

BİR MÜLTİPL ENKONDROMATOZİS VE HEMANJİOM OLGUSU (MAFFUCCI-KAST SENDROMU)

S. Kemal EROL *

Ö Z E T

Klinikte çok ender olarak ortaya çıkan MAFFUCCI-KAST sendromu mültipl enkondromatozis ve hemanjiomatozisle karakterize olur. Bu sendromun 1881 yılındaki ilk tanımlanmasından sonra 1973 yılına kadar bütün dünya literatüründe yalnız 105 olgu yayınlanmıştır.

Mültipl kemik afeksiyonları ve bir hemanjiom lokalizasyonu gösteren 5,5 yaşındaki bir kız çocuğundaki gözlemimizle biz bu hastalığı, hem röntgenolojik ve hem de histolojik olarak kanıtlayabildik. İleri derecedeki bir genu valgum duruşu nedeniyle bu olguda tibianın üçte bir proksimalinde, tümörün kemik sistemi üzerinde önemli bir ölçüde yayılma gösterdiği yerde, bir düzeltme osteotomisi yapıldı. Klinik olarak operasyondan 9 ay sonra bile osteotomi düzleminde osser bir yüklenebilme sağlamlığı olmadığından, bu çocuğu bir yürüme destek ateli ile donattık. Ama düzeltme osteotomisi yapılırken aynı zamanda kesilmiş olan fibula, osser bir iyileşmeye çabucak ulaşmıştır. MAFFUCCI-KAST sendromunda, hastalığa yakalanmamış kemik bölgelerinde, osteogenezisin bozulmadığı burada açıklıkla görülmektedir.

G İ R İ Ő :

Anjiomatozis ile birlikte gidiş gösteren mültipl enkondromatozisi 1881 yılında ilk olarak tanımlayan İtalyan patoloğu Angelo MAFFUCCI olmuştur (7). KAST ve von RECKLINGHAUSEN de 1889 yılında, makroskopik ve histolojik gözlemini yaptıkları bir olgu nedeniyle, MAFFUCCI'nin daha önceden yaptığı yayını bilmeksizin, hastalığın kliniğini ve patolojisini yazmışlardır.

Hastalığın etyolojisi kesinlikle bilinmemektedir (2), mezodermal kaynaklı olan ve çok ender görülen kompleks bir gelişme bozukluğuna bağlı olduğu sanılmaktadır (5,6,7). Burada kalıtsal bir mezodermal displazinin fetal gelişme devresinde morfolojik bozukluklar yarattığı akla gelebilirse de, familyer ve herediter bir hastalık olmadığı (8) anlaşılmıştır. ELMORE et al (2) 1966 da yaptıkları yayında, 35 yaşındaki bir kadın hastada, kromozomal ilişkileri normal olarak bulduklarını açıkladılar.

* Doç. Dr. med. S. K. Erol, Horionstr. 2,406 Viersen 12, W. Germany.

MAFFUCCI hastalığı; diskondroplastik-diskromik-kutan sendrom; kondrodisplazi-anjiomatöz kompleks; anjiomatözlü kondrodistrofi; diskondroplastik hemanjiomata gibi sinonimleri de olan bu hastalık erkek ve kadın cinsinde hemen hemen eşit olarak görülmektedir (2,8).

Kemiğin diffüz veya bir yanı tutan enkondromatöz şekilleri vardır. Bir yanı tutan enkondromatoz şekline OLLIER hastalığı diyoruz. Bir yanı tutarak ekstremitelerde gelişme bozukluğu nedeni olan enkondromatozis şeklini ilk olarak Fransız cerrahı OLLIER (1830-1900) 1889 yılında tanımlamıştır (7,9).

MAFFUCCI-KAST sendromunda ise enkondromatozis, kafatası dışında gövdedeki bütün kemiklerde lokalize olabilmektedir, en sıklıkla ellerde ve en az da sternumda görülmektedir. Literatür taramasına göre vertebral lokalizasyonu % 10,2 ve kosta yerleşmesi de % 31,6 dir (8).

Hastalığın belirtileri 1.ci yaş içersinde veya daha sonra saptanabilir, % 78 olguda puberte öncesinde semptomlar kendilerini belli ederler (8). KAST'ın yayınladığı olgu (6) 6.cı yaşa kadar normal gelişme göstermiş, 15-16.cı yaşlarda ekstremitelerdeki tümöral büyümeler çabuklaşmış, 21-22.ci yaştan sonra tümöral büyüme duraklamıştır; 34 yaşına gelen erkek hastada deformitelerin işe yaramaz duruma soktuğu sağ el ampute edilmiştir.

