

Síndrome de Maffucci

Discondroplasia con hemangiomas cavernosos. Presentación de un caso

Por los Dres.:

PEDRO REGALADO ORTIZ GONZÁLEZ, (17)

GUILLERMO FERNÁNDEZ BAQUERO, (18) RAFAEL

(ARILLO MARTÍNEZ, (19) JULIÁN MANZUR

KATRIB, (****)

JORGE PUERTAS GÓMEZ, (20) HUMBERTO MARTÍNEZ
GONZÁLEZ, (*****) JORGE R. DELGADO CAMACHO, (****)

Se presenta un caso, poco frecuente, de un síndrome de Maffucci, el cual presenta hemangiomas cavernosos hipertróficos, que toman la extremidad inferior de la pierna derecha, con deformidad ósea y calcificaciones del mismo miembro y cierta impotencia funcional. Se hace una revisión de la literatura actual.

Maffucci, en 1881 fue el primero en describir esta entidad que se caracteriza por, discondroplasia y hemangiomas cavernosos múltiples. Esta enfermedad de carácter no familiar, que se inicia en la pre-pubertad, afecta casi siempre un miembro, caracterizado por lesiones nodulares pequeñas, de color eritematovioláceas que crecen paulatinamente, teniendo en ocasiones el aspecto de tumoraciones con tendencia a la lobulación y centro fibroso, que pueden confluir y formar grandes placas pudiendo tomar el aspecto verrucoso.

La discondroplasia se presenta primeramente como un defecto de la osificación en uno o más huesos, encontrándose en la mayoría de los casos la extremidad afectada, más corta que la otra, también se pueden presentar fracturas espontáneas, estando la osificación retardada. Las deformidades óseas varían de acuerdo con la severidad del proceso. La radiografía nos puede poner en la evidencia, además de las lesiones óseas ya señaladas, la presencia de flebolitos, en el interior de los hemangiomas.

17 Instructor de Dermatología. Escuela de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad de la Habana. Tte. de las F.A.R. Hospital Militar Docente "Carlos J. Finlay", Ciudad Libertad, Marianao, Habana, Cuba.

18 Profesor de Dermatología. Escuela de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad de la Habana. Jefe Servicio de Dermatología. Primer Teniente de las F.A.R. Hospital Militar Docente "Carlos J. Finlay", Ciudad Libertad, Marianao, Habana, Cuba.

(♦♦♦) Especialistas Auxiliares de Dermatología. Hospital Militar Docente "Carlos J. Finlay". Ciudad Libertad, Marianao, Habana, Cuba.

(**♦♦♦) Residente de Dermatología. Teniente Médico de las F.A.R. Hospital Militar Docente "Carlos J. Finlay", Ciudad Libertad, Marianao, Habana, Cuba.

(***,**) Internos Verticales de Dermatología. Hospital Militar Docente "Carlos J. Finlay", Ciudad Libertad, Marianao, Habana, Cuba.

Otra característica de este síndrome es que en distribución similar a las lesiones anteriormente citadas, pueden aparecer en las extremidades y tronco venas superficiales dilatadas en la proximidad del hemangioma.

Desde el punto de vista histológico, se caracteriza por presentar:

En el dermis y en el tejido celular subcutáneo encontramos espacios irregulares llenos de hematíes, estando los vasos muy dilatados y limitados por una sola capa de células endoteliales.

En revisión hecha en la literatura fue encontrado un 20% de incidencia de este síndrome con el condrosarcoma, siendo en estos casos el pronóstico más sombrío.

HISTORIA CLINICA

Nombre: R. M. L. Edad: 15 años. Estado: Soltera. Natural: Sagua de Tánamo, Oriente. Ocupación: Estudiante. M. I.: Lesiones verrucosas de aspecto tumorales del pie y pierna derecha.

H. E. A. Refiere la paciente, que según historia de su mamá al mes de nacida, le comenzó a brotar una lesión tumoral en el tercio inferior e interna de la pierna derecha, la cual le fue creciendo lentamente teniendo una coloración rojiza, no recordando si había deformación en la pierna en ese tiempo. Señala que desde muy pequeña se ha puesto tratamiento locales, inclusive a la edad de 9 años le incidieron las tumoraciones, sin resultado, y luego le aplicaron terapia en el Hospital de Santiago de Cuba que al no ver resultado regresa a su casa poniéndose tratamiento locales.

