunaga M, Ushigome S, Nikaido T, Ishikawa E, Nakamori K. Spindle cell hemangioendothelioma: an immunohistochemical and flow cytometric study of six cases. Pathol Int 1995; 45: 589-95.
9. Pellegrini AE, Drake RD, Qualman S.I. Spindle cell hemangioendothelioma: a neoplasm associated with Maffucci' s syndrome. J Cutan Pathol 1995; 22: 173-6.
10. Chrishnan JE, Ballon SC. Ovarian fibrosarcoma associated with Maffucci' s syndrome. Gynecol Oncol 1990; 37: 290-1.
11. Rector JT, Gray CL, Sharpe RW, Hall FW, Thomas W, Jones W. Acute lymphoid leukemia associated with Maffucci' s syndrome. Am J Pediatr Hematol Oncol 1993; 15: 427-9.
12. Samlaska CP, Gagliardi JA. Diffuse venous malformation with intraosseous involvement. Hawaii Med J 1994; 53: 218-21.