

SINDROMA DE MAFFUCCI COM LESÕES ÓSSEAS AXIAIS

Causa rara de Lombociatalgia

CLARA RIBEIRO, PAULO FERNANDES, FERNANDO C. REIS
Serviço de Neurorradiologia. Hospital de Santo António dos Capuchos. Lisboa.

RESUMO

Os autores descrevem o caso de uma mulher de vinte e nove anos de idade com o diagnóstico de Síndrome de Maffucci desde os cinco anos de idade, com queixas de lombociatalgia que conduziram ao diagnóstico de lesões ósseas axiais, inabituais neste síndrome, uma das quais apresentava transformação sarcomatosa.

SUMMARY

Maffucci's Syndrome with Bone Axial Lesions An Unusual Cause of Lower Back Pain

The authors describe the case of a twenty-nine-year-old female with the diagnosis of Maffucci's Syndrome, since the age of five, with lower back and lower limb pain. The diagnosis was made of bone axial lesions, which are seldom found in this syndrome. Sarcomatous transformation was found in one of them.

INTRODUÇÃO

O Síndrome de Maffucci é uma displasia mesodérmica, rara e não hereditária, que se caracteriza por múltiplos encondromas e hemangiomas sub-cutâneos¹. Não se conhece predileção de sexo nem de raça¹.

Foi descrito pela primeira vez por Maffucci em 1881, dezoito anos antes de Ollier descrever a encondromatose múltipla (mais conhecida por Doença de Ollier).

Maffucci descreveu as principais características da doença: início na infância ou adolescência, ausência de história familiar, múltiplos encondromas determinando encurtamento e/ou deformação das extremidades, múltiplos hemangiomas e degenerescência maligna das lesões ósseas¹.

A sua percentagem de associação com tumores malignos é de 23% dos quais 15,2% correspondem a transformação dos encondromas em condrossarcomas².

As lesões ósseas mostram uma predileção franca pelos ossos longos¹.

A doença é unilateral em 48% dos casos¹.

Os metacarpos e as falanges das mãos são os locais mais frequentemente afectados, com envolvimento excepcional dos carpos¹. A localização pélvica acontece numa percentagem de 21,4%, sendo a vertebral francamente mais rara, 10,2%¹.

No presente caso documentam-se duas das localizações mais inabituais - coluna vertebral e pélvis - estudadas por RX convencional (RX) e Tomografia computadorizada (TC). O diagnóstico histológico foi obtido por biópsia óssea que revelou transformação sarcomatosa de uma das lesões.

CASO CLÍNICO

M.C.P., sexo feminino, 29 anos de idade, raça caucasiana, com diagnóstico de S. Maffucci desde os cinco anos de idade recorreu à consulta de neurocirurgia por queixas de lombociatalgia bilateral, mais intensa à direita, com irradiação ao calcanhar e 1º dedo do pé homolaterais, incapacidade funcional e ausência de resposta à terapêu-

tica médica após três meses.

Do passado ortopédico há a salientar deformação progressivamente incapacitante dos dedos das mãos; fratura patológica do cúbito esquerdo com cirurgia correctiva aos 11 anos de idade e cirurgias paliativas da mão esquerda com amputação dos 3º e 5º dedos (diagnóstico histológico de encondromas).

De referir ainda cirurgia de angiomas sub-cutâneos múltiplos, mastectomia e ooforectomia esquerdas, respectivamente por adenoma gigante e quisto.

Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes.

O exame objectivo revelou de positivo: deformação marcada dos dedos de ambas as mãos (2ª e 3ª falanges) por massas de consistência dura impossibilitando a flexão e hiperextensão (fig. 1 e 2); amputação do 3º e 5º dedos da mão esquerda; angiomas sub-cutâneos disseminados; dor à percussão da região lombo-sagrada; marcha claudicante à direita; Laségue positivo à direita a 50º; reflexo patelar mais fraco à esquerda; hipostesia à pica da no membro inferior direito nos territórios de L5 e S1.

Parâmetros laboratoriais dentro dos valores de referência.

Após observação em consulta de Neurocirurgia foram



Fig.1 - Deformação dos dedos das mãos por massas de consistência dura. Amputação do 3º e 5º dedos da mão esquerda.