Al cumplir los 12 años es traída a La Habana e ingresada en el Hospital- Escuela "Gral. Calixto García", por espacio de 2 meses. Entre

las investigaciones se le realiza una biopsia, cuyo resultado fue de un "angioma cavernoso" por lo que es remitida al Hospital "Frank País" por presentar deformidades óseas en la extremidad afectada, donde fue operada, siendo dada de alta, sin mejoría, notando que la tumoración se hizo mayor, observando otra muy pequeñita alrededor que más tarde fue aumentando de tamaño alcanzando la planta del pie.

Hace un año vuelve al Hospital-Escuela "Gral. Calixto García", le realizan placas y otros análisis, y en su tratamiento aplicación de terapia no mejorando de su lesión. Las lesiones le han superado en tres o más ocasiones. Con este cuadro ingresa en nuestro Servicio.

A. P. P.: Sarampión, varicela.

Operaciones: En el Hospital "Frank País" y en Santiago de Cuba, para tratar de corregir deformidades óseas.

Antecedentes H. y F.: Nada a señalar.

Interrogatorio por aparatos: Es negativo.

Examen físico general: Paciente nor- molínea que deambula con dificultad, ya que en la marcha sólo apoya la mitad anterior de la planta del pie derecho, por deformidad y posible acortamiento a expensas de la pierna del mismo lado.

Examen dermatológico: (Figs. 1, 2, 3 y 4). Nos encontramos la pierna derecha que se encuentra disminuida de tamaño en longitud y grosor en comparación con la pierna izquierda, dando un aspecto atrófico de dicho miembro en sus masas musculares.

En el tercio inferior de la pierna derecha nos encontramos gran deformi-



Fig. 1

Fig. 2

Figs. 1 y 2. Disminución de tamaño en longitud y grosor de la pierna derecha en comparación con la izquierda, dando un aspecto atrófico de dicho miembro en sus masas musculares.

fig. 3.—En el tercio inferior de la pierna derecha nos encontramos gran deformidad, que corresponde a tejido óseo.

Fig. 4.—En la cara interna del tercio inferior de la pierna y pie derecho nos encontramos un angionúcleo cavernoso constituido por lesiones eritematovioláceas vegetantes, verrucosas

Dad, que parece corresponder a tejido óseo, por su consistencia, principalmente en su cara anterointerna.

En la cara interna de esta región nos encontramos una lesión vegetante verrucosa, eritematoviolácea, de 1 ó 2 cms., de diámetro redondeada, otras lesiones de las mismas características, pero más pequeñas, circundando la lesión anterior.

Estas lesiones se continúan en forma circinada, pero menos elevada por la cara interna del pie, hasta llegar al arco plantar, donde se encuentra otra lesión verrucosa vegetante eritematoviolácea con puntos hiperpigmentados en su superficie, de 1 a 2 cms. de diámetro.

Las lesiones descritas anteriormente se caracteriza por respetar la cara externa de la región mencionada y que la parte afectada en su tercio interno presenta una gran hipertricosis.

En la región maleolar externa e interna se encuentran cicatrices que parecen corresponder a operaciones anteriores.

Practicada la mensuración de los miembros comprobamos los siguientes datos:

Miembro inferior: Longitud: El derecho 81 cms. (Afectado) El izquierdo 83 cms.

Pie derecho: Longitud; 23*4 cms. (Afectado).

Pie izquierdo: Longitud; 24% cms.

Diámetro de los miembros inferiores:

A nivel gemelar: El derecho 27 cms. (Afectado). El izquierdo 33 cms.

Miembros superiores: Diámetro; Derecho 68 cms. Izquierdo 68 cms.

Resto del examen físico es negativo.

DISCUSION DIAGNOSTICA

Paciente de 15 años de edad, que ingresa con un síndrome cutáneo de evolución larga (desde un mes de nacida), por lo que luce ser congénito. Está dado por tumoraciones vegetantes verrucosas eritematovioláceas localizadas en el tercio inferior y arco plantar medio del pie derecho, con deformidad ósea, atrofia de los tejidos blandos e impotencia funcional del mismo miembro.

Frente a este cuadro se plantearon y se descartaron las siguientes entidades:

1. Dermatitis vegetante.
2. Sarcoma hemorrágico de Kaposi.
3. Cromoblastomicosis.
4. Los nevus verrucosos.

Por el aspecto clínico de las lesiones y por su evolución y deformidades óseas, por los datos que aporta, planteamos que la paciente es portadora de una tumoración del tejido vascular (hemangiomas) asociado a trastornos óseos.

