

Síndrome de Maffucci

Maffucci's syndrome.

Mariana Veritier,¹ María Inés Hansen¹ y Oscar Caruso Territoriale²

RESUMEN

El síndrome de Maffucci es un raro trastorno congénito de etiología desconocida. Se caracteriza por encondromas, deformidades óseas, hemangiomas y con menor frecuencia linfangiomas. Presentamos un paciente con síndrome de Maffucci y hacemos una revisión de la patología. (*Dermatol Argent. 2014; 20 (3): 212-214*).

Palabras clave:

maffucci, encondromas, hemangiomas.

ABSTRACT

Maffucci's Syndrome is a rare congenital disorder of mesodermal dysplasia of unknown etiology. It consists on enchondromatosis, subcutaneous hemangiomas, skeletal deformities and less often lymphangiomas. We report a case of this entity and review its main features. (*Dermatol Argent. 2014; 20 (3): 212-214*).

Keywords:

maffucci, enchondromatosis, hemangiomas.

Fecha de recepción: 09/06/2014 | **Fecha de aprobación:** 16/06/2014

Caso clínico

Paciente de sexo femenino de 20 años de edad que consultó por la presencia de lesiones tumorales en manos y brazos que se originaron a partir de los 6 años de edad. Las mismas medían entre 0,5 y 2 cm, algunas blandas, de color violáceo y superficie suave; otras sin cambios de coloración y consistencia dura (foto 1). Refería sensibilidad aumentada por el frío, ante traumatismos leves o a la palpación. Como antecedentes personales informó una fractura de origen traumático en el brazo izquierdo.

Se planteó el diagnóstico de síndrome de Maffucci y se decidió realizar la evaluación interdisciplinaria de la paciente (servicios de Reumatología, Traumatología, Cirugía Vascular y Clínica Médica).

¹ Médicos concurrentes del Servicio de Dermatología del Hospital San Roque, San Salvador de Jujuy

² Jefe del Servicio de Dermatología del Hospital San Roque, San Salvador de Jujuy

Correspondencia: Oscar Caruso Territoriale, Necochea 28, San Salvador de Jujuy (CP 4600). oscarterritoriale@arnet.com.ar



FOTO 1. Lesiones tumorales color violáceo y superficie suave mamelona-da, blandas, depresibles y dolorosas; otras sin cambios de coloración, superficie suave, lisa y consistencia más dura.

La ecografía Doppler de manos informó lesiones de aspecto sólido hipervascularizadas y vasos de baja resistencia. En la radiografía de antebrazos y manos (fotos 2 y 3) se observaron dos tipos de imágenes: unas de tejidos blandos con formaciones redondeadas de densidad cálcica en su interior compatibles con flebolitos y otras radiolúcidas con borde esclerótico bien definido en múltiples huesos de la mano izquierda. En el tórax se hallaron calcificaciones groseras con zonas radiolúcidas en arcos anteriores de segunda y tercera costilla compatibles con encondromas.

En la tomografía axial computada (TAC) de manos se evidenciaron múltiples formaciones tumorales, algunas con inclusiones cálcicas superficiales y centrales, deformación de la cortical en extremidades de dedos –probablemente por compresión tumoral–, y lesiones erosivas con destrucción ósea. En TAC de abdomen se descubrió una formación angiomatosa de 3 mm en el polo superior del riñón izquierdo.

La resonancia magnética nuclear (RMN) de manos (foto 4) informó múltiples imágenes redondeadas de aspecto nodular, bien delimitadas, hipointensas en el tiempo de relajación longitudinal (T1) e hiperintensas en el tiempo de relajación transversal (T2), marcado refuerzo de contraste, desplazamiento de estructuras sin invasión y signos de lisis ósea.



FOTO 2. Correlación entre manifestaciones clínicas e imágenes radiológicas de ambas manos.



FOTO 3. Correlación entre manifestaciones clínicas e imágenes radiológicas de ambas manos.

En la biopsia de las lesiones blandas se hallaron conglomerados de estructuras vasculares de tamaños variables, paredes delgadas y endotelio aplanado, y luces ocupadas por hematíes.

La ecografía abdominal evidenció una lesión de 3 mm en polo renal izquierdo.

Discusión

El síndrome de Maffucci es un desorden genético del que se conocen poco más de 200 casos.¹⁻³ Se caracteriza por el desarrollo a partir de la infancia o adolescencia de múltiples encondromas, hemangiomas, y con menor frecuencia linfangiomas.¹

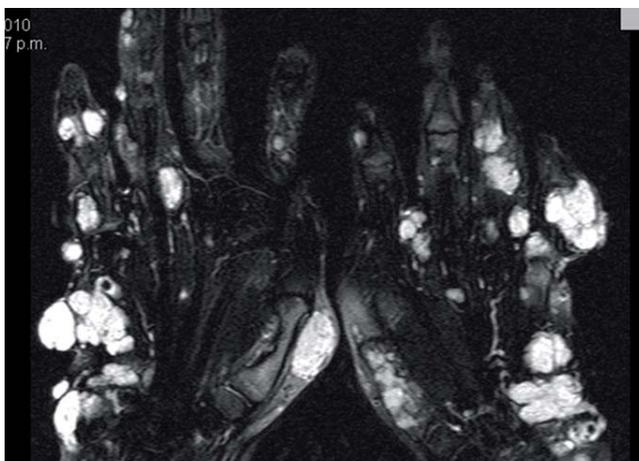


FOTO 4. Resonancia magnética. Lesiones redondeadas hiperintensas en T2

De etiología desconocida, sin predilección por raza o sexo. No se demostraron patrones familiares o hereditarios. Se manifiesta a partir de una displasia mesodérmica en un 25% en forma congénita. Se han demostrado mutaciones heterocigotas somáticas de las proteínas isocitrato dehidrogenasa 1 (IDH1) e IDH2 en hemangiomas y encondromas.^{4,5}

