



Caso clínico

Dr. Jaime Piquero-Casals

Clínica de la Piel – Leopoldo Aguerrevere

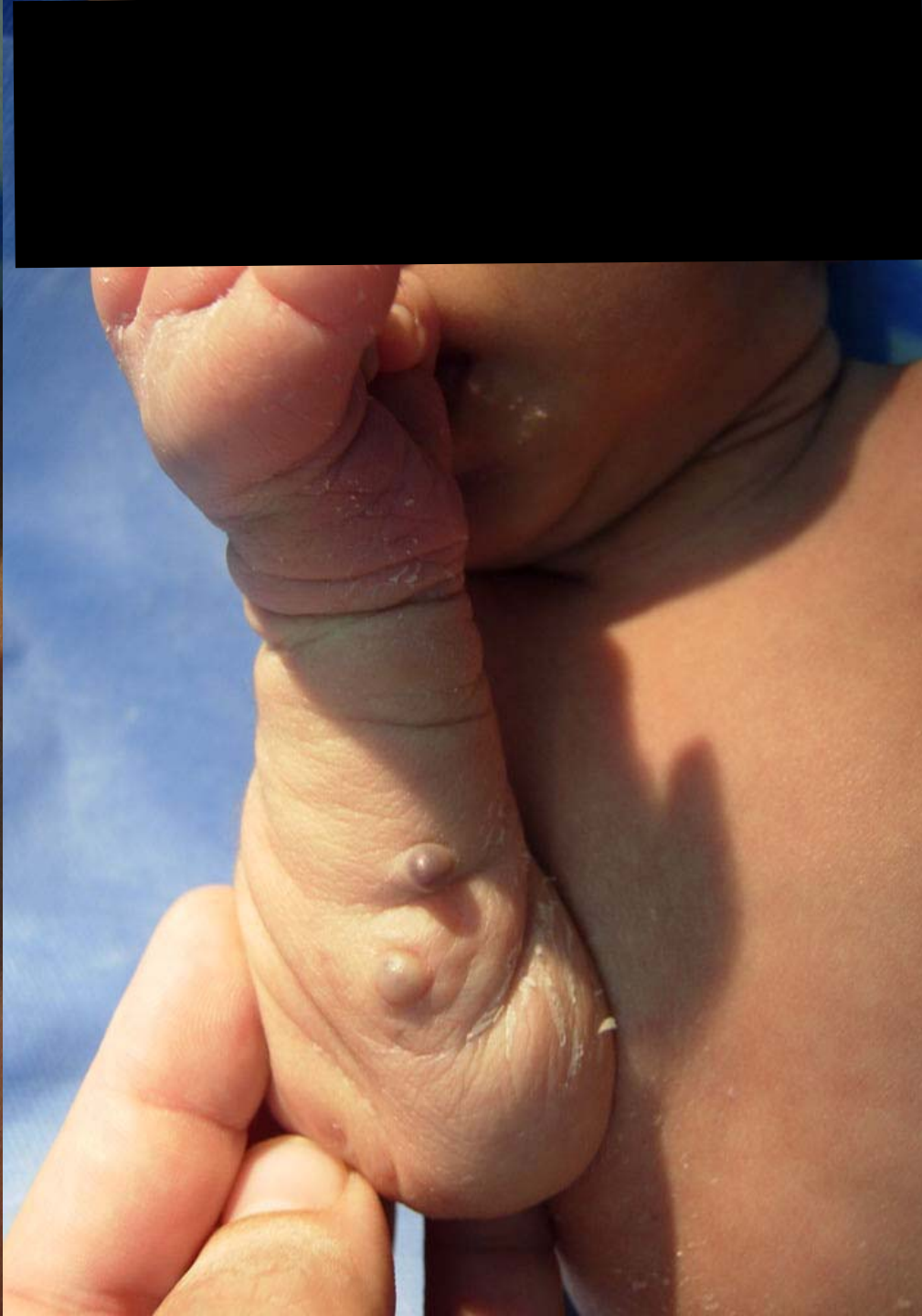
Dr. Hazem Nicola

Traumatólogo-Hosp San Juan de Dios

Caso clínico

- ♂19 días de nacido.
- Malformación miembro superior derecho que ocupa tercio medio caudal de brazo, antebrazo y mano.
- Además lesiones tumorales violáceas en miembro afectado.
- Evaluación psico-motriz acorde con la edad.
- AP: RN 2.800 Test de Apgar 10.