Que, dentro de las distintas formas clínicas de este tipo de tumor vascular, planteamos, que estamos ante un hemangioma cavernoso con deformidades óseas, y por tanto tendríamos que hacer un diagnóstico diferencial entre los distintos síndromes dados por los hemangiomas de los cuales descartamos:

a) El síndrome de Sturge-Weber que es una angiomatosis encefalotrigeminal, donde el hemangioma es de la forma clínica en mancha de vino de Gporto, localizado en la región trigeminal y está asociado con angiomas de la coroides y de las meninges del mismo lado.

a) El síndrome de Klippel-Trenaunay, que se caracteriza porque se observa un nevus de vino de Oporto, en una de las extremidades, con hipertrofia

de los tejidos blandos y huesos, en ocasiones venas varicosas.

c) El Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber; es un síndrome vascular, asociado a cambios tróficos de las extremidades, caracterizado por hemangiomas que pueden ser de diferentes formas clínicas. La hipertrofia se puede presentar en un miembro o varios miembros y puede estar asociado a polidactilia y sindactilia y casos asociados con ictiosis lo cual hace suponer que es un síndrome hereditario que se ve en varios miembros de una misma familia.

d) El síndrome de Parkes-Weber; son placas hemangiomas más o menos extensas acompañadas con aumento de la temperatura, soplo vascular con o sin thrill a nivel de los grandes vasos de los miembros, aumento de volumen de las partes blandas e hiperfría ósea, en ocasiones hay comunicaciones arteriovenosas, pero puede faltar.

e) El síndrome de Bean-Maffucci; se caracteriza por hemangiomas cavernosos azulados de la piel asociado con hemangiomas del tractus gastrointestinal y discondroplasia.

Las lesiones en piel son dolorosas a la palpación y en ocasiones espontáneamente, y presentar hiperhidrosis suprapleural.

Estos hemangiomas del tractus gastrointestinal pueden producir hemorragias graves, que pueden comprometer la vida del paciente.

f) El síndrome de Kassabach-Merritt; se encuentran asociados hemangiomas cutáneos con trombocitopenia; ésta evoluciona por brotes y se acompaña de petequias.

Cuando la tumoración hemangiomatosa aumenta de tamaño disminuyen las plaquetas y cuando regresa el hemangioma aumentan las plaquetas.

g) El síndrome de Von-Hippel-Lindau; se presentan hemangiomas cutáneos asociados a quistes viscerales. (Retina o en otras vísceras).

h) El síndrome de Sturge-Weber-Kalishner; se presentan hemangiomas cutáneos asociados con síndrome neurológico.

Ante la sintomatología que presenta esta paciente, dada por las lesiones en piel y tejido óseo, nos inclinamos a pensar que estábamos ante un síndrome de *Maffucci*, el cual está dado por: Hemangiomas cavernosos múltiples, que como manifestación adicional presenta discondroplasia que conduce a defecto de la osificación, trayendo como consecuencia impotencia funcional del mismo miembro afectado.

Serían los exámenes complementarios que nos llevaría a corroborar nuestro diagnóstico.

Exámenes complementarios:

1. Biopsia.
2. Rx. Survey óseo.
3. Rx. Tractus gastrointestinal y esófago.
4. Angiografía.
5. Fondo de ojo.
6. Examen angiológico.
7. Examen ortopédico.
8. Exámenes de Laboratorio.

Resultados de los exámenes realizados:

1. *En la biopsia.* (Figs. 5 y 6)

Capa córnea: Una gran hiperqueratosis.

En el dermis inferior y tejido celular subcutáneo: Grandes espacios irregulares llenos de hematíes, con una sola capa de células endoteliales delgada y por gruesas paredes, rodeando estos vasos se



Fig. 5.—Una gran hiperqueratosis, que clínicamente se corresponde con las lesiones verrucosns, en el dermis inferior y tejido celular subcutáneo grandes espacios irregulares llenos de hematíes.



Fig. 6. Un espacio grande irregular conteniendo hematíes formados por una sola capa de células endoteliales.

encuentran gran cantidad de fibras musculares.

2. *Rx. Survey Oseo:* (Fig. 7) Pie y tercio inferior de la pierna derecha: Engrosamiento de las partes blandas del tercio inferior de la pierna y del pie derecho, con depósitos calcáneos pequeños y densos, se observan también depósitos calcáneos amorfos. Anquilosis tibiotalariana parcial y astrágalo-calcáneo.

Pequeños engrosamientos ovalado de la cara externa de la extremidad inferior de la tibia. (Exostosis) ?

3. *Rx. Tractus gastrointestinal y esófago :* Normal.

4. Angiografía. (Fig. 8).

La arteria tibial posterior se encuentra dilatada y se llena más rápidamente que los otros vasos.

