

MAFFUCCI SENDROMU: RADYOLOJİK VE HİSTOPATOLOJİK BULGULAR (OLGU SUNUMU)

Dr. Mehmet H. ATALAR*, Dr. Orhan SOLAK*, Dr. Mübeccel ARSLAN* Dr. Fahrettin GÖZE**,
Dr. Esin YILDIZ**

ÖZET: Maffucci sendromu yumuşak doku hemanjiyomları ve multipl enkondromlar ile karakterize nadir bir konjenital mezodermal displazidir. Bu bildiride Maffucci sendromlu bu olgunun radyolojik ve histopatolojik bulguları literatür bilgileri ışığında sunulmuştur.

ANAHTAR KELİMELEER: Enkondrom, hemanjiyom, maffucci sendromu

SUMMARY: MAFFUCCI'S SYNDROME: RADIOLOGIC AND HISTOPATHOLOGIC FINDINGS (A CASE REPORT). Maffucci's syndrome is an uncommon congenital mesodermal dysplasia that is characterized by multipl enchondromas and soft-tissue hemangiomas. In this report, radiologic and histopathological findings of one case with Maffucci's syndrome is presented and related literature is reviewed.

KEY WORDS: Enchondroma, angioma, maffucci's syndrome

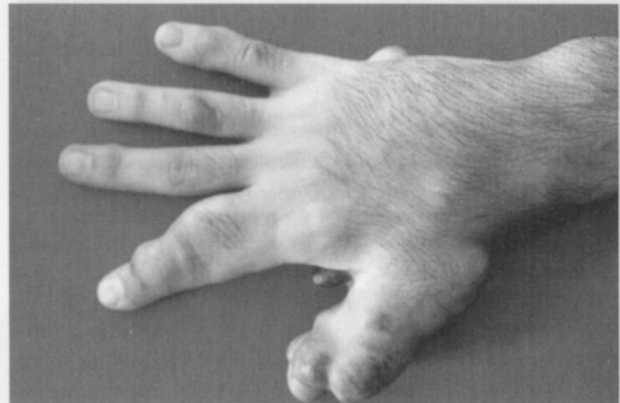
GİRİŞ

Maffucci tarafından 1881 yılında tanımlanan sendrom, multipl enkondromlar ve hemanjiyomlar ile karakterize, konjenital, herediter olmayan mezodermal orijinli bir displazidir. İngilizce literatürde bugüne kadar 160'ı aşkın olgu bildirilmiştir. Enkondromlar daha çok el, ayak ve uzun kemiklerde görülür. Sendromun vasküler komponentini ise kavernoöz hemanjiyomlar, flebektazi ve yumuşak doku kalsifikasyonları (flebolit) oluşturur (1). Yapılan bazı çalışmalarda Maffucci sendromlu hastalarda pankreas, karaciğer, over karsinomları ve beyin tümörleri bulunmuştur (2,3). Bu çalışmada Maffucci sendromlu olgunun radyolojik [direkt grafi, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve anjiyografi] ve histopatolojik bulguları literatür bilgileri ışığında sunuldu.

OLGU

Sağ üst ekstremitede yaygın şişlik, deformasyon, ağrı ve yutma güçlüğü şikayetleri olan Maffucci sendromlu 18 yaşındaki bayan hastanın yapılan direkt grafi incelemesinde, falankslar metakarpal kemikler ve sağda 3. ön kot düzeyinde ekspansiyon ve yer yer destrüksiyon ile birlikte hemanjiyomlara ait flebolitlerin multipl milimetrik boyutta dansiteleri ve yumuşak doku şişlikleri izlendi (Resim 1,2). MRG'de falankslarda ve metakarpal kemikler komşuluğunda T1 ağırlıklı görüntülerde hipointens, T2 ağırlıklı görüntülerde hiperintens multipl yumuşak doku lezyonu ve lezyonların içinde tüm sekanslarda sinyal kaybı şeklinde görülen multipl flebolit mevcuttu (Resim 3). Anjiyografik incelemede ise özellikle sağ el ve aksiller bölge ile oksipital bölgede saçlı deri lokalizasyonunda multipl yumuşak doku hemanjiyomları saptandı (Resim 4). Olgumuzda tripsin-giemza bantlama tekniği kullanılarak yapılan kromozomal analizde yapısal veya sayısal anomali saptanmadı.

