

Cirugía y Cirujanos

Volumen **73**
Volume

Número **3**
Number

Mayo-Junio **2005**
May-June

Artículo:




**Síndrome de Maffucci. Informe de dos
pacientes y revisión de la literatura**

Derechos reservados, Copyright © 2005:
Academia Mexicana de Cirugía

**Otras secciones de
este sitio:**

-  **Índice de este número**
-  **Más revistas**
-  **Búsqueda**

***Others sections in
this web site:***

-  ***Contents of this number***
-  ***More journals***
-  ***Search***

Síndrome de Maffucci. Informe de dos pacientes y revisión de la literatura

Dr. Julio Ramírez-Bollas, Dr. Alejandro Padilla-Rosciano,** Dr. Andrés Romero-y Huesca,***
Dr. Arturo Javier Lavín-Lozano,* Dr. Juan Manuel Medina-Castro,*
Dra. Elsa Dubón-García,**** Dr. Elmer René Turcios-Cadenas******

Resumen

El síndrome de Maffucci es una enfermedad congénita rara que se presenta en asociación con encondromas múltiples (posibilidad de transformación maligna de 20 a 100 %), hemangiomas de tejidos blandos y otras lesiones mesenquimatosas. Caso 1. Mujer de 33 años con múltiples nódulos, predominantemente en miembros superiores. A la exploración se observó deformidad articular y nódulos en manos de consistencia dura y blanda, móviles. Se realizó legrado y colocación de viruta ósea en segundo y cuarto dedos de mano izquierda (encondromas y células atípicas asociadas con hemangioma esclerosante). Se diagnosticó síndrome de Maffucci. Posteriormente se le efectuó escisión de nódulos subcutáneos en extremidades superiores (hemangioma capilar) e hipocondrio derecho (encondromas lesiones de mano izquierda e hipocondrio, hemangioma en mano derecha), desarticulación del segundo dedo a nivel metacarpo falángica de mano izquierda (condrosarcoma). Actualmente en vigilancia. Caso 2. Mujer de 26 años de edad, con antecedente de tumor abdominal, exostosis, nódulos subcutáneos y en mama derecha. A la exploración, tumor en mama derecha, exostosis de tibia derecha, lesión en muñeca derecha y nódulo tiroideo izquierdo. Se le efectuó mastectomía simple derecha y disección de axila (fibroadenoma intracanalicular y 14 ganglios negativos). Posteriormente, tiroidectomía izquierda y tumorectomía en muñeca derecha (hiperplasia nodular tiroidea y hemangioma cavernoso). Se reseco lesión en carpo de mano y codo derechos (hemangioma cavernoso y tejido sinovial con fibrosis y encondroma). Se concluyó que se trataba de síndrome de Maffucci asociado con tumores mesenquimatosos. La paciente acudió posteriormente con tumor abdominal y en malas condiciones generales; falleció en esa hospitalización.

Palabras clave: síndrome de Maffucci, encondromas, hemangiomas.

Summary

Maffucci syndrome is a rare, congenital disease, which is associated with the appearance of multiple enchondromas (possibility of malignant transformation in 20 to 100 %), soft tissue hemangiomas and other mesenchymatous injuries. Case 1 is a 33-year-old female who presented with multiple nodules predominantly in upper extremities. Upon examination, there was deformity in articulation and nodules on the hands, which were soft and moveable. There were bony shavings in the second and fourth fingers of the left hand (enchondromas and atypical cells associated with hemangioma esclerosante). Maffucci syndrome was diagnosed. Later, excision of subcutaneous nodules in superior extremities was performed along with excision of nodules in both hands and hypochondrium (enchondroma injuries of left hand and hypochondrium, hemangioma in right hand). There was dysarticulation of the second finger at the metacarpal level of the phalanges of the left hand (chondrosarcoma). The patient is being followed up currently. Case 2 is a 26-year-old female. The patient had a history of subcutaneous abdominal tumor, exostosis, nodules and nodule in right breast. Upon examination, a tumor was found in the right breast, exostosis of right tibia, injury to the right wrist and left thyroid nodule. A simple mastectomy and axillary dissection was performed (fibroadenoma to intracanalicular and 14 negative lymph nodes). Later, left thyroidectomy and lumpectomy in right wrist were performed (hyperplasia to nodular thyroid and hemangioma cavernous). There was injury in the carpus of the right hand and elbow (hemangioma cavernous and synovial tissue with fibrosis and enchondroma). A diagnosis was made of Maffucci syndrome associated with mesenchymatous tumors. The patient was in poor general health and did not survive this hospitalization.