Soysuzlaşma göstermeyen ve kırıklar olmayan jeneralize enkondromatozis ve hemanjiom lokalizasyonlarında, klinikte hastanın ağrı yakınmaları yoktur; sedimentasyon, kan tablosu ve diğer laboratuvar araştırma yöntemlerinde spesifik değişiklikler beklenmemelidir.

Devinim sistemi bu hastalıkta ağır bir şekilde zarar gördüğünden malign dejeneresans dışında da prognoz iyi değildir.

GRIMMER'e göre (4) malign dejeneresans olasılığı % 20 kadardır. 1963 de Moskova'da yaptıkları yayında RABINOVICH ve ARENBERG literatürde o güne dek verilen 65 olgunun 11 inde kondrosarkom transformasyonu bulmuşlardır (Cit. 2). LEWIS et al 1973 de yaptıkları yayında (sayfa 1466, şekil 2 ve 3) 16 yaşındaki bir kadın hastada, neoplastik komplikasyon olarak sol humerusta gelişen bir sarkomu açıkladılar (8). 1966 yılına kadar dünya literatürünü gözden geçiren ELMORE et al. (2) 75 olgu yayınladığını saptamışlar ve bunların da 14 ünde sarkomatöz bir değişme olduğunu bulmuşlardır (% 18,66). Buna karşılık 1973 de dünya literatürünü yeniden gözden geçiren LEWIS, R. J. et al (8), o güne dek 105 olgu yayınladığını ve

bunlarda 16 defa sarkomatöz deęişme geliřtiđini görmüşlerdir (% 15,24). Malign deęişmelerden kondrosarkom, hemanjiyosarkom, lemfanjiyosarkom, fibrosarkom, glioma, overlerin mezenşimal tümörü ve pankreas kanseri burada sayılabilir. Ayrıca hastalık tablosuna adenomlar ve diđer iyi huylu tümörler de eşlik edebilirler.

Ayırıcı tanıda eklem kondromatozları, kondrosarkomlar, osteoblastomalar, mültipl kartilajiner eksoztozlar, OLLIER sendromu ve fibröz displazi akla gelmelidir. Kesin tanı biopsi ile kanıtlanabilir.

GÖZLEMİNİ YAPTIĞIMIZ MAFFUCCI-KAST OLGUSU :

B. Almanya'da işçi olarak geçimini sağlayan babası tarafından Gaziantep'ten tedavi için getirilen P.Ç., 1.6.1970 doğumlu kız çocuđu, 19.1.1976 tarihinde kliniđimize yatırıldı.

Soy geçmişinde bir özellik yok.

Öz geçmişinde de üzerinde durulmađa deđer bir özellik yok, doğumu normal, iki yaşında yürümesini öğrenmiş. Yürümesini öğrendikten sonra hafif bacak kısalıđı göze çarparmış. Birkaç yıldan beri de artan valgus durumu ile sol bacak kısalıđı çok belirli duruma gelmiş ve el ve ayak parmaklarında şişlikler ortaya çıkmış, sağ elin ulnar yanında bulunan ceviz büyüklüđündeki mavimsi-kırmızımsı tümöral şişlik çocuđun doğumundan sonra anne ve babası tarafından görülmüş.

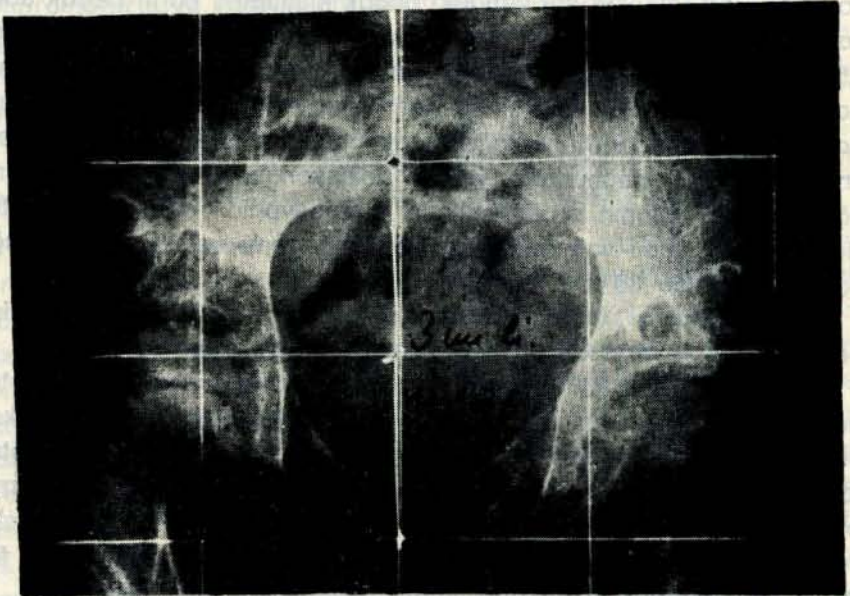
Hastanın kliniđinde el parmaklarında sağda ve solda kıkırdađımsı sert şişliklerle birlikte, solda brakimetakarpi ve her iki yanda klinodaktili var. Pelviste sol yandaki bacak kısalıđına bađlı olarak sola doğru kaykılma göze çarpıyor. Solda ölçüye bađlı bacak kısalıđı 5,5 cm (sađ bacak uzunluđu: 54,5 cm, sol bacak uzunluđu: 49,0 cm). Solda pes adduktus, sağda ise pes plano-valgus deformitesi var. Solda brakimetatarsi III ve sağda brakimetatarsi IV ve V. Eksoztozları andıran tümöral deęişmeler, valgus pozisyonunda bir eksen kusuru gösteren sol tibianın proksimalinde palpasyonla saptanabilmekte. Her iki yanlı genu valgum, solda ilerlemiş genu valgum açısı (sađda 20° ve solda 30°).