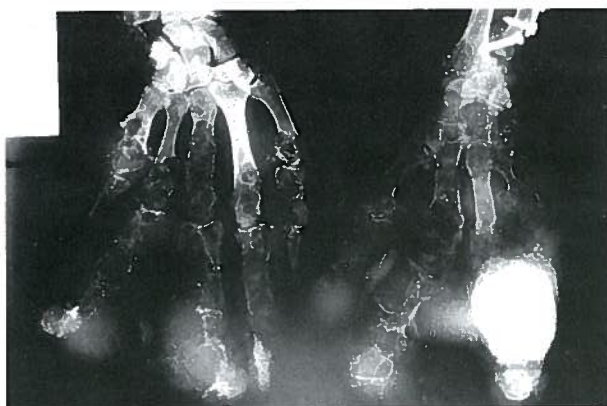


Fig.2 - Múltiplos encondromas dos metacarpos e falanges. Massas das partes moles com flebolitos no seu seio.

efectuados os seguintes exames complementares de diagnóstico:

- Radiogramas simples da coluna lombo-sagrada incidências pósterio-anterior (PA) e perfil que mostraram importantes alterações córtico-trabeculares do corpo e pedículos de L5, asas sagrada esquerda e íliaca direita, aumento da radiotransparência das respectivas estruturas e destruição parcial do corpo vertebral de L5 com franca diminuição da altura do mesmo (fratura patológica com afundamento). Má definição dos buracos de conjugação de L5 (fig. 3).

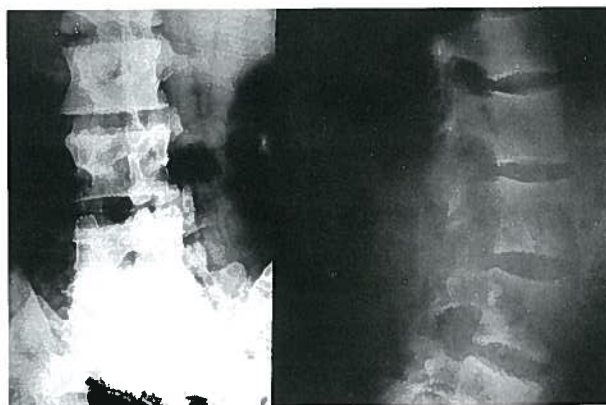


Fig.3 - Radiogramas da coluna lombo-sagrada (PA e perfil): fratura patológica com afundamento do corpo de L5. Má definição dos buracos de conjugação L5/S1.

- Radiograma da bacia incidência antero-posterior (AP) que evidenciou, ao nível da asa íliaca esquerda, importantes alterações morfo-estruturais de características expansivas com aumento da radiotransparência de disposição radiária em bandas. Presença de múltiplos focos radiodensos de configuração anelar, linear e/ou punctiformes no seu seio.

Cortical óssea adelgada com focos de erosão e rotura.

Lesão de características semelhantes ao nível do ramo isquio-púbico esquerdo (fig. 4).



Fig.4 - Radiograma da bacia (PA): lesão expansiva da asa íliaca esquerda sendo evidente o aumento da radiotransparência com aspecto em bandas radiárias. Lesão de características similares no ramo isquio-púbico homolateral.

- A TC lombo-sagrada confirmou a existência de extensas e marcadas alterações morfológicas e estruturais, de características "sopranter" do corpo e pedículos de L5, asa sagrada esquerda e principalmente asa ilíaca homolateral. As referidas alterações eram mistas, predominantemente, osteolíticas, com erosão e rotura das respectivas corticais ósseas, condicionada por múltiplas massas labuladas de densidade tecidual, não captantes, em localização intra-óssea.

Obliteração dos canais de conjugação L5/S1, de maior expressão à direita, condicionadas pelas referidas lesões de carácter expansivo, existindo um componente intra-canal artero-lateral direito determinando colapso parcial e desvio direito/esquerdo do saco tecal a este nível (fig. 5).



Fig. 5 - TC lombo-sagrada: lesões osteolíticas "sopranter" da asa sagrada esquerda com rotura da cortical óssea. Obliteração dos canais de conjugação L5/S1 (mais evidente à direita) por encondromas.

A doente foi operada a 22 de Junho de 1993 tendo efectuado biópsia cirúrgica da asa sagrada esquerda e descompressão das raízes lombares L5 e S1 direitas.