Key words: Maffucci syndrome, enchondromas, hemangiomas.

* Cirujano general, residente de Cirugía Oncológica, Instituto Nacional de Cancerología, México.

** Cirujano oncólogo, jefe del Departamento de Piel y Partes Blandas, Instituto Nacional de Cancerología.

*** Cirujano general, Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, UNAM. Hospital General de Zona 30 Iztacalco, IMSS.

**** Ginecólogo, residente de Ginecología Oncológica, Instituto Nacional de Cancerología, México.

Solicitud de sobretiros:

Dr. Julio Ramírez-Bollas, Omecihuatl 37, Col. Adolfo Ruiz Cortines, 04630 México, D. F. E-mail: juliobollas@yahoo.com.mx

Recibido para publicación: 16-07-2004

Aceptado para publicación: 14-09-2004

Introducción

El síndrome de Maffucci fue descrito por el italiano Maffucci en 1881 como una enfermedad caracterizada por encondromatosis múltiple asociada con hemangiomas de tejidos blandos; sin antecedentes familiares, es de naturaleza congénita y se presenta en niños y adolescentes.^{1,2} Los encondromas son lesiones benignas frecuentes en el cartílago de huesos de manos y pies del adulto joven: 60 % en manos y 71 % en manos y pies juntos,² raramente presentan transformación maligna. Los condrosarcomas tienen antecedentes de lesiones benignas en 10 % de los casos,³ sin embargo, cuando se asocian a patologías como síndrome de Maffucci o enfermedad de Ollier (encondromatosis múltiple), pueden tener 20 % de transformación maligna y alto potencial metastásico.¹⁻⁵

El presente artículo describe las características clínicas de dos pacientes atendidas en el Instituto Nacional de Cancerología.

Caso clínico 1

Mujer de 33 años de edad, sin antecedentes familiares para cáncer. Presentaba padecimiento de doce años de evolución con múltiples nódulos predominantemente de miembros superiores, asintomáticos, así como deformidad progresiva de articulaciones de dedos y muñecas. A la exploración física se encontró deformidad en manos por lesiones articulares y nódulos múltiples, así como en otras partes del cuerpo, de consistencia dura y blanda, móviles; el diagnóstico fue encondromatosis múltiple, a descartar fibromatosis. En mayo de 1988 se le realizó legrado óseo y colocación de viruta de espina iliaca izquierda en segundo y cuarto dedos de mano izquierda, con toma de biopsia de nódulo de muñeca izquierda. Se encontraron encondromas y células atípicas asociadas con hemangioma esclerosante. La conclusión diagnóstica final fue de síndrome de Maffucci.

En enero de 1990 se efectuó escisión de nódulos subcutáneos en ambas extremidades superiores, reportados como hemangiomas capilares; en julio de 1997, escisión de nódulos en mano derecha e izquierda, así como de hipocondrio derecho, con reporte de encondromas. La lesión de mano derecha se diagnosticó como hemangioma.

En septiembre del 2002 se identificaron cambios radiológicos (figura 1) en segundo dedo de mano izquierda, lesión expansiva, formación de matriz condroide y múltiples trabéculas. Se decidió desarticulación del segundo dedo a nivel de la articulación metacarpo-falángica (figura 2); el informe fue condrosarcoma de bajo grado de 3.5 × 3 cm y límites quirúrgicos libres de lesión. La paciente hasta el momento de este reporte, sin evidencia de actividad tumoral y en vigilancia semestral.