Sađ elin ulnar tarafında 2 cm kadar çapı olan bir deri bölgesinde kavernöz karakterde bir hemanjiom lokalizasyonu var.

Röntgende her iki femurda; her iki fibulanın proksimal ve distal uçlarında; sol tibianın proksimal ve distalinde; solda I den V e kadar bütün metatarslarla tüm falankslarda ve sağda IV ve V metatarslarla II ciden V ciye kadar olan parmak segmentlerinde; sakral bölge ile her iki pelvis yarısında; sađ elde II ci ve III cü metakarp ve falankslarda; sol elde II ciden V ciye kadar tüm metakarp ve falanks segmentlerinde encondromatozis lokalizasyonu görüldü.



Resim : 1 — Her iki elde metakarplarda ve falanklarda yaygın enkondrom lokalizasyonları. Sağ elin ulnar yanında, klinikte saptayıp operasyonla uzaklaştırdığımız bir hemanjiom lokalizasyonuna rağmen, Röntgende bu bölge (V ci metakarp) hemen hemen normal görünümde.



Resim : 2 — Her iki pelvis yarısı ile femurun proksimal metafizlerinde yaygın kırkarak tümörü lokalizasyonları. Burada ilginç olarak dikkati çeken femur epifizlerinin strüktürel olarak hemen hemen normal görünümde oluşu.



Resim : 3 — Her iki ayakta, metatars ve falankslarda kırıkdağ tümörü lokalizasyonları, sağda IV ve V brakimetatarsi.

Laboratuvar bulgularında normalden sapma gösteren değerler yok, özellikle sedimentasyon ve kan tablosu normal. Kan gurubu AB Rh +.

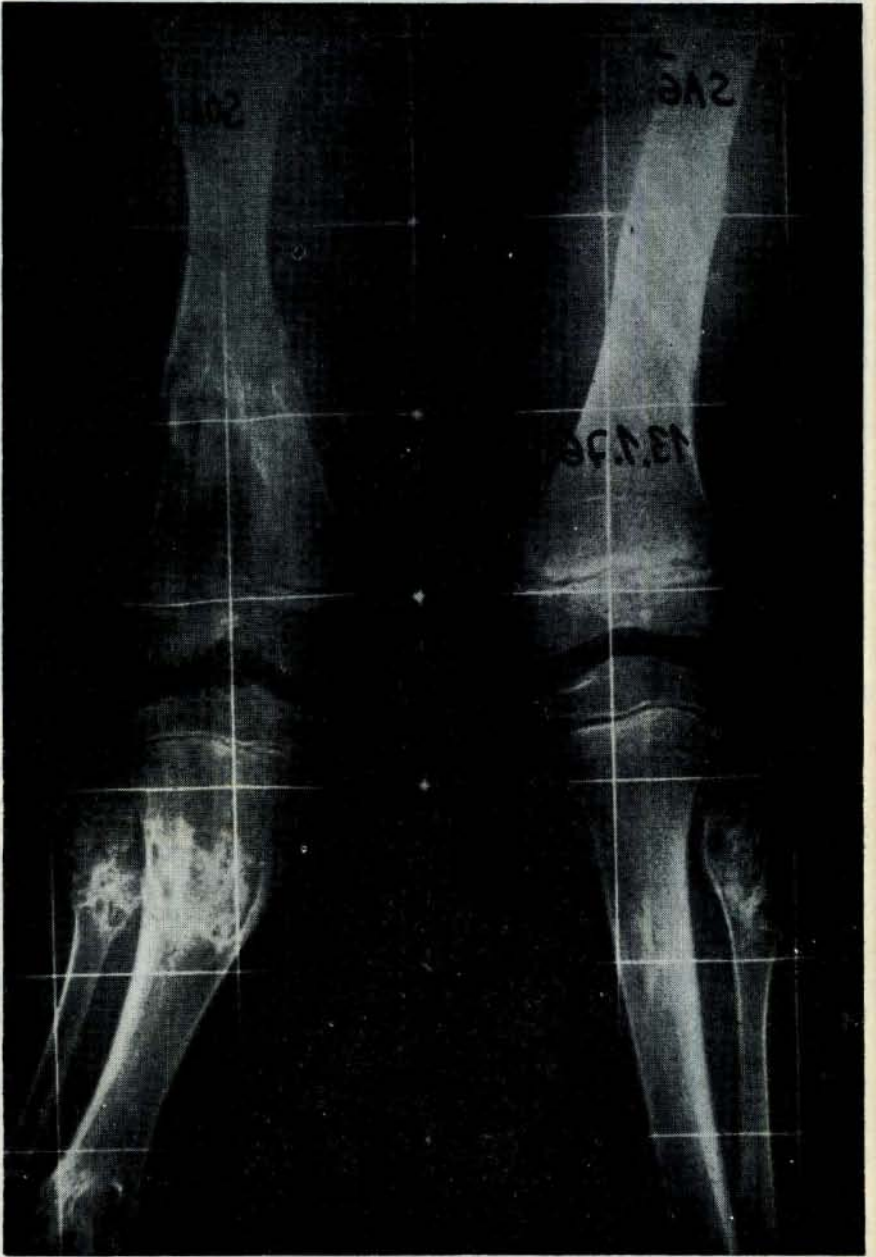
26.2.1976 da operasyon : Solda genu valgum düzeltme osteotomisi yapılırken, tibianın proksimalinden histolojik muayene için biyopsi de alındı.

