

معرفی یک بیمار مبتلا به سندرم مافوچی

دکتر غلامرضا عشقی*، دکتر حسن فغانی**، دکتر محمود فرشچیان***

دریافت: ۹۱/۵/۱۴، پذیرش: ۹۱/۷/۱۸

چکیده:

مقدمه: سندرم مافوچی یک ترم کلینیکی نادر است (تاکنون ۲۰۰ مورد از آن در جهان گزارش شده است) که شامل ترکیبی از انکندروم های متعدد و تومورهای عروقی است

معرفی بیمار: بیمار دختری ۱۸ ساله، ما حاصل ازدواج غیر فامیلی، مبتلا به ضایعات استخوانی انگشتان دست و پا (انکندروم) که سبب دفورمیتی انگشتان شده است. به همراه توده های عروقی متعدد (همانژیوم های کاورنوس) در دیستال اندام فوقانی و تحتانی می باشد. تمام بررسی های آزمایشگاهی از جمله تستهای تیروئیدی نرمال بوده است. بررسی های قلبی عروقی شامل EKG و اکوکاردیوگرافی نرمال بوده است در سی تی اسکن مغزی باکنتراست هم یافته غیر طبیعی مشاهده نشده است بررسی های آنژیوگرافیک و بافت شناسی همانژیوم کاورنوس را تایید کرده اند و رادیوگرافی از انگشتان دست و پا ضایعات استخوانی (انکندروم) را تایید کرده است

نتیجه نهایی: به این ترتیب تشخیصی که برای بیمار فوق مطرح است سندروم مافوچی می باشد.

کلید واژه ها: انکندروم / سندرم مافوچی / همانژیوم کاورنوس

مقدمه:

می یابند. ضایعات استخوانی گرد یا بیضی هستند و در رادیوگرافی رادیولوسنت هستند و توسط ترانسفورماسیون ابنورمال غضروف به استخوان بوجود می آیند و ممکن است یکطرفه یا غیر قرینه باشند (۳).

ضایعات استخوانی و پوستی ممکن است منجر به دفورمیتی دست و پا گردند. تعدادی از تومورهای خوش خیم و بدخیم در سندروم مافوچی گزارش شده است و بیماران پتانسیل بالایی از تغییرات بدخیم دارند. شایعترین تومور بدخیم کندروسارکوم است که از ترانسفورماسیون بدخیم انکندروم ها ناشی می شود و احتمالاً در ۱۵٪ بیماران اتفاق می افتد. سایر بدخیمی های مزودرمی شامل فیبروسارکوم، آنژیوسارکوم، لنفانژیوسارکوم و استئوسارکوم می باشند. تومورهای تخمدانی خوش خیم و بدخیم هر دو گزارش شده اند (۳). بعلاوه چندین تومور غیرمزودرمی شامل گلیوم های مغزی و آدنوکارسینوم پانکراس هم

سندرم مافوچی (Maffucci) یک ترم کلینیکی نادر است که تا کنون ۲۰۰ مورد از آن در جهان گزارش شده است (۱) و شامل ترکیبی از انکندروم های متعدد و تومورهای عروقی است. این سندروم اسپورادیک است و ارثی نیست و در جنس مونث شایع تر است (۲).

ضایعات پوستی متشکل از فضاهای عروقی با دیواره ضخیم و نازک درمال و ساب کوتانوس هستند که تنها از یک لایه اندوتلیال پوشیده شده اند. گرچه قبلاً به این ضایعات عروقی همانژیوم می گفتند ولی اینها در واقع مالفورماسیونهای وریدی هستند (۳).

ضایعات بندرت در هنگام تولد وجود دارند. همزمان با ظهور و رشد ضایعات عروقی در اوایل کودکی ندول های سفت (انکندروم ها) در استخوانها مخصوصاً در انگشتان دست و پا و متافیز استخوانهای بلند بازو و ساق گسترش

* استادیار گروه پوست دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان (gholamrezaeshghi58@gmail.com)

** دستیار گروه پوست دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان

*** استاد گروه پوست دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان



تصویر ۲: گرافی دفرمیتی های استخوانی

آنژیوگرافی اندام فوقانی راست: توده هیپرواسکولار بیضی شکل با حدود مشخص و به همراه کانونهای کلسیفیکاسیون در سطح دورسال اولنار ساعد به اقطار $2 \times 5/5$ سانتی متر قابل رویت بوده که مطرح کننده یک همانژیوم می باشد این توده کاملاً در زیر جلد قرار دارد توده هایی به مراتب کوچکتر در مجاورت فالنکس پروگزیمال انگشتان چهارم و پنجم و فالنکس میانی انگشت چهارم با آروزیون این استخوان ها دیده شد.

