

Síndrome de Maffucci

LETICIA MARQUES RENOSTO, MARCELA MENDES CARVALHO DE SOUZA, MIGUEL JOSÉ MOTA CABRAL,
JOSÉ DE GERVAIS CAVALCANTI VIEIRA FILHO

Introdução

A síndrome de Maffucci é um transtorno congênito não-hereditário, que foi descrita pela primeira vez pelo patologista italiano Ângelo Maffucci, em 1881. Pertencendo ao grupo das discondroplasias, esta patologia incomum é caracterizada por múltiplos encondromas associados com hemangiomas e, menos comumente, linfangiomas. Não há predileção por sexo ou raça, sendo usualmente diagnosticada ao redor dos 4 anos de idade. O diagnóstico desta doença deve atentar para a possível degeneração maligna, sendo a mais comum o condrossarcoma.

Objetivo

O objetivo deste trabalho é relatar um caso de síndrome de Maffucci e uma revisão da literatura sobre a mesma. Outro aspecto importante é o melhor esclarecimento desta doença, muitas vezes, subdiagnosticada, apesar de rara.

Relato de caso

Mulher de 39 anos de idade, portadora da síndrome de Maffucci, com deformidades esqueléticas em arcos costais esquerdo, joelho direito e mais proeminente na mão direita e diversos nódulos azulados de diferentes tamanhos e dolorosos envolvendo o membro superior direito. A paciente não apresenta antecedentes familiares para esta doença, exceto que sua irmã apresentou um hemangioma em “framboesa” em região malar ao nascimento, que regressiu aos dois anos de idade. A primeira alteração foi percebida com 1 ano de idade, quando se evidenciou um desvio radial

do punho e um aumento do espaço entre o quarto e o quinto quirodáctilo, acompanhado de queixa álgica. Aos dois anos, foi realizada uma biópsia, a qual revelou ser encondromatose. A partir dos 11 anos, começou acompanhamento médico regular, quando se constatou maior desvio radial do punho e aumento da espessura do quinto quirodáctilo. Aos 13 anos, foi realizada osteotomia do quinto quirodáctilo direito, com enxerto ósseo da crista ilíaca direita. Um ano após, foi submetida à cirurgia para displasia do punho. Aos 16 anos, foram ressecados encondromas, porém agora no quarto quirodáctilo direito. Até então, aparentemente, só havia encondromatose múltipla de evolução progressiva e dolorosa, a partir dos 18 anos, surgiram hemangiomas no quarto e quinto dedo direito. Aos 19 anos, foram ressecados os hemangiomas mais dolorosos e realizada osteotomia no quarto dedo. A partir de então, a hemangiomatose nodular foi progredindo para os outros quirodáctilos e para a região palmar, apresentando também flebólitos e sudorese excessiva. Dos 19 aos 25 anos, realizaram-se ressecções múltiplas de hemangiomas, inclusive na região dorsal da mão direita. Após os 26 anos, a doença progrediu por todo o membro superior direito, sendo excisados hemangiomas no antebraço, no cotovelo e na axila. Nesta mesma época, evidenciou-se à ressonância nuclear magnética (RNM) alterações osteocartilaginosas no joelho, com lesão arredondada em côndilo femoral lateral com sinais de afilamento segmentar da cortical representativo de lesão de

matriz cartilaginosa e ainda outra lesão justacortical, de menor volume, no bordo posterior do côndilo femoral lateral, podendo corresponder a defeito cortical fibroso. À radiografia, observam-se irregularidades em arcos costais esquerdo, compatíveis com encondromatose. A paciente relata que, após a sua gestação, há 11 anos, a doença no membro superior direito progrediu mais rápido. Na última intervenção cirúrgica, aos 39 anos, foram ressecados somente os hemangiomas mais dolorosos do quarto e quinto quirodáctilo direito, punho e cotovelo. Na análise anatomopatológica visualiza-se, tecido fibroso com regiões evidenciando hemangioma cavernoso com trombose e focos de calcificação, além de área nodular condroide e ausência de atipias celulares. Aos 28 anos, após uma RNM de abdome e pelve, evidenciou-se leiomioma em fundo uterino, endometrioma em ovário esquerdo e uma imagem ovalada e superficial no baço, compatível com hemangioma.

Conclusão

Estes pacientes devem contar com um seguimento rigoroso para avaliar a progressão desta enfermidade e das possíveis complicações. Como vimos no caso apresentado, nas malformações vasculares com indicação cirúrgica podemos optar por ressecção, outra seria a embolização. As lesões malignas devem ser tratadas com cirurgias específicas; e estas, provavelmente, degeneraram-se a partir de lesões preexistentes e poderão apresentar-se em outros órgãos de origem mesenquimatosa.