Histoloji muayene raporu : (4.3.1976 tarih ve 4643/76 protokol Nr. Prof. Dr. Hinz, Krefeld Patoloji Enstitüsü Direktörü) Enkondroma.

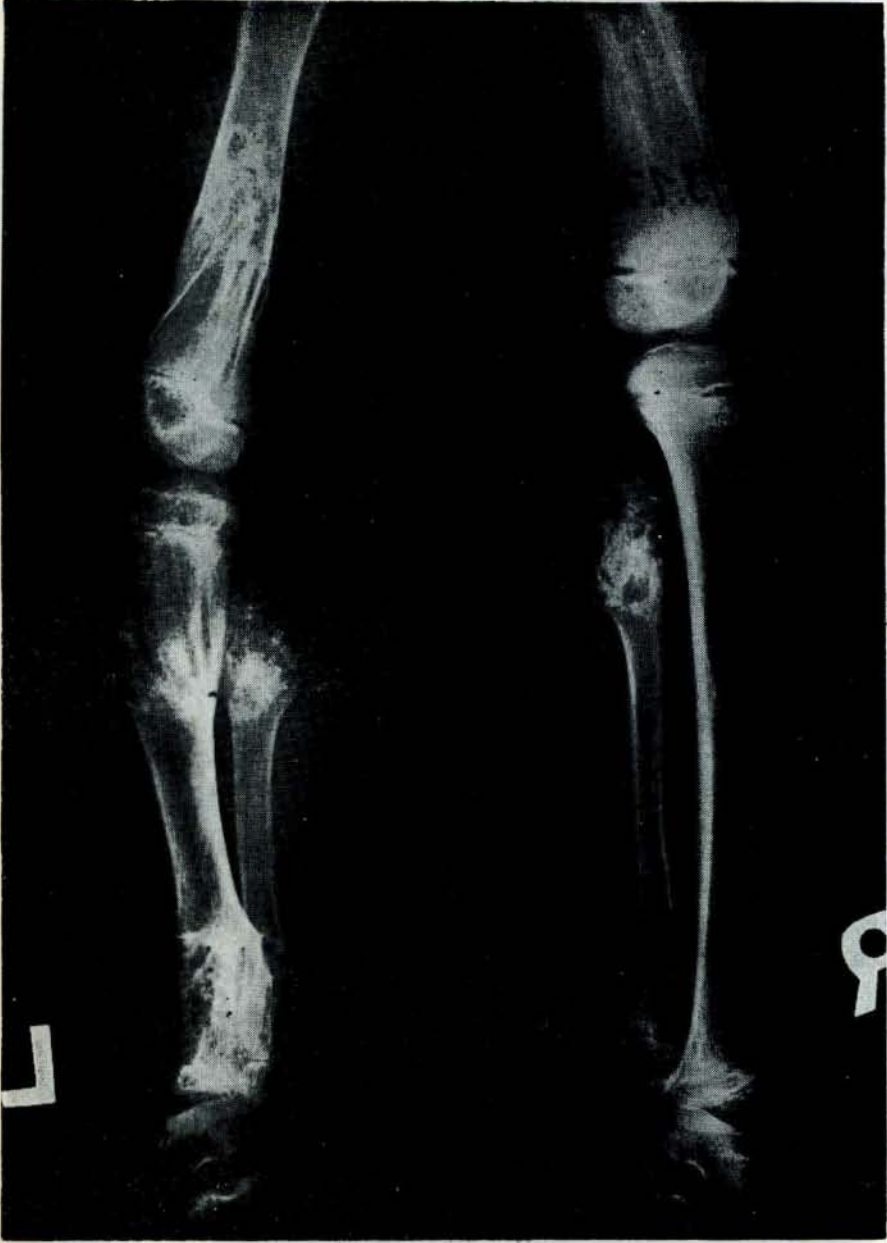
14.10.1976 da operasyon : Sağ elin ulnar tarafında lokalize olan ve kavernöz bir karakter gösteren damar tümörü sağlam bölge sınırından ekstirpe edilerek histolojik muayeneye gönderildi, deri defeki plastik operasyonla ve kaydırma prensibi ile kapatıldı.