Figura 1. Lesión en falange proximal de segundo dedo de mano izquierda compatible con condrosarcoma.



Figura 2. Control radiológico posterior a desarticulación de segundo dedo izquierdo en metacarpo falángico.



Figura 3. Encondromas en hueso iliaco y columna lumbar, con componente de tejidos blandos.

Caso clínico 2

Mujer de 26 años de edad, sin antecedentes familiares para cáncer de mama, ovario o sarcomas, pero con antecedente de resección de tumor abdominal en 1991, sin reporte histopatológico, además, exostosis y nódulos subcutáneos sin tratamiento específico.

Presentaba padecimiento de doce años de evolución con nódulo mamario derecho, por lo que acudió al Instituto Nacio-

nal de Cancerología para diagnóstico y tratamiento. A la exploración física se encontró tumor de mama derecha de 15 cm de diámetro, exostosis de tibia derecha, lesión en muñeca del mismo lado y nódulo tiroideo izquierdo. Se tomaron biopsias de mama por aspiración con aguja fina (BAAF) con reportes de tumor filodes y fibroadenoma. La telerradiografía de tórax mostraba imágenes sugestivas de esclerosis ósea en tercer arco costal izquierdo; el gammagrama óseo con actividad atípica en húmero, radio, tibia y peroné derechos, así como ambos fémures y peroné izquierdo con pérdida de la articulación sacro iliaca bilateralmente.

En agosto de 1996 se llevó a cabo mastectomía simple derecha y disección baja de axila con reporte de fibroadenoma intracanalicular y 14 ganglios con hiperplasia histiosinusal. En septiembre de 1996 se le efectuó BAAF de nódulo tiroideo, que indicó bocio coloide, por lo que se realizó conjuntamente tiroidectomía izquierda y tumorectomía en muñeca derecha (reportada como hiperplasia nodular tiroidea y hemangioma cavernoso con trombosis focal antigua de la lesión en muñeca). En diciembre de 1996 se le efectuó resección de lesión en carpo de mano y codo derechos con resultado de hemangioma cavernoso y tejido sinovial con fibrosis y encondroma. La conclusión fue síndrome de Maffucci asociado con tumores mesenquimatosos. La paciente acudió a seguimiento hasta 1999 y dejó de asistir a la consulta por cinco años. Ingresó a hospitalización en abril del 2004 por tumor abdominal, hidronefrosis e insuficiencia venosa superficial y profunda de miembro pélvico izquierdo, con exoftalmos evidente y múl-



Figura 4. Destrucción de la cortical, con lesión expansiva compatible con condrosarcoma, hidronefrosis secundaria a compresión pélvica.

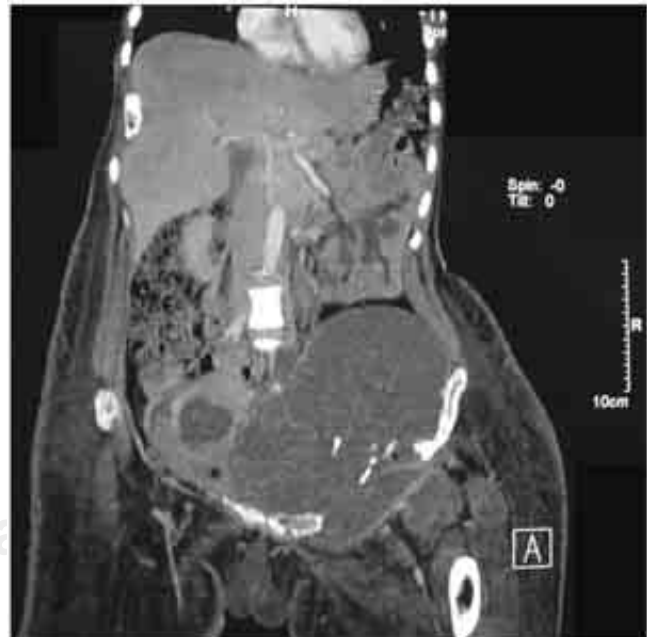


Figura 5. Desplazamiento de estructuras abdominales a expensas de lesión expansiva de huesos pélvicos.