Formación angiomatosas dependientes de la arteria tibial posterior. Gran cantidad de vasos tortuosos enrollados.



Fig 7 — En el pie y tercio inferior de la pierna derecha engrosamiento de las partes blandas y depósitos calcáneos pequeños, anquilosis tibiotalariana parcial y astrágalo-calcáneo.

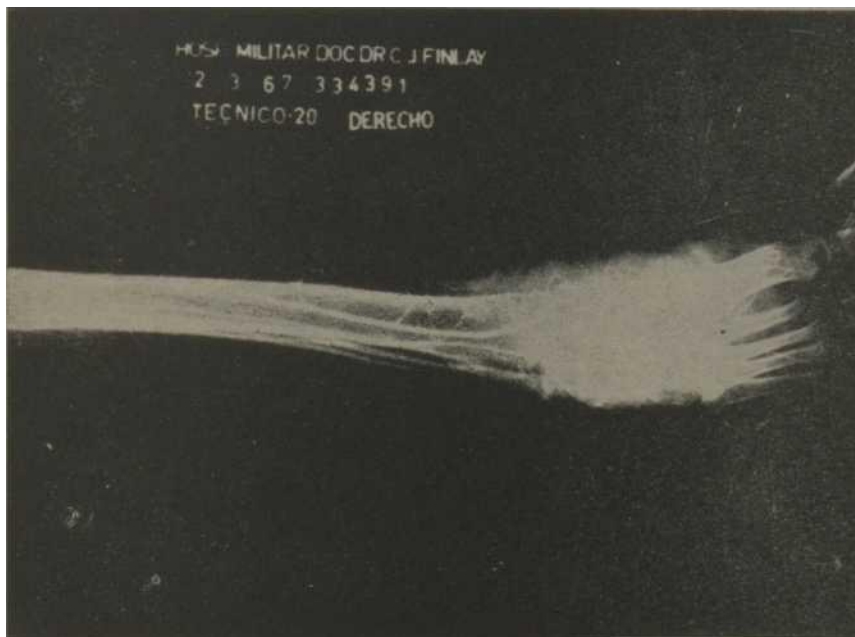


Fig. 8.—Una arteriografía, mostrando que la tibial posterior está dilatada y se llena más rápidamente que los demás vasos, gran cantidad de vasos tortuosos enrollados. Presencia de fistulas arteriovenosas.

Zonas aumentadas de opacidad en las partes blandas que parecen coiresponder a lagos venosos.

Tres imágenes radioopacas redondeadas que corresponden a flebolitos por encima del maléolo tibial.

Presencia de fístulas arteriovenosas.

5. *Fondo de ojo:* Normal.

6. *Examen angiológico:*

Estimamos que por la presencia de gran cantidad de fístulas arteriovenosas que presenta la paciente en la extremidad afectada el único tratamiento quirúrgico correcto a seguir sería la amputación.

7. *Examen ortopédico:*

Estimamos que en este caso hay necesidad de practicar:

- a) Arteriografía.
- b) Pasado unos días, flebografía.

Una vez que tengamos los resultados de la biopsia y de la arteriografía, podremos precisar el diagnóstico:

Como tratamiento: Pudiera hacerse una amplia resección de la zona dependiendo desde luego de la profundidad y sustitución con un injerto de piel. Las deformidades del tarso que son subsecuentes a un apoyo alterado pueden ser corregidas más tardes por vía externa.

De fracasar lo anterior. El planteamiento único es la amputación del miembro por debajo de la rodilla y la colocación de una prótesis.

8. *Exámenes de Laboratorio:*

Hemograma, orina, heces fecales, conteo de plaquetas y dosificación de fósforo y calcio en sangre; todos normales.

CONCLUSIONES

1. Se presenta un caso de síndrome de *Maffucci*, por ser poco frecuente en nuestro medio, (52 casos reportados en la literatura mundial hasta el año 1962).
2. Llama la atención que el inicio de la sintomatología del caso que presentamos fue poco después del nacimiento, en contraste, con la edad de comienzo de los casos que siempre es en la pre-pubertad.
3. Se destaca la impotencia funcional que ha dejado en esta enferma, dificultando la deambulacion.
4. Se advierte de la posibilidad de la asociacion de esta enfermedad, con un condrosarcoma.
5. Los pacientes que presentan lesiones de hemangiomas cutaneos sobre todo multiples, deben ser estudiadas minuciosamente por la posibilidad de que presenten sintomatologia similar en otras localizaciones, principalmente visceras y mucosas que podrian acarrear complicaciones de extrema gravedad. Esta posibilidad debe ser tomada en consideracion por los dermatologos por ser ellos casi siempre los primeros que ven este tipo de lesion, puesto que puede ser la mancha de aviso que les puede indicar la posibilidad de una complicacion interna.