Histoloji muayene raporu : (19.10.1976 tarih ve 21858/76 protokol Nr., Prof. Dr. Hinz, Krefeld Patoloji Enstitüsü Direktörü) Kavernöz hemanjiom, çevre dokuda siderozis.

Postoperatif devrede uzun süre pelvi-pedal alçı sargısı içinde tibianın proksimalinde osser bir iyileşme sağlanamadığından 28.7.1976 tarihinde hasta bir yürüme destek ateli ile donatıldı ve yürümesini öğrendikten sonra 12.11.1976 tarihinde evine gönderildi.



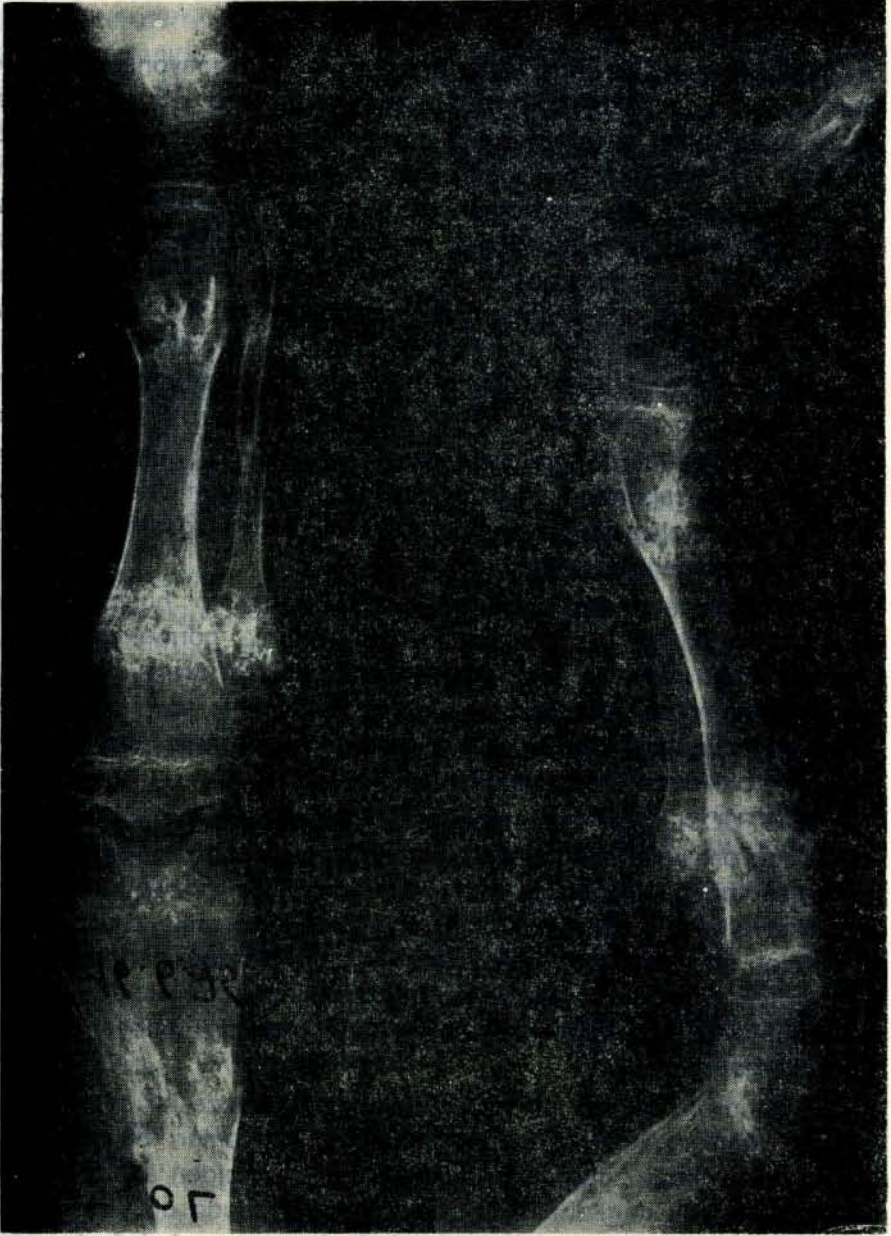
Resim : 4 -- Solda daha çok görülen diafizer bölge enkondromatozisi ve femurların proporsiyonal bozulması. Ayrıca solda daha şiddetle görülen genu valgum duruşu. Sağ tibiada tümör lokalizasyonu yok.



