

Maffucci Sendromu

Dr. İlhan YİTKİN*
Doç. Dr. Mehmet YILDIZ*
Dr. Aslı TUNCER*
Dr. Sevgi YALIN*
Dr. Şükrü Kaya GÜRLEK*

Sendrom, diskondroplasi ve hemanjiomatosis ile kombine konjenital mesodermal displasi olarak tanımlanabilir.

İlk kez 1881 yılında Maffucci ön kolda superfisial hemanjiom ve multipl kemik kitleleri olan bir olgu yayınladı. Geçen yıllardan günümüze kadar bildirilen olgu sayısı 200 civarındadır. Olgumuzda Maffucci sendromunun klasik bulguları yanında, literatürde belirtilmeyen demir eksikliği anemisi tesbit ettik. Maffucci sendromunun çok nadir görülmesi taradığımız literatürde demir eksikliğinden hiç bahsedilmiyor olması nedeniyle olguyu tartışmayı ve yayınlamayı uygun bulduk.

OLGU

S.Y. 1973 doğumlu, erkek hasta, vücudunun değişik bölgelerinde şişlikler olması ve ayaklarındaki şişliklerin ağrı yapması nedeniyle operasyon amacı ile hastaneye yatırıldı. Bu sırada yapılan tetkiklerde anemi tesbit edilmesi üzerine ortopedi servisinden gönderilen hasta araştırma ve tedavi amacıyla servisimize kabul edildi.

Şişlikler ilk kez üç yaş civarında ön kulakta fark edilmiş.

Daha sonra el, ayak, diz ve sırt bölgesinde ortaya çıktığını ifade ediyor. Bu şişliği gün geçtikçe büyüdüğünü ve ayakta şişliklerin artık ağrı yaptığını belirtiyor.

Hastamız kendisinden iki yaş küçük kız kardeşinde de benzer bulguların olduğunu ve aynı şekilde ondaki şişliklerin de gün geçtikçe büyüdüğünü ifade ediyor. Anne ve babasında benzer bulguların olmadığını, ancak aralarında akraba ilişkisi bulunduğunu ifade ediyor.

Hasta öyküsü, lezyonların gelişimi ve şekli yanında 1987 yılında Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesinde yatarak tedavi gördüğünü belirtmesi üzerine 1229423 protnolo Hacettepe Üniversitesinde yatış dosyası incelendi. Lezyondan eksizyonel biopsi yapıldığı ve sonuçta: Juvenil hyalin fibromatozis tanısı konduğunu belirlendi. Daha sonra hasta için gereken tüm incelemeler yapılmış, ancak şuan primer problemlerinden biri olan anemi ile ilgili bir bulguya rastlanmadı.

Fizik Muayene: Hastanın genel durumu iyi, hasta koopere hafif anemik görünümde, tansiyon arteriyel: 120/80 mmHg nabız sayısı: 80/dak. düzenli olarak değerlendirildi.

Burun çevresi, yüz, her iki kulakta, sırta ve tüm ekstremiteelerde 1-3 cm çapında pembemsi-kırmızı şişlikler görülmektedir (Şekil 4).

Periferik yayma: Anizositoz, hafif poikilositoz, hipokromi, mikrositler hakim trombositler yeterli, ayırıcı sayım normal, Kemik iliği: Eritroid hiperplazi mevcut.

Biokimya tetkikleri: Glisemi, Na, K, Ca, Fosfor, SGOT, SGPT, üre, kreatinin, alkalen fosfataz normal sınırlarda tesbit edildi. Tam idrar tetkiki normal, gaitada gizli kan menfi bulundu. Serum demiri: %19 mgl, serum demir sağlama kapasitesi %474 mgl, ferritin düzeyi: 4 ng/ml ve ikinci kontrolde 17.4 ng/ml (17-230 ng/ml) tesbit edildi.

Vitamin B12 düzeyi 170.1 Pg/ml (150-710), Folate düzeyi: 4.8 ng/ml (>2.5), APTT: 30.5" (26"-42"), PT: 11.5" (12".0) olarak bulundu.

Tiroid hormon düzeyleri FT3: 5.2 Pg/ml (3.1-5.41). FT4: 13 ng/dl (0.7-1.9). TT₃: 2.0 ng/ml (0.8-2.0), TT₄: 6.0 mg/dl. (4.5-12.0).

STSH: 1.0 MIU/ml (0.3-5.0) normal sınırlarda tesbit edildi. Postero-anterior akciğer grafisi ve EKG normal sınırlarda olarak değerlendirildi.