CONCLUSIONS

1. A case of *Maffucci's syndrome* has been presented for its rareness in our country with only 52 cases reported in the world literature till the year 1962.

2. The fact indeed commands attention that in the case presented by us, symptoms became apparent shortly after birth, contrasting with the presenting age for this disease which has always been known to be prepuberty.

3. Resulting functional disability in this patient (familial, making deambulation difficult for her, has been stressed).

4. The possibility of an associated chondrosarcoma in this disease has been pointed out.

5. Patients showing cutaneous liemangioma lesions, especially if these be multiple, should be examined most carefully as the possibility exist that they have similar lesions at other sites, mainly viscera and mucosae, which could bring about complications of utmost seriousness. Such a possibility should be kept in mind by every dermatologist since it is almost always he the one who first sees this kind of lesion and the macula (or maculae) of this disease may be for him the warning sign of possible extant internal complications.

SUMMARY

A case has been presented of the rare Maffucci's syndrome, showing hypertrophic cavernous hemangiomas which here affected the distal one-third of the right leg with bone deformities and calcifications in the same limb and certain degree of disability. A revision of the literature has also been made.

CONCLUSIONS

1ère. On y présente un cas de syndrome de *Maffucci* pour en être les cas très rares dans notre pays (il n'y en a que 52 cas rapportés dans la littérature mondiale jusqu'en 1962).

1

2ème. Il est remarquable que les symptômes commencèrent chez ce cas-ci peu de temps après la naissance en contraste avec l'âge du début chez tels cas que jusqu'à maintenant on savait que c'était la prépuberté.

3ème. On y relève l'impotence fonctionnelle qui s'est ensuivie chez cette malade, lui gênant la marche.

4ème. On y remarque la possibilité d'un chondrosarcome associé à cette maladie.

5ème. Les malades qui présentent des lésions cutanées d'hémangiomes doivent être étudiés soigneusement car la possibilité exist qu'ils présentent des anomalies similaires dans d'autres places, principalement dans les viscères et les muqueuses, lesquelles peuvent entraîner des complications d'une extrême gravité. Cette possibilité-ci doit être prise en considération par dermatologistes car ce sont eux qui presque toujours voient ce type de lésion et parce que la macule de l'hémangiome peut être ce qui les avertisse de la possibilité d'une complication interne.

RESUME

On y présente un cas du très rare syndrome de Maffucci, présentant des hémangiomes caverneux hypertrophiques qui y atteignent le tiers inférieur de la jambe droite avec des difformités osseuses du même membre et quelque impotence fonctionnelle.

On y fait aussi une révision de la littérature au sujet.

- John F. Froat, M. D., Richard, M. Caplan:* Cutaneous Hemangiomas and disappearing Bones. Archives of Dermatology. Vol. 92. Number 5, Nov., 1965.
1. —*Norwood, O. T. and Eventt, M. A.:* Cardiac Fracture. Dne. To Endocrine Department. Hemangiomas. Archives Dermatology 89: 759, 1964.
 2. —*Hiratada, F. Sakurane, M. D.:* Tetaur Surgery. M. D. and Tadoo Saito. M. D. Osaka, Japan. The asociation of Blue Rubler Bled Maffucci Síndrome. Archives of Dermatology. Vol. 95, number 1, January, 1967.
 3. —*L. M. Lomar, E. A. Farber and S.E.O.:* Quiru Klipped-Trenaunav-Weber Síndrome. Archives of Dermatology. Vol. 91 number 1, January, 1965.
 4. —*J. Fred Mullins, M. D. and Clarence, S. Liven good, M. D.:* Galveston Texas. Maffucci Síndrome (Discondroplasia with Hemangioma).
A case with early assous change. A. M. D. Archives of Dermatology and Syphilology. Vol. 63. number 4, April, 1951.
 5. —*Mullin, J. F., Naylor, D. and Redestoki, J. Klipped:* Tranaunav-Weber. Síndrome. Archives of Dermatology. 86: 202-206, 1962.
 6. —*E. Clinton Andrews, Fr Kerdel Vargas.* Enfermedades de la Piel. Editorial Bibliográfico. Argentina, 1959.
 7. —*V. Pardo Castelló.* Dermatología y Sifilología. Cultural, S. A. Habana, 1953.