Los hemangiomas, principalmente de células fusiformes, afectan generalmente las partes distales de miembros en forma de nódulos azules; también pueden comprometer órganos internos y mucosas, particularmente cerebro, ojos, tracto gastrointestinal y pared abdominal. Se pueden formar trombos dentro de los vasos con flebolitos que se manifiestan radiológicamente como calcificaciones. Puede ocurrir la malignización, dando lugar a hemangiosarcomas, linfangiosarcomas y hemangioendotelomas.⁶

Los encondromas pueden encontrarse en cualquier parte pero son más frecuentes en falanges y huesos largos. Se considera que son parte de la displasia mesodérmica generalizada. El mayor riesgo de estos pacientes es la degeneración sarcomatosa de encondromas, fracturas patológicas en áreas de rarefacción avanzada (26%) y alteración en la longitud de los miembros.⁷ El riesgo de malignización varía del 15 al 40%, según diferentes autores.^{6,7} Los tumores más comunes son los condrosarcomas.⁷

Se describió la asociación de este síndrome con neoplasias benignas o malignas, tales como bocio, adenoma paratiroideo, adenoma pituitario, tumores adrenales, ováricos, pancreáticos, cáncer de mama y astrocitoma.^{6,7,9}

Los pacientes tienen una inteligencia normal y no presentan anomalías psiquiátricas.

El principal diagnóstico diferencial es con la enfermedad de Oller (encondromatosis sin malformaciones vasculares), y también puede plantearse con el sarcoma de Kaposi y los síndromes de Klippel-Trenaunay-Weber, Proteus, Gorham y Blue Bleb Rubber Nevus.

Las malformaciones venosas se tratan de forma conservadora, a menos que sean sintomáticas. Las lesiones óseas sin fracturas patológicas ni transformación maligna no se tratan. Un trabajo reciente consigna la eficacia de la utilización de la rapamicina en un paciente, con mejoría de las lesiones vasculares y disminución del dolor, que se mantuvo doce meses después de la suspensión del tratamiento.¹⁰

Es esencial el enfoque multidisciplinario del paciente con el fin de detectar la degeneración maligna de tumores esqueléticos y no esqueléticos.

La expectativa de vida es normal si no ocurre transformación maligna.

Bibliografía

1. Amezyane T., Bassou D., Abouzahir A., Fatihi J. *et ál.* A young woman with Maffucci syndrome, *Inter. Med.*, 2010, 49: 85-86.
2. Toniuzzi Lissa. F.C., Sonogo Argente, J., Nunes Antunes G., De Oliveira Basso F. *et ál.* Maffucci syndrome and soft tissue sarcoma: a case report, *International Seminars in Surgical Oncology*, 2009, 6: 2, <http://www.issoonline.com/content/6/1/2>
3. Ruivo J., Antunes J.L. Maffucci syndrome associated with a pituitary adenoma and a probable brainstem tumor. Case report, *J. Neurosurg.*, 2009, 110: 363-368.
4. Pansuriya T.C., Van Eijk R., D'Adamo P., Van Ruler M.A.J.H. *et ál.* Somatic mosaic IDH1 and IDH2 mutations are associated with enchondroma and spindle cell hemangioma in Ollier disease and Maffucci Syndrome, *Nature Genetics*, 2011, 43: 1256-1261.
5. Amary M.F., Damato S., Halai D., Eskandarpour M. *et ál.* Ollier disease and Maffucci syndrome are caused by somatic mosaic mutations of IDH1 and IDH2, *Nature Genetics*, 2011, 43: 1262-1265.
6. Weinberg G.L., Hiller D.B., Zheng S., Sturgeon C. Physical examination trumps mediastinoscopy in diagnosing Maffucci syndrome: a rare cause of mediastinal mass, *Anesthesiology*, 2009, 111: 441-442.
7. Abdelmalek M., Stanko C., Recurrent chondrosarcoma of the right skull base in a patient with Maffucci syndrome, *Am. J. Clin. Dermatol.*, 2008, 9: 61-65.
8. Gupta N., Kabra M., Maffucci syndrome. Images in clinical practice, *Indian Pediatrics*, 2007, 44: 149-150.
9. Hennekam R. Síndrome de Maffucci, Orphanet, enero de 2009, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=es&Expert=163634. [Consulta: 5 de junio de 2014].
10. Riou S., Morelon E., Guibaud L., Chotel F. *et ál.* Efficacy of rapamycin for refractory hemangioendotelomas in Maffucci's syndrome, *Journal of Clinical Oncology*, 2012, 30: e213-e215.