O exame histológico da peça operatória revelou a existência de condrossarcoma com focos de necrose na biópsia da asa sagrada e aspectos mixoides na biópsia do tumor que comprimia as raízes (fig. 6).

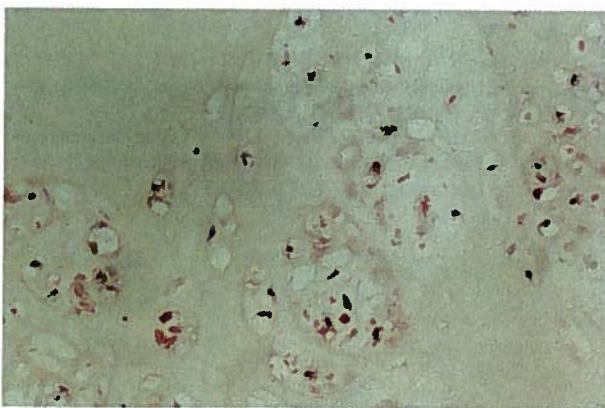


Fig. 6 - Biópsia da asa sagrada: multiplicidade das células cartilagíneas e acentuado polimorfismo dos respectivos núcleos, aspectos compatíveis com transformação sarcomatosa (H.E. - x10)

DISCUSSÃO

A idade média de aparecimento dos sintomas no S. de Maffucci é por volta dos 5 anos¹. A alteração inicial pode ser óssea ou vascular. As deformações ósseas tornam-se estáveis na puberdade podendo, no entanto, progredir após o desenvolvimento ósseo ter cessado.

O componente de partes moles é constituído quer por hemangiomas cavernosos ou capilares, quer por flebec-tasias ou ambos^{1,2}.

Numa percentagem significativamente inferior podem encontrar-se linfangiomas, ou em associação lesões venosas e linfáticas¹.

Flebolitos estão geralmente presentes nas lesões vasculares e são visíveis nos radiogramas simples^{1,2}.

No Quadro 1 são apresentadas as localizações mais frequentes das lesões, por ordem decrescente, segundo o estudo de Lewis e Ketcham, a maior série de casos de S. Maffucci publicada na literatura (105 doentes)¹.

Quadro 1 - Distribuição óssea das lesões em 98 casos de S. de Maffucci (In Maffucci's syndrome: Functional and Neoplastic significance)

Ossos afectados	Nº	%
Mão	86	87,8
Pé	60	61,2
Tíbia e perónio	58	59,2
Fémur	53	54,1
Rádio e cúbito	41	41,8
Úmero	42	42,9
Costelas	31	31,6
Omoplata	25	25,5
Bacia	21	21,4
Vértebras	10	10,2
Crânio	8	8,2
Clavícula	3	3,1
Esterno	2	2,0

O S. de Maffucci está associado a um alto risco de desenvolvimento de neoplasias malignas, sendo aquele, maior para o componente ósseo.¹⁻⁴

A percentagem de transformação sarcomatosa dos encondromas varia entre 15% e 18%, segundo as séries.¹⁻⁴ Esta transformação pode também ocorrer nos hemangiomas e nos linfangiomas, mas é rara^{1,2}.

No presente caso a transformação maligna foi comprovada por biópsia cirúrgica da lesão da asa ilíaca esquerda existindo uma matriz mixoide na lesão vertebral. Eram já fortemente suspeitos, ainda que não patog-nomónicos, os aspectos radiológicos descritos, nomeadamente a disposição radiária das áreas de radiotransparência no seio de cartilagem previamente mineralizada (radiograma da bacia AP) mas sobretudo a marcada expansão e deformação óssea com erosão e rotura da

respectiva cortical óssea e extensão das lesões para lá da mesma, aspectos bem documentados pela TC.

A dor ou o crescimento rápido das lesões, comprovado por estudos radiológicos seriados, podem alertar o clínico para uma eventual transformação maligna². No presente caso foi a dor, com características de cialgia, que conduziu à descoberta de lesões ósseas, até aí insuspeitas, com componentes foraminais e intra-canales, determinando compressão radicular.

Outras das complicações potencialmente dolorosas são as fracturas patológicas geralmente relacionadas com lesões ósseas benignas² (fractura do cúbito à esquerda, no caso da nossa doente).