tiples lesiones en extremidades superiores e inferiores, predominando en manos, y hemangiomas. Se efectuó tomografía computarizada donde se encontró afección ósea múltiple de predominio en pelvis izquierda, que afectó ambas articulaciones coxofemorales expansivas con erosión y destrucción de la cortical y formación de múltiples trabéculas óseas, gran componente de tejidos blandos e infiltración a órganos pélvicos relacionados con condrosarcomas. Además, endondromas en tercio proximal del fémur, así como en múltiples costillas (figuras 3, 4 y 5). La paciente presentó falla orgánica múltiple y falleció durante esa hospitalización.

Discusión

El condroma es una lesión madura de cartílago hialino, puede ser de dos tipos: endondroma de localización central en el hueso y condroma cortical o periosteal; se caracteriza por tejido cartilaginoso maduro benigno. La transformación maligna ocurre raramente. Gitelis y colaboradores reportaron 25 % de lesiones óseas benignas y 12 % de las biopsias primarias de hueso.⁴ El endondroma es más común en huesos de manos y pies (58 %), es el tumor primario más frecuente de la mano, se encuentra incidentalmente en radiografías y fracturas asociadas con endondromas. Los pacientes con endondromas múltiples (enfermedad de Ollier) o asociados a hemangiomas de tejidos blandos (síndrome de Maffucci) sufren transformación sarcomatosa de estas lesiones.⁴

Los endondromas son lesiones ovales, largas, localizadas en la diáfisis del hueso, lobuladas, gruesas, delimitadas; las calcificaciones pueden estar presentes y la extensión a la superficie de la corteza ósea es poco común.^{2,4} Las lesiones vasculares que se localizan en tejidos blandos son hemangiomas capilares o cavernosos, asociados o no a várices, y contienen frecuentemente flebolitos; aumentan de volumen en relación con el crecimiento y desarrollo del organismo para detenerse espontáneamente con la madurez esquelética.^{2,6} La localización retroocular se asocia con exoftalmos y pérdida paulatina de la agudeza visual. Además, los endondromas pueden encontrarse asociados al síndrome de Maffucci con localización en el septum nasal, base del cráneo, traquea y otros sitios donde exista tejido cartilaginoso.^{1,7,8}

El condrosarcoma es un tumor maligno originado en las células productoras de cartílago y se divide de acuerdo con varias características: por grado histológico, primario o secundario, periférico o central. La más simple y que ofrece un factor pronóstico es la que lo clasifica por grado histológico. Así, se divide en lesiones de bajo grado (grado I), intermedio (grado II) y alto o desdiferenciado (grado III), siendo estas últimas las de mayor capacidad metastásica. Springfield y colaboradores consideran las dos primeras con bajo potencial metastásico e incluso como lesiones premalignas.⁹