آنژیوگرافی اندام تحتانی: تاخیری وبا اندازه های مختلف در اندام تحتانی Enhancement توده های متعدد واسکولار با راست قابل رویت بوده که کانونهای کلسیفیکاسیون درون بخشی از آنها به چشم می خورد. ضایعات لیتیک یکی در سطح خلفی بخش پروگزیمال فمور کمی پایین تر از تروکانتر بزرگ و دیگری در سطح خلفی متافیز دیستال تیبیا مشاهده گردید که احتمالاً منشاء عروقی (همانژیوم) دارد.

تعداد و محل توده ها: دو مورد، یکی در ناحیه پوبلیتال مجاور سر داخلی عضله گاستروکنمیوس و دیگری مجاور کنار داخلی پاتلا، شش مورد در ساق پا و در مسیر ورید صافنوس بزرگ، دو مورد در قدام و در داخل مچ پا و دو مورد در کناره داخلی کف پا قرار دارند.

از بیمار، اکوکاردیوگرافی بعمل آمده است که نرمال بوده و هیچ مشکل دریچه ای و فانکشنال نداشته است:

$EF=60\%$ و EKG نرمال بوده است

تستهای آزمایشگاهی: تمام تستهای آزمایشگاهی و از جمله تستهای تیروئیدی نرمال بوده است.

بحث:

سندرم مافوچی یک سندروم متشکل از ندولهای آبی رنگ (نوس مالفورماسیون) یا به رنگ قرمز و انکندروم های

توصیف شده اند.

بخاطر رسیک بدخیمی های یادشده، فالوآپ طولانی مدت بیماران توصیه میگردد بیوپسی یا بررسی های رادیولوژیک هر ضایعه ای که به سرعت گسترش می یابد یا علامتدار می شود، باید جهت رد کردن تغییرات سارکوماتویی انجام شود. گاهی اکسزیون جراحی ضایعات پوستی ممکن است به منظور زیبایی انجام شود.

معرفی بیمار:

بیمار دختری ۱۸ ساله است که ما حاصل ازدواج غیر فامیلی است وی از ۶ سالگی دچار ضایعات تومورال کوچک زیر پوستی آبی خاکستری رنگ ابتدا در کف پای راست شده بود که با دستکاری ویا ترومای کوچک خونریزی می کرده است. بتدریج تعداد ضایعات واندازه آنها زیاد شده است بطوریکه در اندام فوقانی ضایعات مشابه پیدا شده است.

در حال حاضر در اندام فوقانی از آرنج به سمت دیستال اندام ودر اندام تحتانی از میانه ران پای راست به سمت دیستال اندام تحتانی ضایعات تومورال زیر پوستی با نمای عروقی مشاهده می شود بطوریکه سبب دفرمیتیهایی در انگشتان دست وپا شده است (تصویر ۱).



تصویر ۱: ضایعات عروقی و دفرمیتی های استخوانی

معاینه ضایعات فوق تندرns دارند ولی بروئی سمع نگردید. اندازه ضایعات فوق بعد از فعالیت عضلانی افزایش می یابد تعدادی از ضایعات عروقی با جراحی اکسزیون شد که تشخیص بافت شناسی همانژیوم کاورنو بوده است.

در رادیوگرافی بعمل آمده از دست، انکندروم های متعدد (ضایعات رادیولوسنت) در انگشتان دست مشاهده گردید (تصویر ۲).

بالکر و همکاران سه بیمار مبتلا به سندروم Ollier و مافوچی را گزارش کردند که دچار دیپلوی بی به عنوان تظاهر اولیه تومورهای اینتراکرانیکال شده بودند آنها تاکید کردند که از آنجائیکه بیماران مبتلا به این سندروم در خطر کندروسارکوم قاعده جمجمه یا آستروسیتوم low grade بعنوان یک عارضه تاخیری قرار دارند، نوروفتالمولوژیست باید از ضرورت پایش طولانی مدت این بیماران آگاه باشد(۶).

همانطور که ذکر شد باتوجه به این احتمال از بیمار فوق هم سی تی اسکن مغزی با کنتراست جهت کشف هر گونه تومور مغزی به عمل آمد که نتیجه آن منفی بود. در بررسی های متعدد تغییرات بدخیمی چه از نظر تومورهای داخل جمجمه ای و چه از نظر بدخیمی های عروقی که در این بیماران شیوع دارد در این بیمار حاضر مشاهده نشد.