Resim : 5 — Solda tümör lokalizasyonu gösteren tibianın sağdaki sağlam kalmış tibiaya oranla antekurvasyonu ve ileri derecedeki kısalığı. Enkondromatozis lokalizasyonu kemiklerin büyüme potansiyelini belirli bir şekilde negatif olarak etkilemektedir.



Resim : 6 — 12.4.1976 tarihinde çekilmiş Röntgen filmi. Düzeltme osteotomisinin tarihi 26.2.1976 olduğu halde fibulanın osteotomi uçları arasında belirli kallus köprüsü göze çarpmakta.



Resim : 7 — 16.6.1976 tarihinde hazırlanan Röntgen grafisi fibula osteotomi yerinin kemiksel olarak kaynadığını gösteriyor. Klinikte tibianın üçte bir üst bölümünde stabilite yetersiz ama bu Röntgen filminde bir osser defekt belirtisi yok. K tümör yerleşmeleri dışında MAFFUCCI-KAST sendromunda ke olayı bözulmamış

TARTIŞMA :

OLLIER sendromunda enkondromatozis lokalizasyonu bir yanda görüldüğü halde, MAFFUCCI-KAST sendromunda her dört ekstremitiyi de tutan diffüz veya jeneralize formlar ortaya çıkmaktadır (1,2,5, 6,7,8,9). MAFFUCCI-KAST sendromunda ayrıca bir hemanjiom kombinasyonu vardır. Bu sendromda bir flebektazi ile birlikte giden kapiller veya kavernöz hemanjioma, lemfanjioma, flebitler ve diğer vasküler lezyonlar da saptanabilir (8). Mültipl kavernöz hemanjiomlar deride görüldüğü gibi iç organlarda da görülebilir (4), kombinasyon olarak diskromi, vitiligo, pigment nevüsleri, ve kas lezyonları (1) saptanabilir. GRIMMER (4) genital bölgede labiumlardaki hemanjiom lokalizasyonuna değinmiştir, CONU et al (1) amiyotrofi bulmuşlardır.

MAFFUCCI-KAST sendromu olarak gözlemimiz yaptığımız 5,5 yaşındaki kız çocuğunda, pelvis ile üst ve alt ekstremitelerde yaygın enkondrom lokalizasyonu yanında sağ elin ulnar bölgesinde lokalize kavernöz hemanjioma bulunmuştur.

Hastalığın etyolojisi bilinmemektedir. Birçok otör hastalığı ekto-dermal kaynaklı bir embryonal bozukluk olarak görmektedirler (1) Yapılan araştırmalarda kromozom modifikasyonları veya bozuklukları saptanamamıştır (1,2). Bizim küçük hastamızın soy geçmişinde, bu sendromun başka yakınlarında veya akrabalarında görülebileceğine dair bir ipucu elde edilememiştir.

MAFFUCCI-KAST sendromunun ilk belirtileri genellikle puberteden önce ortaya çıkarlar (% 78 olguda), semptomları puberteden sonra saptanan olgu sayısı oranı % 22 dir. Bizim gözlemimiz yaptığımız olgu 2 yaşında yürümesini öğrendiğine göre, enkondrom lokalizasyonları alt ekstremitte fonksiyonlarında bir gecikme nedeni olmuştur. Ayrıca çocuğun bu ilk yaşlarındaki devrede, alt ekstremitelerinin kısalık v.b. deformitelerinin belirli duruma geldiği, babası tarafından dile getirilmiştir.

Enkondromatozisin iskelet bölümlerini jeneralize bir şekilde tutmasına rağmen, kırık ve neoplasma komplikasyonları dışında, ağrı semptomu yoktur. Laboratuvar bulgularında normalden sapan değerler karakteristik değildir. Bizim sunduğumuz olguda ağrı semptomları dile getirilmemiş ve laboratuvar bulguları normal değerler vermiştir.