Ayrıca yapılan fizik muayenede farinks sağ lateral duvar lokalizasyonunda hemanjiyom ile uyumlu lezyon dik-kati çekti (Resim 5). Bu düzeyden yapılan biyopsi materyalinin histopatolojik incelemesinde yüzeyde keratinize kısmen atrofik skuamöz epitel örtüsü altında tek sıralı endotel ile döşeli, eritrositlerle dolu kavernoöz damarlardan oluşan hamartomatöz oluşum ve damar duvarların-



Resim 1: Sağ el dorsal yüzde multipl kitleler ve subkutan yerleşimli nodüller.



Resim 2: Direkt grafi görünümü: Falanks, metakarpal kemikler düzeyinde ekspansiyon ve destrüksiyona neden olan multipl enkondrom ve hemanjiyomlara ait flebolitler.

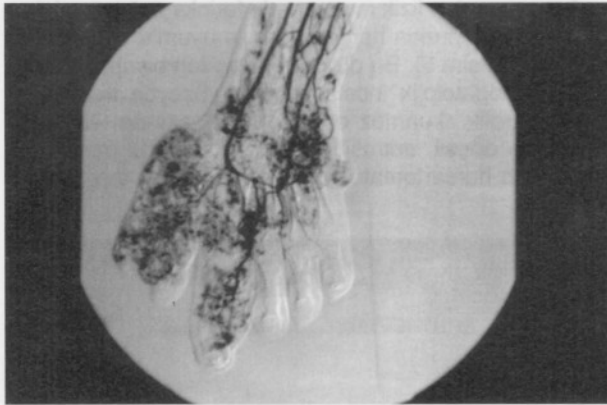
* Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, Sivas

** Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı, Sivas

TURK RAD 2001; 26-31 Ekim 2001 tarihinde Kemer-Antalya'da yapılan 22. Türk Radyoloji Kongresinde poster olarak sunuldu.



Resim 3: T1A koronal planda MRG ; Sağ el falanks ve metakarpal kemikler komşuluğunda multipl yumuşak doku lezyonu ve flebolitlere ait görünüm.

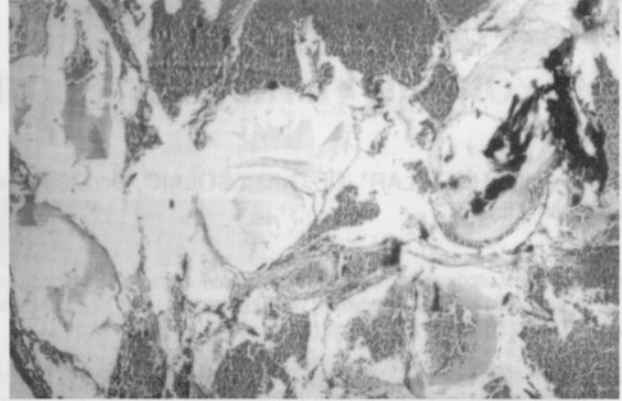


Resim 4: Subklavyan arterin selektif arteriyografik incelemesinde; sağ el ve elbileği düzeyinde multipl hipervasküler lezyonlar ve düzensiz küçük vasküler gölcükler.

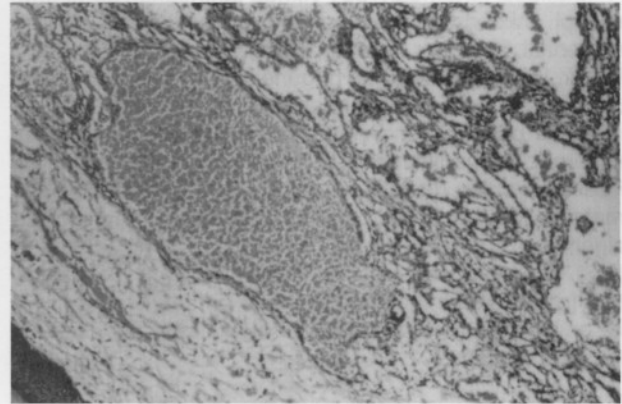


Resim 5: Farinks sağ lateral duvar lokalizasyonunda hemanjiyoma ait görünüm.

da distrofik kalsifikasyon saptandı (Resim 6). Olgumuzda özellikle sağ el lokalizasyonunda ağrı şikayeti mevcut olması üzerine olası bir malign transformasyon açısından sağ el dorsal yüzünden biyopsi yapıldı. Bu bölgeden alınan biyopsi materyalinde epidermis altında daha çok kavernöz damarlardan oluşan ve dermisi dolduran iyi sınırlı hamartomatöz oluşumlar ve hemanjiyomatöz lobuluslar



Resim 6: Farinks sağ lateral duvar lokalizasyonundan yapılan histopatolojik incelemeye ait görünüm; yüzeyde keratinize kısmen atrofik skuamöz epitel örtüsü altında tek sıralı endotel ile döşeli, eritrositlerle dolu kavernöz damarlardan oluşan hamartomatöz lezyonlar ve damar duvarlarında distrofik kalsifikasyon (HE x 75, Prot. No: 2416/02).