Los condrosarcomas secundarios son raros, constituyen 1 a 11.4 % de las lesiones óseas malignas,⁹ pueden surgir de osteocondromas (solitarios o hereditarios múltiples) o de endondromas múltiples (enfermedad de Ollier o síndrome de Maffucci), condromatosis sinovial, displasia fibrosa, exostosis cartilaginosa o después de radioterapia. Esto ocurre más frecuentemente en osteocondromas (80 %), comúnmente de grado III. Las resecciones repetidas pueden favorecer la desdiferenciación. Los pacientes con enfermedad de Ollier tienen 25 % de posibilidades para desarrollar un condrosarcoma secundario a los 40 años de edad, mientras que los pacientes con síndrome de Maffucci tienen 100 % de posibilidad de desarrollar un tumor maligno durante su vida, frecuentemente sarcoma o carcinoma.^{9,10} Rossi propone la posibilidad de transformación maligna de lesiones vasculares benignas.¹¹ En pacientes con síndrome de Maffucci, los endondromas sufren transformación sarcomatosa en condrosarcomas grado III, con alto potencial metastásico y pobre pronóstico, esto explica la transformación de células fusiformes de los hemangiomas en angiosarcomas.¹² Aun así no se excluye la posibilidad de angiosarcomas de *novo* en estos pacientes.^{10,11} El pulmón es el sitio más común de metástasis para el condrosarcoma secundario y el grado III.¹⁰

Las radiografías simples apoyan el diagnóstico en la mayoría de los casos, y son útiles en la valoración inicial de los condrosarcomas secundarios. La tomografía computarizada es superior a la resonancia magnética para valorar la formación de matriz ósea y su relación con los tejidos blandos, mientras que la resonancia magnética es superior a la tomografía computarizada para valorar extensión a los tejidos blandos. Sin embargo, ambas se usan para valorar relación con estructuras neurovasculares y características anatómicas con fines quirúrgicos.^{10,13}

Para los endondromas el diagnóstico diferencial incluye carcinomas epidermoides de las falanges distales, displasia fibrosa, fibroma no osificante, quiste óseo simple, condroblastoma, fibroma condromixóide o infarto óseo. En ocasiones las imágenes radiográficas no son suficientes y se requiere biopsia ósea.⁴

El tratamiento de los condrosarcomas es quirúrgico ya que estas lesiones responden muy poco a la quimioterapia y radioterapia. El principal factor pronóstico es el grado histológico, así que pacientes con grado I se benefician de la resección completa, mientras que en pacientes con grado II y III no se ha podido estimar adecuadamente la sobrevida que se alcanza con la resección completa. Los reportes de la Clínica Mayo y del Instituto de Rizzoli en Bolonia demuestran una sobrevida a 10 años de 80 % para tumores de grado I y 31 % para grado III. No ha habido beneficios demostrables en pacientes tratados con radioterapia o quimioterapia.^{9,10}

Las lesiones vasculares se tratan con resección quirúrgica e incluso con terapia endovascular y embolización, con adecuados resultados.⁶

Se ha asociado el síndrome de Maffucci con otras alteraciones: manifestaciones neurológicas propias del síndrome, como encondroma de base de cráneo, condrosarcomas de base de cráneo o aneurismas intracraneales,^{1,14} síndrome del nevo azul,¹⁵ neoplasias cartilaginosa de la traquea,⁸ tumores benignos de la mama y tumor filodes,¹⁶ lesiones mesenquimatosas del ovario, así como lesiones de la granulosa,^{17,18} incluso hay casos asociados a carcinomas de páncreas.¹⁹

Conclusiones

El síndrome de Maffucci es una entidad rara que dentro de las encondromatosis se asocia más frecuentemente con transformación maligna y en algunos casos a otras lesiones neoplásicas benignas y malignas. La metodología diagnóstica incluye la exploración física, apoyada en otros estudios de gabinete para valorar la extensión de la enfermedad. Sin embargo, el seguimiento de estos pacientes deberá ser estricto (aunque no hay nada establecido debido a la poca frecuencia de la enfermedad), deberá incluir un examen clínico completo y estudios de gabinete determinados a identificar lesiones en otros órganos de origen mesenquimatoso y extramesenquimatoso. El tratamiento incluye la resección quirúrgica de lesiones con transformación maligna, seguimiento de lesiones vasculares con embolización y, en caso necesario, resección quirúrgica. Para las otras lesiones asociadas al síndrome se deberá establecer la terapia convencional.