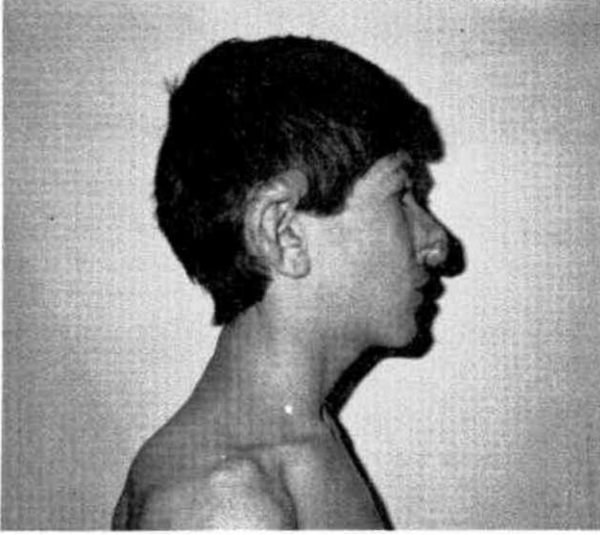
Üst abdominal ve testis ultrasonografik tetkikler normal sınırlarda olarak değerlendirildi.

Hasta ayrıca nöroloji, KBB, göz muayeneleri yönünden normal olarak bildirildi.

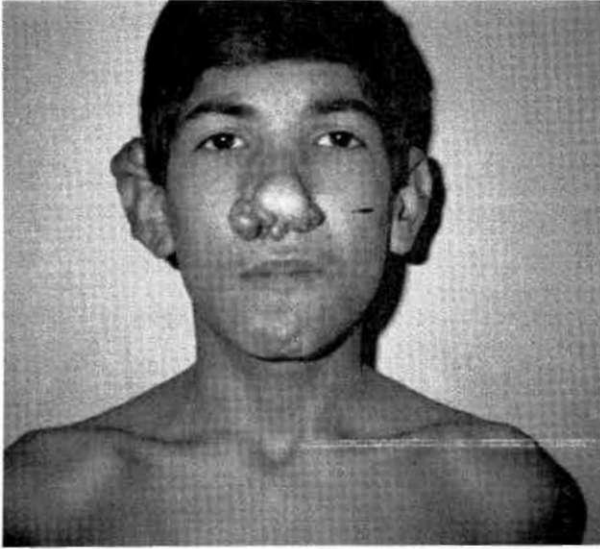
Hastanın tüm vücudunda görülen ve ilerleyici karakterdeki lezyonların görünümü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesinde yapılan biopsi raporu ve servisimizde yapılan tetkikler ile hastaya;

1. Maffucci sendromu
2. Demir eksikliği anemisi tanılarını konu.

* S.S.K. Ankara Hastanesi Dahiliye Kliniği, ANKARA



Şekil 1. Manucci Sendromlu olgumuzun yandan görünüşü



Şekil 2,3. Hastanın burun ve parmak lezyonları



Şekil 4. Olgunun önden görünüşü

Tarih	Hfb.	Hfk.	LAB.		
			KK.	Lak	Trombosit
6.4.1994	9.3	32.8	5.56	16.2	580.000
9.4.1994	8.1	28.0	4.94	7.2	325.000

TARTIŞMA

Maffucci sendromunun çok nadir görüldüğü daha önce belirtilmişti. Ancak olgumuzun özelliği maffucci sendromu yanında demir eksikliği anemisi tesbit edilmiş olmasıdır. Klasik bilgiler ve literatür maffucci sendromu ile demir eksikliği anemisi birlikte görülmesi yönünden araştırıldı. Ancak literatürde böyle bir birlikteliğe rastlanmadı. Zaten çok nadir görülen bir sendrom olması yanında, birlikte hiç bildirilmemiş olan demir eksikliği ane-

misinde bulunması nedeniyle olguyu tartışmayı literatür bilgisi sunmayı ve hastalığı tekrar anımsatmayı uygun bulduk.

1881 yılında Maffuccinin ön kolda süperficial hemonjiomata ve multipl kemik kitleleri ile tanımladığı olgudan beri, 1992 yılına kadar bütün dünyadan bildirilen olgu sayısı 200 civarında rapor edilmiştir (1).

Konjenital, nonherediter bir sendrom olarak bildirilmektedir. Olgumuz GATA genetik servisi ile görüldü. Anne, baba arasında akraba ilişkisinin bulunması ve bir kardeşinde daha olgumuzdaki lezyonlara benzer bulguların olması nedeniyle otosomal ressesif kalıtım modeline uygun olabileceği bildirildi. Bu olgularda kromosomal bir anomali olmadığı ve karyotip normal olarak rapor edilmiştir (2).

Sendrom, diskondroplazi ve hemonjiomatosis ile kombine, mesodermal displazi olarak karakterize edilebilir (3).

Vasküler lezyonlar genellikle subcutanözdür. Bizim olgumuzda da lezyonlar subcutanöz yapıda belirlendi. Bunun yanısıra dalak, böbrek, perirenal dokular, SSS, beyin zarları, iskelet kasları, spinal kord, karaciğer, meme, gastrointestinal sistem ve kafatasında hemanjioma şeklinde visseral tutulum bildirilmektedir.