Resim 7: Sağ el dorsal yüzünden yapılan biyopsi materyaline ait mikroskopik görünüm; İnce duvarlı , sırtsırta vermiş kavernöz dilatasyon gösteren hamartomatöz lezyonlar (HE x 150, Prot. No: 2416/02).

saptandı (Resim 7). Olası eşlik edebilecek sekonder malign lezyonlar açısından yapılan batin ultrasonografisi (US) ve kraniyal bilgisayarlı tomografik (BT) incelemede patoloji izlenmedi. Hasta abdomen, beyin ve kemiklerde gelişebilecek malign lezyonlar yönünden takibe alındı.

TARTIŞMA

Multipl enkondrom ve yumuşak doku hemanjiyomları ile karakterize sendrom, ilk defa 1881 yılında Maffucci tarafından tanımlanmıştır. Sendrom iskelet ve iskelet dışı bulgularla karakterizedir. Spranger ve arkadaşları, 1978 yılında enkondromatozları 6 grupta toplamışlardır: 1-Ollier hastalığı, 2-Maffucci sendromu, 3-Metakromatozis, 4-Spondiloenkondrodizplazi, 5-İrregüler vertebral lezyonlar içeren enkondromatozis, 6-Generalize enkondromatozis (1).

Hastaların aile öyküsü negatifiği, erkeklerde daha sık görülmesi ve lezyonların çocukluk çağında ya da adolesan devresinde belirginleşmesi tanısaldır (1). Hastamız 18 yaşında kadını ve öyküsünden lezyonların çocukluk çağında başladığı öğrenildi. Maffucci sendromunda esas belirleyici özellikler hemanjiyomlardır. Hemanjiyomatöz lezyonlar

sıklıkla kavernöz tipte olup subkutan ve ekstremitte yerleşimlidir. Nadiren visseral organlarda da görülebilir. Son yıllarda Maffucci sendromunda tanımlanmış olan hemanjiyomatöz lezyonların, venöz malformasyonlara benzer şekilde düşük akımlı vasküler malformasyonlar olabileceği yönünde görüş ağırlık kazanmaktadır (4). Dilate damarlarda trombozis ve flebektazi sık görülen bulgulardır. Olgumuzda hemanjiyomlar kavernöz tipte ve subkutan yerleşimli olup ağırlıklı olarak sağ üst ekstremitede olmak üzere saçlı deride ve farinks sağ lateral duvarında lokalize idi. Lee ve arkadaşları (5), 1999 yılında Maffucci sendromlu Koreli bir hastada hipofarinks ve çıkan kolon lokalizasyonunda hemanjiyom saptamışlardır. Ancak Maffucci sendromunda bu tip lokalizasyonlarda hemanjiyomlara nadiren rastlanmaktadır. Yaptığımız literatür taramasında farinks düzeyinde hemanjiyom ile birlikte olan Maffucci sendromu olgusuna rastlamadık.

Kemik patolojisi iskelet büyümesinin hızlandığı dönemde ortaya çıkar. İskelet değişikliklerinin, kemiklerin uzama uçlarını belirleyen encondral ossifikasyondaki konjenital defekte bağlı olarak meydana geldiğine inanılmaktadır. Kemik lezyonları sıklıkla üst ekstremitede elin metakarp ve falankslarını, ulna ve radiusu, alt ekstremitede ise tibia ve fibulayı etkilemektedir. Nadiren vertebra, kotlar, skapula, pelvis ve kafatası tutulumu da rapor edilmiştir (6). Maffucci sendromunda osseöz lezyonlar genellikle çocuklarda görülürken, vasküler lezyonlar yaşlı hastalarda sık izlenir (4). Olgumuzda encondromatöz lezyonlar, tipik olarak sağ üst ekstremitte yerleşimli ve tek taraflıydı. Ayrıca sağda 3. ön kot düzeyinde kemik yapıda ekspansiyon mevcuttu.

Maffucci sendromuna eşlik eden diğer tümörler arasında fibrosarkom, gliom, mezenşimal over tümörü, pankreas karsinomu, hipofiz adenomu, karaciğer adenokarsinomu ve astrositom sayılabilir (7). Olgumuzda eşlik edebilecek olası abdominal maligniteler açısından, batin US ve kraniyal BT incelemesi yapıldı ve normal olarak değerlendirildi.

