



Università degli Studi di Firenze

PREMIO “MARIA ROSARIA CORRADO”

CERIMONIA DI PREMIAZIONE

Giovedì 5 novembre 2009

La sindrome di Maffucci è una rara condizione congenita, non ereditaria, caratterizzata dalla presenza di encondromi multipli (encondromatosi) e di anomalie vascolari, di solito emangiomi multipli cutanei e/o delle parti molli.

Nella sindrome di Maffucci le lesioni che la definiscono possono come tali, per le loro complicità, o per la loro evoluzione, condizionare la prognosi sia *quoad valetudinem* sia *quoad vitam* dei pazienti affetti.

Gli encondromi e gli emangiomi, tumori di per sé benigni, possono infatti andare incontro a trasformazione maligna con maggiore frequenza nei soggetti colpiti da questa sindrome, così da giustificare negli stessi l'insorgenza di sarcomi delle ossa e delle parti molli.

Anche quando questa infausta evenienza non si realizzi, i pazienti affetti dalla sindrome di Maffucci possono presentarsi con deformità scheletriche e dismetrie a causa delle ripercussioni negative che la presenza di encondromi multipli dimostra avere sul normale accrescimento osseo.

Ancora, gli emangiomi, soprattutto quando a localizzazione viscerale, rendono tali pazienti suscettibili di emorragie interne le cui gravi conseguenze possono essere facilmente immaginate.

Il *management* clinico della sindrome di Maffucci è volto ad alleviare i sintomi e soprattutto al precoce riconoscimento delle neoplasie maligne eventualmente insorte.

Molto deve essere ancora compreso dell'eziologia e della patogenesi di questa malattia, la cura delle singole manifestazioni della quale non sembra migliorare la prognosi, né purtroppo la qualità di vita di questi pazienti. Resta fondamentale tuttavia che il medico sappia almeno sospettare la sindrome di Maffucci, attraverso la conoscenza dei sintomi e dei segni che la caratterizzano, in modo da porre la diagnosi il più precocemente possibile e inviare questi pazienti ad un appropriato follow-up clinico-radiologico.

Raffaella Santi

MAFFUCCI'S

syndrome