Gastrointestinal lezyonlar oral mucosadan, anal mucosaya kadar bulunabilir. Bizim olgumuzda olduğu gibi nazal mucosada da lezyonlar bildirilmektedir.

Bizim olgumuz her ne kadar otosomal ressesif olarak rapor edilmiş ise de, literatürde bu sendromun herediter ve otosomal dominant gen ile geçtiği de rapor edilmiştir (4). Aynı zamanda multisentrik tandanslı ve gençlerde ortaya çıktığı belirtilmektedir (5).

Mineral ve kalsiyum metabolizması normal sınırlarda bildirilmektedir (6). Vakamızda kalsiyum fosfor ve alkalin fosfataz düzeyleri normal sınırlarda tesbit edilmiştir.

Maffucci sendromunda görülen bu lezyonların adolesan dönemde ilerlemesinin durduğu bildirilmektedir (6).

Vasküler lezyonlar kavernöz kapiller veya spesifik olmayan hemanjioma veya lenfanjioma şeklindedir (7).

• Olgularda kısa boyluluk (132 cm) %12 oranında bildirilmektedir (8). Olgumuzda ise boy 1.70 cm civarında normal sınırlarda idi.

Maffucci sendromunda patolojik kırıkların daha sık görüldüğü de bildirilmektedir.

Maffucci sendromunu en önemli komplikasyonlarından biri de, malignité insidansının daha yüksek olduğu şeklindeki tesbitlerdir. Enchondromdan chondrosarkoma transformasyon insidansı %15.2 olarak bildirilmektedir (5).

Hemanjioma ve lenfanjiomadan sarkoma transformasyon rapor edilmiştir. Genel malignité gelişme insidansı ise %23 olarak bildirilmektedir (5).

Lewis ve Ketcha (5) 105 Maffucci sendrom olgusundan sadece 4 olguda ektodermal neoplazma tesbit etmişlerdir. Tümörlerin hemen hepsi mesodermal orjiniydi. Diğer germ tabakalarından kaynaklanan tümörler ise artmış sıklıkta görülmeyişi bildirilmektedir.

Schunoll ve Genuth'un (9) hastalarında paratiroid adenomu, bradney ve ark. (10) olgusunda adrenal kortikal adenom, kızma ve king'in olgusu ise overial teratoid tümör ile birlikte olarak rapor edilmiştir.

Milki ve arkadaşlarının yayınladığı olguda maffucci sendromu, hipofiz adenomu, tüberkulum sella enchondromu ve tiroid adenomu ile kombine olarak bildirilmektedir (2).

Komplikasyon olmayan olguların %94'ünde yaşam süresi normal sınırlarda bildirilmektedir (11).

Sonuç olarak maffucci sendromu seyrek de olsa görülmesine rağmen literatürde birlikte demir eksikliği anemisinden bahsedilmemesi olgumuzu daha ilginç yapmaktadır. Maffucci sendromunu hatırlatmayı ve demir eksikliği ile birlikte olabileceğini göstermeyi amaçladık.

KAYNAKLAR

1. Collins PS, Han W, and Alio J. Vase Surg 1992 Sept; 16(3):364-71.
2. Elmore SM, Cantrell WC. Maffucci's Syndrome. JBJS 1966; 48A:1607-13.
3. Lewis RJ, Kentcham AS. Maffucci's Syndrome. JBJS 1973; 55A:1465-613.
4. Bellard HS, Fame B, Hurtsch R. Familial multiple endocrine adenoma-peptic ulcer complex. Medicine 1964; 43:481-16.
5. Yamaguchi K, Abe K. Multiple endocrine neoplasia type (.Endocrine Surg 1986; 3:135-43.
6. Ilan Ben Itzhak MD, and all. J of Pediatric Orthop 1988; 8(3):345-8.
7. Anderson IF. Maffucci's Syndrome. A Afr Med J 1965; 39:1066-70.
8. Niechejev IA, Nasson LT. Maffucci's Syndrome. Suand J Plast Reconstr Surg 1982; 16:215-9.
9. Schneel AM, Genuth SM. Multiple endocrine adenomas in a patient with the Maffucci Syndrome. Am J Med 1976; 61:952-6.
10. Baradnay G, Hoffman J, Okros J. Dyschondroplasia and hemanjiomata (Maffucci Syndrome). Zentrubl Allg Pathol 1960; 101:296-1960.
11. John V, Marymont MID, and all. Maffucci's Syndrome Complicated by Carcinoma of the Breast, Pituitary Adenoma and Mediastinal Hemanjioma South Med J 1987; 80(11):1429-31.
12. Milki K, Kawamoto K, and all. Acth Neurochir 1987; 87:79-85.