Sarkomatöz değişiklikler dışında da hastalığın prognozu iyi değildir. PIRQUET ve MEDIONI malign dejeneresansı % 20-30 olarak vermişlerdir (Cit. 1). RABINOVICH ve ARENBERG sarkomatöz transformasyon olasılığını % 16,93 olarak vermişlerdir. 1966 yılına kadar

dünya literatürünü gözden geçiren ELMORE et al. (2) sarkomatöz değişme oranını % 18,66 olarak bulmuşlardır. En son 1973'deki dünya literatürü taramasında LEWIS, R. J. et al. bu oranı % 15,24 olarak saptadılar (8). Enkondromatozis lokalizasyonu olan bir bölgede birden büyüme ve ekspansiv gelişme görülürse, malign dejeneresans akla gelmelidir.

MAFFUCCI-KAST sendromunda tedavi primer olarak cerrahi yöntemlerle yapılmalıdır. Röntgen ışınlama tedavisi tümöral lokaliyonlarda malignite nedeni olabilecek soysuzlaşmalar yaratabileceğinden, X-ışınları ile tedaviden kaçınmak gerekir (8).

Hastanın yaşı ilerledikçe, hastayı bakıma düşürebilecek kadar ileri derecede malformasyonlar gelişebilir, bunun nedeni enkondromatozisin yaptığı instabilitedir.

5,5 yaşındaki MAFFUCCI-KAST sendromu saptadığımız çocukta yapılan bir düzeltme osteotomisinden sonra, tibianın üçte bir proksimalinde, uzun süreli alçı retansiyonuna rağmen, osser bir sağlama klinik olarak sağlanamamıştır. Osteotomiden 7 hafta sonra çekilen radyografide (Resim: 6) fibulanın üçte bir orta bölümünde osteotomi yerinin hemen hemen yarı yarıya kallusla bağlandığı görülmüştür, bu Röntgen muayenesinden 2 ay sonra da osteotomi yerinin osser bir iyileşme ile tüm olarak konsolide olduğu saptanmıştır (Resim: 7). (Resim: 6) ve (Resim: 7) incelendiğinde, tibiadaki osteotomi yerinin de artık ayırt edilemediği, sanki kemiksel bir kaynama ile iyileşmiş gibi görüldüğü dikkati çekmektedir. Bütün bunlar göstermektedir ki, osteogenezis süreci MAFFUCCI-KAST sendromunda primer olarak bozulmamıştır, kıkırdak tümör lokalizasyonları ile osteoblastların kemiksel alanlardan uzaklaştırılmış olmaları, osser stabilitede büyük ölçüde bir yetersizlik yaratmaktadır.

Yüklenme altında hastalığa yakalanmış alt ekstremitte bir stabilite yetersizliği gösteriyorsa, bizim bu olguda yaptığımız gibi, bir yürüme destek ateli verilebilir.

SONUÇ:

1 — MAFFUCCI-KAST sendromu multipl enkondromatozis ve همانjiomatozisle karakterize bir hastalıktır.

2 — Bu sendrom çok ender olarak görülmektedir. İtalyan patoloğu A. MAFFUCCI'nin 1881 yılındaki ilk tanımlamasından ve Alman cerrahı KAST ile patolog von RECLINGHAUSEN'in 1889 yılında birlikte yaptıkları geniş araştırmadan sonra, 1973 yılına kadar bütün dünya literatüründe ancak 105 olgu yayınlanmıştır.

3 — Etiyolojisi bilinmeyen bu sendromla ilgili hastalarda genetik muayeneler patolojik sonuç vermemiştir.

4 — Sendromu taşıyan hastalarda genellikle, sarkomatöz değişimler olmadığı sürece, ağrı semptomu yoktur.

5 — MAFFUCCI-KAST sendromunda laboratuvar muayenelerinde spesifik değişiklikler beklememelidir.

6 — Malign dejeneresans oranı MAFFUCCI-KAST sendromu olan olgular için, literatür ortalamasına göre, % 15 den % 30 a kadar değişmektedir.

7 — Hastalığın tedavisi primer olarak cerrahi yöntemlerle olmalıdır: Eksen bozukluklarında düzeltme osteotomisi, şikâyetlerde amputasyon v.b., Röntgen ışınları ile tedavi salık verilmez, çünkü X-ışınları etkimesi ile tümöral lokalizasyonlarda malign soyuzlaşmaya eğilim olasılığı vardır.

8 — MAFFUCCI-KAST sendromunda osteogenezis süreci primer olarak zarar görmemiştir, tümör lokalizasyonu göstermeyen kemiklerde normal kemik iyileşmesi olduğunu yaptığımız osteotomi sonucu saptamış bulunuyoruz.