Referencias

1. Ramina R, Neto MC, Meneses MS, Pedrozo AA. Maffucci's syndrome associated with a cranial base chondrosarcoma: case report and literature review. *Neurosurgery* 1997;41(1):269-272.
2. Sepúlveda VM. Tumores óseos. Monterrey: La Prensa Médica Mexicana; 1985.
3. Malawer MM, Link MP, Donaldson SS. Sarcomas of bone. In: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *Cancer. Principles and practice of oncology*. 6th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2001. pp. 1891-1935.

4. Gitelis S, Wilkins R, Conrad EU. Benign bone tumors. *J Bone Joint Surg Am* 1995;77A(11):1756-1782.
5. Patil S, De Silva MVC, Crossan J, Reid R. Chondrosarcoma of small bones of the hand. *J Hand Surg* 2003;28B(6):602-608.
6. Burrows P, Mason KP. Percutaneous treatment of low flow vascular malformations. *J Vasc Intervent Radiol* 2004;15(5):431-445.
7. Hyde GE, Yarrington CT, Chu FW. Case report. Head and neck manifestations of Maffucci's syndrome: chondrosarcoma of the nasal septum. *Am J Otolaryngol* 1995;16(4):272-275.
8. Moore BA, Rutter MJ, Fracs B, Cotton R, Werkhaven J. Maffucci's syndrome and cartilaginous neoplasms of the trachea. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2003;128(4):583-586.
9. Springfield DS, Gebhardt MC, McGuire MH. Chondrosarcoma: a review. *J Bone Joint Surg Am* 1996;78-A(1):141-149.
10. Ahmed AR, Tan TS, Unni KK, Collins MS, Wenger DE, Sim FH. Secondary chondrosarcoma in osteochondroma: report of 107 patients. *Clin Orthop Relat Res* 2003;1(411):193-206.
11. Rossi S, Fletcher CD. Angiosarcoma arising in hemangioma/vascular malformation: report of four cases and review of the literature. *Am J Surg Pathol* 2002;26(10):1319-1329.
12. Fernandez-Aguilar S, Fayt I, Noel JC. Spindle cell vulvar hemangiomas associated with enchondromatosis: a rare variant of Maffucci's Syndrome. *Int J Gynecol Pathol* 2004;23(1):68-70.
13. De Beuckeleer LH, De Schepper AM, Ramon F, Somville J. Magnetic resonance imaging of cartilaginous tumors: a retrospective study of 79 patients. *Eur J Radiol* 1995;21(1):34-40.
14. Chakraborty S, Tamaki N, Komdoh T, Kojima N, Kamikawa H, Matsumoto S. Maffucci's syndrome associated with intracranial enchondroma and aneurysm: case report. *Surg Neurol* 1991;36(3):216-220.
15. Nahm WK, Moise S, Eichenfield LF, Paller AS, Nathanson L, Malicki DM, Friedlander SF. Venous malformations in blue rubber bleb nevus syndrome: variable onset of presentation. *J Am Acad Dermatol* 2004;50:S101-106.
16. Fernández-Aguilar S, Buxant F, Noël JC. Case report. Benign phylloides tumor associated with Maffucci's syndrome. *Breast* 2004;13(3):247-249.
17. Hachi H, Othmany A, Douayri A, Bouchikhi C, Tijami F, Laâlou L, Chami M, Boughtab A, Jalil A, Benjelloun S, Ahyoud F, Kettani F, Souadka A. Cas clinique. Association d'une tumeur ovarienne de la granulose juvenile à un syndrome de Maffucci. Ovarian juvenile granulosa cell tumor associated with Maffucci's syndrome. *Gynécologie Obstétr Fertilité* 2002;30(9):692-695.
18. Christman JE, Ballon SC. Case report. Ovarian fibrosarcoma associated with Maffucci's syndrome. *Gynecol Oncol* 1990;37(2):290-291
19. Johnson JL, Webster JR, Sippy HI. Maffucci's syndrome (dyschondroplasia with hemangiomas). *Am J Med* 1960;28(5):864-866.