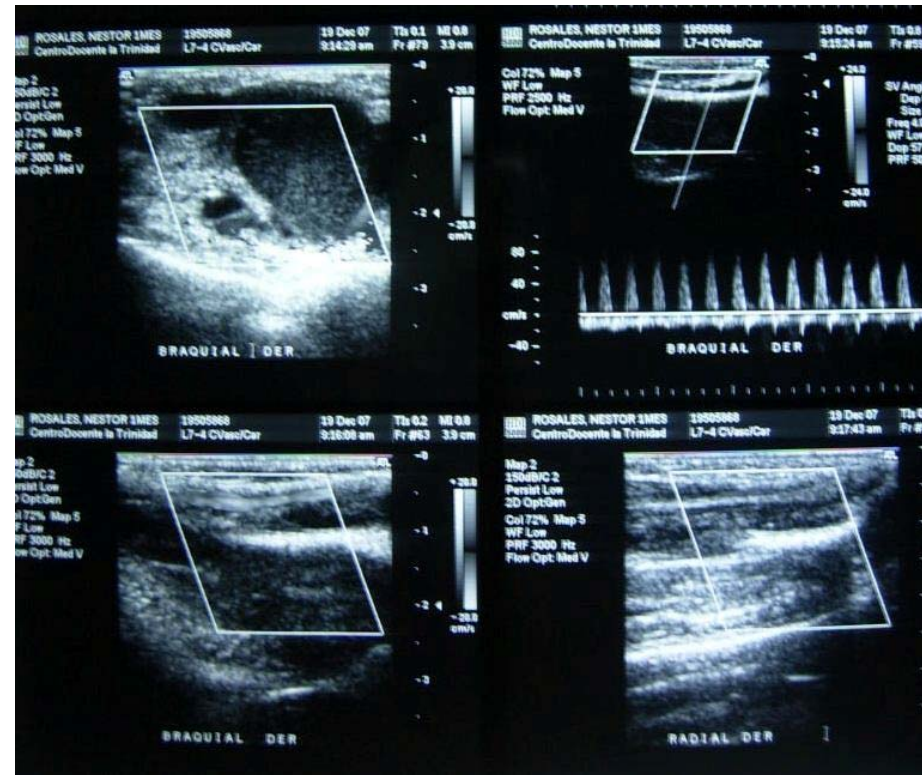
¿Cual es su diagnóstico?

Plan de trabajo

- Evaluación por ortopedia y traumatología
 - evaluación radiológica de cráneo, columna y extremidades (Rayos X, RNM)
- Evaluación por cirugía vascular periférica
 - ECO-Doppler abdominal y de extremidades
- Evaluación por Neurología infantil
 - RNM cráneo

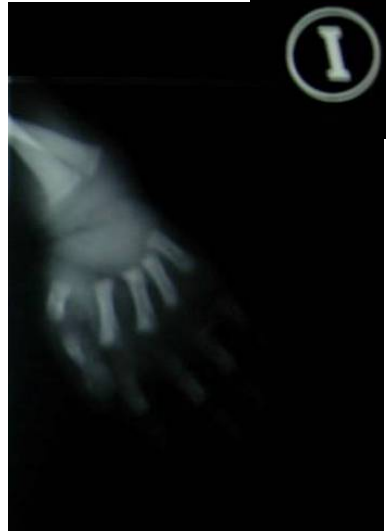
Eco Doppler

- Voluminosa malformación venosa M.sup. D.
- Elementos varicosos gruesos 15mm \varnothing
- Zonas de trombosis
- Flujo venoso lento



RX manos

- Sin evidencia de lesiones óseas
- ↑ tamaño partes blandas
- Clínicamente mayor tamaño en extremidad afectada



Rx de Antebrazo

- Se evidencia irregularidad de cortical interna del radio derecho sugestiva de encondromatosis.