9 — MAFFUCCI-KAST sendromundaki yaygın encondromatozis lokalizasyonları, alt ekstremitte kemiklerinde bir taşıma yetersizliği nedeni olursa, ortopedik olarak hastalar yürüme destek atelleri ile donatılabilirler.

SUMMARY

A case of a multiple enchondromatosis and hemangioma (The Maffucci-Kast Syndrome)

The Maffucci-Kast syndrome which is very rarely encountered clinically is characterized by multiple enchondromatosis and hemangiomatosis. Commencing with the first identification of this syndrome in 1881, there have been only 105 cases reported in the world literature all together until 1973. We have been able to evidence this disease both radiographically and histologically under our observation conducted in a girl 5,5 years of age who presented with multiple bone affections and a localized hemangioma. Due to a severe genu valgum position, a corrective osteotomy was performed in the proximal one-third of the tibia in this case, where the tumor significantly metastasized over the skeletal system. As the plane of osteotomy could not be relied upon as regards to its osseous weight-bearing capability even 9 months after the clinical operation, we have equipped this child with a supplementary walking splint. On the other hand the fibula which was cut in the meantime while the corrective osteotomy was being performed has promptly attained healing. It is apparently seen here that osteogenesis has not been disturbed in unaffected regions of bone in the Maffucci-Kast syndrome.

ZUSAMMENFASSUNG

Ein Fall Von Multipler Enchondromatosis und Haemanglioma (Maffucci-Kast Syndrom)

Das MAFFUCCI-KAST Syndrom kommt in der Klinik sehr selten vor und ist charakterisiert durch multiple Lokalisationen von Enchondromatosis und Haemangiomas. Seit der Erstbeschreibung dieses Syndroms im Jahre 1881 sind in der gesamten Weltliteratur bis 1973 nur 105 Faelle publiziert worden.

Wir haben ein 5,5 jaehriges Maedchen mit multiplen Knochenafektionen und einer Haemangiomlokalisierung beobachtet und sowohl röntgenologisch als auch histologisch diese Krankheit nachweisen können. Bei diesem Fall war wegen einer starken Genu-valgum-Stellung eine Korrekturosteotomie im proximalen Tibialdrittel durchgeführt worden, wo Tumorausbreitung über das Knochensystem in erheblichem Masse bestand. Klinisch fand sich 9 Monaten nach der Operation in der Osteotomieebene noch keine knöckerne Belastungsstabilitaet, weswegen wir das Kind mit einem Gehstützapparat versorgt haben. Die bei der Korrekturosteotomie gleichzeitig durchtrennte Fibula kam jedoch schnell zur knöchernen Heilung. Damit ist eindeutig zu sehen, dass die Osteogenesis bei dem MAFFUCCI-KAST Syndrom, bei den unbeeinträchtigten Knochenpartien, nicht gestört ist.

LITERATUR

- 1 — CONU, A., POPESCU, S., DOROBANTU, V.: Maffucci-Syndrom, Der Hautarzt, 22, Jg., Heft 4, 168-170, 1971.
- 2 — ELMORE, S. M., CANTRELL, W. C.: Maffucci's Syndrome, Case Report with a Normal Karyotype, Journal Bone and Joint Surg., 48-A, 1607-1613, 1968.
- 3 — FAZAKAS, I., GHERMAN, E., CALINA, E.: Das Maffucci-Kast Syndrom, Zeitschrift Orthop, u. ihre Grenzgeb. 113, 285-288, F. Enke Verlag Stuttgart, 1975.
- 4 — GRIMMER, H.: Maffucci-Syndrom (Maffucci-Kast Syndrom), Zeitschrift für Haut- und Geschlechtskrankheiten, 46-6, 45-48, Grosse Verlag Berlin, 1971.
- 5 — HAUBRICH, R.: Klinische Röntgendiagnostik innerer krankheiten, III/1, 118-121, Springer Verlag Berlin, 1972.
- 6 — KAST, A., RECKLINGHAUSEN, F. D.: Ein Fall von Enchondrom mit ungewöhnlicher Multiplikation, Virchows Archiv Path. Anat., 118, 1-19, 1889.
- 7 — LEIBER, B., OLBRICH, G.: Die klinischen Syndrome, Band 1, 450-451, Urban Schwarzenberg
- 8 — LEWIS, R. J., KETCHAM, A. S.: Maffucci's Syndrome: Functional and Neoplastic Significance, Case Report and Review of the Literature, Journal Bone and Joint Surg., Vol. 55-A, 1465-1479, 1973.
- 9 — WEYERS, H.: Ollier'sche Wachstumsstörung, Dyschondroplasia, Dysplasia chondromatosa, Handbuch der med. Radiologie, Band V, Teil, 3, 470, Springer Verlag Berlin, 1968.