

Síndrome de Maffucci. A propósito de un caso.

Pérez Campos, M; Carretero Guillén, JA; Baña Marcos, EA.
UGC Cirugía Ortopédica y Traumatología Hospital Universitario Puerto Real

OBJETIVOS

Presentar un caso de síndrome de Maffucci debido a la infrecuencia de esta enfermedad y a su dificultad diagnóstica.

MATERIAL Y MÉTODOS

El síndrome de Maffucci es una rara enfermedad congénita no hereditaria caracterizada por la presencia de forma simultánea lesiones vasculares subcutáneas (fundamentalmente hemangiomas) y encondromas.

Característicamente presentan hemangiomas de células fusiformes, un tipo de tumor vascular formado por vasos de pared fina de aspecto cavernoso con trombosis y focos de hemorragia, tendencia a la recidiva, y que se manifiestan como una formación violácea subcutánea. En estos casos de encondromatosis múltiple, los encondromas presentan una mayor tendencia a malignizar que en la población general.

Nuestro caso es el de un paciente varón de 12 años, diagnosticado de hemofilia B y encondromatosis múltiple, que sufrió traumatismo leve en primer dedo de pie izquierdo, apareciendo tras ello un hematoma proximal al lecho ungueal. En su centro, al presentar una evolución tórpida, se realizó drenaje del hematoma y exéresis ungueal. Posteriormente, dada la mala evolución, con persistencia del sangrado, se realizó una nueva cirugía con cruentación de bordes y coagulación de puntos sangrantes.

Derivado a nuestro centro por empeoramiento de la sintomatología, objetivamos un importante aumento del tamaño de la lesión, de aspecto granulomatoso, con un tamaño de 5x4cm y sangrado activo.

En las pruebas de imagen se apreciaba una afectación de la falange distal del primer dedo con resorción parcial de la misma. Realizamos una tercera intervención quirúrgica mediante exéresis de la tumoración con márgenes libres, resecaando el resto de falange distal.

El resultado de la anatomía patológica concluyó que se trataba de un hemangioma de células fusiformes.



RESULTADOS

A día de hoy la lesión presenta una buena evolución, con buena cicatrización de las partes blandas y pudiendo deambular sin secuelas realizando una vida normal.



CONCLUSIONES

El diagnóstico de tumoraciones vasculares asociados a encondromatosis múltiple debe hacernos sospechar la presencia de un síndrome de Maffucci.

Estos pacientes requieren de un seguimiento estrecho, siendo precisos exámenes clínicos y radiológicos periódicos. Los encondromas precisarán resección quirúrgica debido a su tendencia a la malignización, mientras que los hemangiomas deberán ser embolizados, siendo preciso en ocasiones la intervención quirúrgica.