Direkt grafilerde osseöz ekspansiyona neden olan encondromlar ve yumuşak doku kalsifikasyonları (flebolit) kolaylıkla görülebilir. BT, osseöz lezyonların ve flebolitlerin saptanmasında duyarlı olmasına karşın hemanjiyomların komşu yumuşak doku uzanımlarında duyarlı değildir. Anjiyografi, Maffucci sendromunda eşlik eden vasküler lezyonların özellikle hemanjiyomların gösterilmesinde önemli rol oynamaktadır. Manyetik rezonans görüntüleme (MRG), multiplanar görüntüleme kapasitesi ve yumuşak doku kontrastını sağlaması nedeni ile hemanjiyomların uzanımlarının ortaya konulmasında anjiyografi ve BT'ye oranla daha üstündür (8). Ayrıca MRG, Maffucci sendromunda benign-malign dönüşümün saptanmasında da önemli katkılarda bulunmaktadır (1,7).



Maffucci sendromunda encondromların malign transformasyonu, hastaların %20-30'unda görülür ve en sık kondrosarkoma dönüşüm bildirilmektedir. Nadiren hemanjiyomlarda da malign dejenerasyon meydana gelebilir. Etkilenen bölgede ani başlayan ağrı ve deformite varsa malign değişimden şüphelenilmeli ve eksizyonel biyopsi tercih edilmelidir (2).

Maffucci sendromu ayırıcı tanısında Ollier hastalığı, Klippel-Trenaunay-Weber sendromu ve Blue-Rubber-Naevus sendromu öncelikle gözönüne alınmalıdır (6). Ollier hastalığı yumuşak doku hemanjiyomlarının eşlik etmemesi ile ayırtedilebilir. Klippel-Trenaunay-Weber sendromu (anjiyoosteohipertrofi sendromu) multipl hemanjiyomlarla seyrederek, ancak beraberinde arteriyovenöz fistül, variköz venler, iskelet ve yumuşak doku hipertrofisi, ciltte hiperpigmentasyon ile karakterizedir. Blue-Rubber-Naevus sendromu ise barsak, karaciğer, dalak ve santral sinir sisteminde hemanjiyomlar ile seyrederek.

Maffucci sendromlu hastalar için iskelet sisteminde ve dışında malign lezyon gelişme riski uzun süreli takiplerde %100'e varmaktadır. Bu hastalar daha çok iskelet sistemi dışındaki tümörlerden dolayı kaybedilirler. Özellikle kondrosarkom gelişmiş olan Maffucci sendromlu hastalar beyin ve abdomende yer alabilecek malign lezyonlar yönünden periyodik incelemeye alınmalıdır (2). Olgumuz gelişebilecek olası malign lezyonlar açısından takibe alındı.

Sonuç olarak, nadir görülen, ancak özellikleri iyi bilinen Maffucci sendromunun kemik ve vasküler komponentlerinin görüntülenmesinde, gelişebilecek olası malign transformasyonlar açısından MRG, direkt grafi ve anjiyografi birlikte tercih edilen radyolojik yöntemler olmalıdır. Ancak Maffucci sendromunda kesin tanı ve gelişebilecek olası malign transformasyonlar için histopatolojik inceleme yapılması gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Koçer N, Korman V, Yazıcı H, Berkmen T, Numan F. Maffucci sendromu: MR, BT, US, direkt grafi ve flebografi özellikleri. Türk Radyoloji Dergisi 1992; 29 (1): 16-21.
2. Schwartz HS, Zimmerman NB, Simon MA. The malignant potential of enchondromatosis. J Bone Joint Surg 1987; 69-A: 269-274.
3. Loewinger RJ, Lichtenstein JR, Dodson WE, Eisen AZ. Maffucci's syndrome. A mesenchymal dysplasia and multiple tumour syndrome. Br J Dermatol 1977; 96 : 317-322.
4. Konec O. Vascular anomalies. <http://www.emedicine.com/2003>.
5. Lee NH, Choi EH, Choi WK, et al. Maffucci's syndrome with oral and intestinal haemangioma. Brit J Derm 1999; 140: 968-969.
6. Johnson TE, Nasr AM, Nalbadian RM, Cappelen-Smith J. Enchondromatosis and Hemangioma (Maffucci's syndrome) with orbital involvement. Am J Ophthal 1990; 110 (8): 153-159.
7. Sun T, Swee R, Shives TC, Unnii KK. Chondrosarcoma in Maffucci's syndrome J Bone Joint Surg. 1985; 67-A: 1214-1218.
8. Cohen EK, Kressel HY, Perosio T, Burk DL, et al. MR imaging of Soft tissue hemangiomas: Correlation with pathologic findings. AJR 1988; 150: 1079-1081.