Sendo o S. de Maffucci considerado uma displasia mesodérmica não é de admirar que ocorra em associação com tumores de origem mesodérmica^{1,2}. Contudo, estão ainda descritos na literatura mundial, casos de associação do S. de Maffucci com neoplasias derivadas de outras camadas germinativas^{1,2} (Quadro 2).

Quadro II - Associação do S. de Maffucci com neoplasias (105 casos). (In Maffucci's syndrome: Functional and Neoplastic significance)

Tipo	Nº
Malignas:	
Condrossarcoma	16
Hemangiossarcoma	1
Linfangiossarcoma	1
Glioma	2
T. mesenquimatoso do ovário	2
Carcinoma do Pâncreas	1
Fibrossarcoma	1
Benignas:	
Adenoma cromóforo da hipófise	1
Polipo uterino	1
Fibroma uterino	1
Adenoma das supra.renalis	2
T. da Teca	1
Fibromas múltiplos	1

Os gliomas, astrocitomas e adenomas hipofisários, tumores primitivos do S.N.C. de origem não mesodérmica, podem ocorrer simultaneamente com este síndrome⁵⁻⁸.

Os condrossarcomas do ângulo ponto-cerebeloso⁹ (tumores derivados da mesoderme) associam-se ao S. de Maffucci havendo também referência na literatura a

angiomas intra-orbitários múltiplos¹⁰.

Histologicamente a diferenciação entre um condrossarcoma de baixo grau e um encondroma é por vezes difícil pois, este último, apresenta um certo grau de atipias². Uma matriz mixoide e a presença de núcleos grandes ou irregulares são sugestivos de malignidade¹.

A cirurgia parece ser o tratamento de escolha, quer para as complicações funcionais quer neoplásicas da doença, tornando-se o prognóstico francamente mais reservado após a ocorrência de transformação sarcomatosa dos encondromas.

Na literatura mundial, há apenas referência a 2 casos em que a sobrevida, após a remoção de sarcomas, foi de cerca de 5 anos^{1,2}.

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem a Maria Rufina que nos facultou as imagens histológicas e a Maia Miguel a quem pertence o caso estudado.

BIBLIOGRAFIA

- LEWIS RJ, KETCHAM AS: Maffucci's syndrome: Functional and neoplastic significance: case report and review of the literature. *J. Bone Joint Surg.* 1973,55-A:1465-1479.
- SUN T, SWEE RG, SHIVES TC: Chondrosarcoma in Maffucci's syndrome. *J. Bone Joint Surg.* 1985, 67-A:1214-1219.
- STEINER GC: Benign cartilage tumor. In Juan M. Taveras MD, Joseph Ferrucci HD, editors. *Radiology: Diagnosis - Imaging-Intervention.* Philadelphia: J.B. Lippincott Company, 1a: Vol. 5/cap. 78.
- BEN-ITZHAK, BENOLF FA, VERSFELD GA: The Maffucci's syndrome. *J. Pediatr. Orthop.* 1989, 8(3):345:348
- MELLON CD, CARTER JE, OWEN DB: Ollier's disease and Maffucci's syndrome: distinct entities or a continuum. Case report: enchondromatosis complicated by an intracranial glioma. *J. Neurol.* 1988, 235(6):376-378.
- SATO K, HAYASHI M, KATSUMARA H: A case of Maffucci's syndrome with brain-stem tumor. *No to Shinkei* 1989, 41(6):631-634.
- PATT S, WEIGEL K, MAYER HM: A case of dyschondroplasia associated with brain-stem glioma: diagnosis by stereotactic biopsy. *Neurosurgery* 1990, 27(3):487-491.
- JIRARATTANAPHOCHA K, JITPIMOLMARD S: Maffucci's syndrome with frontal lobe astrocitoma: *J. Med. Assoc. Thai.* 1990, 73(5):289-293
- BUSHE KA, NAUMANN M, WARMUTH-METZ M: Maffucci's syndrome with bilateral cartilaginous tumors of the cerebellopontine angle. *Neurosurgery* 1990, 27(4):625-628.
- JOHNSON TE, NASR AM, NALBANDIAN RM: Enchondromatosis and hemangioma (Maffucci's syndrome) with orbital involvement. *Am. J. Ophthalmol.* 1990, 110(20):153-159.