منابع:

1. Amezyane T, Bassou D, Abouzahir A, Fatihi J, Akhaddar A, Mahassin F, et al. A young woman with Maffucci syndrome. *Intern Med* 2010; 49: 85-86
2. Mertens F, Unni K. Enchondromatosis: Ollier disease and Maffucci syndrome. In: *Pathology and genetics of tumors of soft tissue and bone*. Fletcher CDM, Unni K, Mertens F (eds). Lyon: IARC, 2002:356-357
3. Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP. *Dermatology*. 2nd ed. New York: Mosby, 2008:1589.
4. Fukunaga M, Suzuki K, Saegusa N, Folpe AL. Composite hemangioendothelioma: report of 5 cases including one with associated Maffucci syndrome. *Am J Surg Pathol* 2007; 31:1567-1572.
5. Lissa FC, Argente JS, Antunes GN, de Oliveira Basso F, Furtado J. Maffucci syndrome and soft tissue sarcoma: a case report. *Int Semin Surg Oncol* 2009;6:2.
6. Balcer LJ, Galetta SL, Cornblath WT, Liu GT. Neuro-ophthalmologic manifestations of Maffucci's syndrome and Ollier's disease. *J Neuroophthalmol* 1999; 19:62-6.

متعدد می باشد. این انکندروم ها شبیه آنها می هستند که در بیماری Ollier می باشد و پیامد های ارتوپدیک و زیبایی دارند که در بیماری انکندروم ها در اندامها شایع هستند اما ضایعات سفالیک ممکن است با پیامد های نوروفتالمولوژیک همراه باشند. در بافت شناسی، ضایعات پوستی به دو حالت spindle cell hemangioma و ونوس مالفورماسیون تظاهر می کنند(۳).

اکثر بیماران با سندروم مافوچی در هنگام تولد یا اوایل کودکی دچار همانژیوم هایی با اندازه های متفاوت از چند میلی متر تا چند سانتی متر می شوند که بطور تپیک در درم و ساب کوتانوس دیستال اندام ها قرار دارند. همانژیوم ها بهر حال ممکن است در ارگانهای داخلی یافت شوند(۲) شایع ترین ضایعه عروقی در ارتباط با این سندروم ونوس مالفورماسیون است. هم ضایعات عروقی و هم ضایعات استخوانی مافوچی همانژیوم های پتانسیل بدخیمی دارند در مورد ضایعات عروقی گاهی موارد لنفانژیوم ها و مالفورماسیونهای آرتریوونوس و آنژیوسارکوم نیز گزارش شده است(۴). همانطور که پیشتر هم ذکر شد شایع ترین تومور بدخیم در سندروم مافوچی در کل کندروسارکوم است ولی احتمال سایر بدخیمی های مزودرمی و غیر مزودرمی مثل بدخیمی های مغزی و پانکراس هم وجود دارد. بنابراین در درمان سندروم مافوچی باید به کشف زودرس ترانسفورماسیونهای بدخیم توجه داشت.

در مطالعه ای ضایعات عروقی همراه سندروم مافوچی همانژیو اندوتلیوما بوده است که در آنجا احتمال ترانسفورماسیونهای بدخیم بیشتر است اما ضایعات عروقی بیمار مطرح شده فوق همانژیوم های خوش خیم کاورنوس بوده است ولی هیچ تغییر سارکوماتویی بدخیم مشاهده نشده است که با توجه به پاتولوژی فوق انتظار هم همین بوده است. فالوآپ چند ساله نیز ترانسفورماسیونهای بدخیم را نشان نداده اند(۵). بهر حال پیگیری دقیق بیمار باید همچنان ادامه یابد.

*Case Report***A Case Report of Maffucci Syndrome**

Gh. Eshghi, M.D. * ; H. Faghani, M.D. ** ; M. Farshchian, M.D. ***

Received: 4.8.2012

Accepted: 9.10.2012

Abstract

Introduction: Maffucci syndrome is a rare clinical entity (approximately 200 cases have been reported in the medical literature) with a combination occurrence of multiple enchondroma and vascular tumors.

Case Report: Our patient was an 18 year old girl born in a non-consanguineous marriage with finger and toe bones disorders (enchondroma) causing deformity of fingers and toes with multiple vascular tumors (cavernous hemangioma) in the distal upper and lower limbs. Entire laboratory investigations including thyroid function tests were normal. Cardiovascular examination including EKG and echocardiography were also normal. The abnormal findings on brain CT SCAN with contrast were not observed. Angiographic and histologic studies confirmed the cavernous hemangioma and radiography of fingers and toes approved bone lesions (enchondroma).

Conclusion: A diagnosis of Maffucci syndrome was made by the above mentioned measures. (*Sci J Hamadan Univ Med Sci 2013; 19 (4):82-85*)

Keywords: Hemangioma, Cavernous / Enchondroma / Maffucci Syndrome

* Assistant Professor, Department of Dermatology, School of Medicine
Hamadan University of Medical Sciences & Health Services, Hamadan, Iran. (gholamrezaeshghi58@gmail.com)
** Resident, Department of Dermatology, School of Medicine
Hamadan University of Medical Sciences & Health Services, Hamadan, Iran.
*** Professor, Department of Dermatology, School of Medicine
Hamadan University of Medical Sciences & Health Services, Hamadan, Iran.