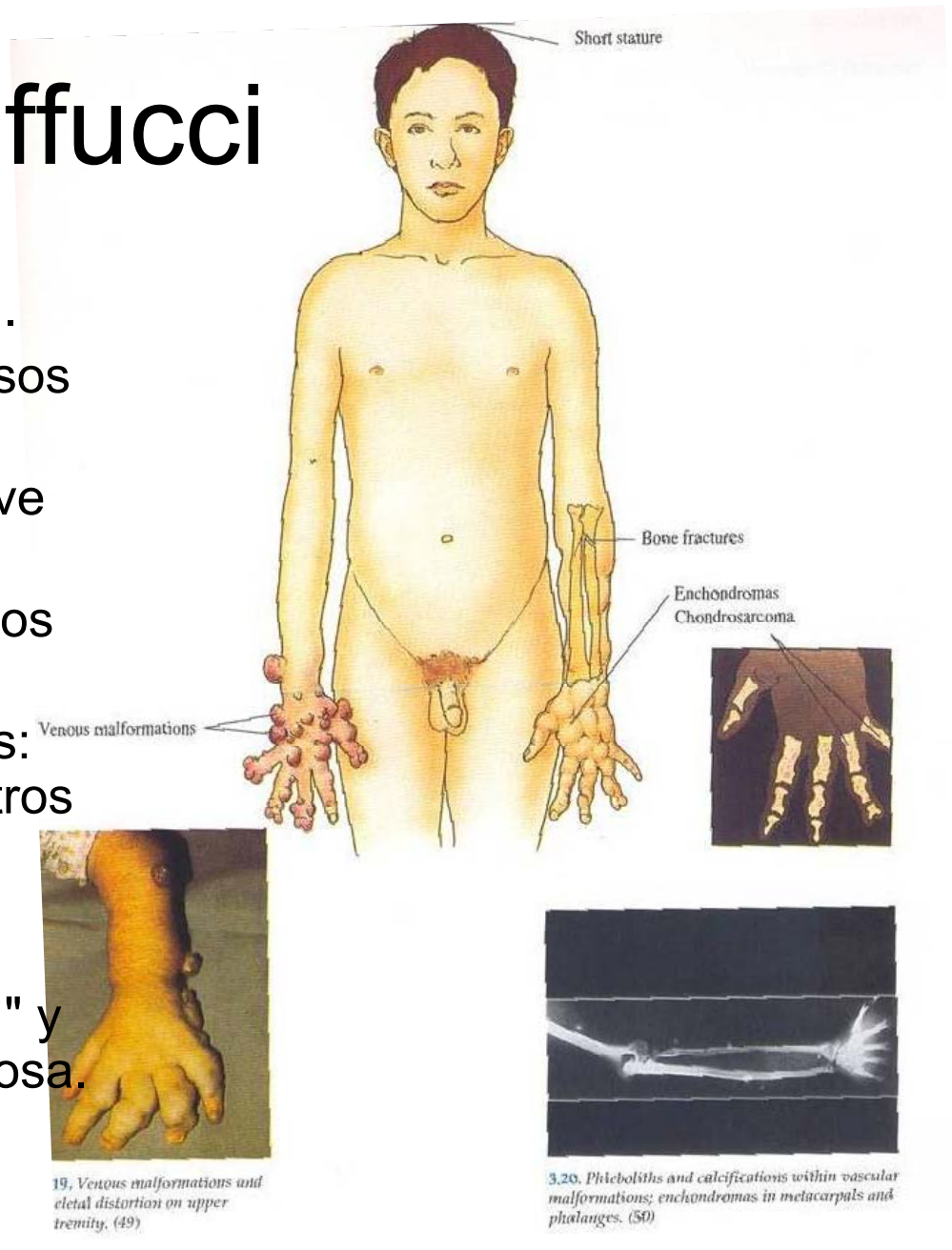
RNM de columna y cráneo

- Sin evidencia de lesiones en tejidos blandos, óseos.
- Sin compromiso de canal medular



Síndrome Maffucci

- No se diagnostica prenatal.
- Rara; alrededor de 160 casos reportados M=F
- mutación letal que sobrevive por mosaicismo
- Aparece al nacimiento en los primeros años de vida.
- malformaciones vasculares: nódulos azules, de milímetros a centímetros, blandos y depresibles, que a veces forman racimos como las uvas... "grape-like masses" y discondroplasia muy dolorosa.



19, Venous malformations and digital distortion on upper extremity, (49)

3,20 Phleboliths and calcifications within vascular malformations; enchondromas in metacarpals and phalanges. (50)

Síndrome Maffucci

- **Malformaciones vasculares desde la infancia pero siguen apareciendo a través de los años.**
- **Lesiones también en leptomeninges, ojos, orofaringe y tráquea.**
- **Linfangiomas, en 2 casos de Maffucci.**
- **Los endodromas se originan por desarrollo anormal del cartílago (discondroplasia).**
- **Clásicamente, son asimétricos, 88% en manos, pero también se conocen en huesos largos, de piernas, y los planos del cráneo, del hombro y la pelvis.**

Síndrome Maffucci

- Radiológicamente son lucencias quísticas irregulares dentro de las regiones de crecimiento del hueso.
- Hay gran riesgo de que se vuelvan sarcomatosos...los condrosarcomas han aparecido en 15–30% de los pacientes, en una edad promedio de 40 años.
- Estos pacientes tienen riesgo de otros neoplasmas malignos se han informado en hasta el 37% de los pacientes.
- Los pacientes que desarrollan neoplasias, en el tiempo forman otras, lo que sugiere que se trata de una displasia mesodérmica generalizada. Sin embargo, el 30% de los tumores, no son de origen mesodérmico.
- Complicaciones ortopédicas son: estatura corta, enanismo, escoliosis, fracturas patológicas y condrosarcoma

Diagnósticos diferenciales

- Enfermedad de Ollier (encondromatosis sin malformaciones venosas)
- Síndrome Blue rubber bleb nevus
- Síndrome de Klippel-Trenaunay
- Síndrome Proteus

Bibliografía

- Maffucci lymphangioma syndrome: an unusual variant of Ollier's disease, a case report and review of the literature. *J. Pediatr. Orthop. B.* 2003; 12: 147–50
- Surgical treatment of a massive chondrosarcoma in the skull base associated with Maffucci's syndrome: a case report. *Surg. Neurol.* 2000; 54: 165–
- Maffucci's syndrome with extensive gastrointestinal involvement.
Australas J Dermatol. 2005 Feb;46(1):33-7.