

## Maffucci 综合征超声表现 1 例

## Ultrasonic features of Maffucci syndrome: report of one case

杨洁, 陈涛(首都医科大学附属北京积水潭医院超声诊断科, 北京 100035)

YANG Jie, CHEN Tao(Beijing Jishuitan Hospital, Capital Medical University, Beijing 100035, China)

[关键词] 内生软骨瘤病; 超声检查; 放射摄影术

[中图分类号] R681.3; R445.1; R814.41

[文献标识码] B

[文章编号] 1008-1062(2024)04-0303-01

DOI:10.12117/jccmi.2024.04.022

**病例** 男, 31 岁, 10 余年前发现双手及前臂多发性肿物, 约黄豆粒大小, 伴轻压痛, 双手活动稍受限。查体: 左手掌桡侧见手术疤痕, 双手及前臂散在十余个大小不等、分布不规则的椭圆形肿物, 大小约 0.5 cm×1 cm~2 cm×3 cm 不等。左手掌桡侧肿物质软, 活动性欠佳, 边界欠清, 轻压痛。右手、前臂处肿物质硬, 活动性差, 边界较清, 轻压痛。

**超声检查:** 右桡骨远端掌侧、双手部分掌骨及指骨骨皮质不光滑, 可见多个实性低回声肿物, 大者约 3.7 cm×1.9 cm, 位于右桡骨远端掌侧, 肿物均形态规则, 边界清, 内回声不均, 部分内可见多个斑片样强回声, CDFI 可见丰富血流信号(图 1)。双手及前臂软组织内可见多个低回声肿物, 大者约 4.8 cm×0.9 cm, 位于左手大鱼际处, 肿物均边界欠清, 形态规

则, 部分内可见分隔状结构, 可见静脉石样强回声团, 加压探头瘤体缩小变形, CDFI 探头加压可见丰富血流信号(图 2)。

**X 线片:** 双手多掌骨、指骨、右桡骨远端可见多发骨质密度减低区, 部分呈膨胀性骨质破坏, 软组织内可见多发点片状密度增高影(图 3)。左手增强核磁: 左手掌骨及指骨多发骨质破坏, 可见等 T<sub>1</sub> 长 T<sub>2</sub> 信号影; 增强后可见强化; 左手软组织内可见多发不规则长 T<sub>2</sub> 信号影, 增强后可见强化(图 4)。

**影像学诊断:** 双手组成骨及右侧桡骨远端多发内生软骨瘤及血管瘤, 符合 Maffucci 综合征。

**术后病理:** 光镜下见透明软骨呈分叶状生长, 间质黏液变, 部分肿瘤浸润横纹肌组织, 考虑为内生软骨瘤, 结合血管瘤病史, 符合 Maffucci 综合征。



**图 1** 超声示右桡骨远端掌侧内生软骨瘤, 呈实性低回声肿物(箭示骨质破坏)。**图 2** 超声示左手软组织内血管瘤, 呈低回声肿物(箭示静脉石样强回声), CDFI 示血流信号丰富。**图 3** X 线片示双手多掌骨、指骨、右桡骨远端多发骨质密度减低区, 部分呈膨胀性骨质破坏(箭示膨胀性骨质破坏), 为内生软骨瘤。**图 4** 增强核磁示左手掌骨指骨多发骨质破坏(箭示强化后病灶), 为内生软骨瘤。

**讨论** Maffucci 综合征是一种罕见疾病, 以多发内生软骨瘤合并多发血管瘤为主要特征。该病患者大部分于青少年期发病, 后逐渐进展, 其发病机制尚未明确, 具有一定恶变倾向。Maffucci 综合征中的多发内生软骨瘤多为双侧受累, 常发生于手指骨、足趾骨、长管状骨及扁平骨上, 可导致骨骼畸形和病理性骨折。

超声上内生软骨瘤需与单纯性骨囊肿、动脉瘤样骨囊肿、骨巨细胞瘤等有类似影像学表现的疾病进行鉴别。单纯性骨囊肿骨内呈囊性改变, 囊腔内多呈边界清晰的无回声区, 病变内无血流信号显示; 动脉瘤样骨囊肿可表现为髓腔内边界清晰的实性低回声肿物, 或内呈现不规则多房分隔状囊性病灶, 且部分病例囊腔内可见“液-液”平面, 多无血流信号显示; 骨巨细胞瘤表现为骨皮质内单发弱回声或混合回声团块, 可有液化, 周边常见强回声骨皮质完全或部分包绕, 骨皮质多受累, 病灶内可探及少许血流信号; 而内生软骨瘤

呈实性低回声, 液化少见, 血流信号丰富多见。另外骨囊肿、骨巨细胞瘤多呈单发病灶, 多发少见。

内生软骨瘤病包括 Maffucci 综合征和 Ollier 病。与 Maffucci 综合征相比, Ollier 病不伴发血管瘤病变, 且多单侧累及。血管瘤多发生于肢端浅表部位, 亦可发生于消化道、呼吸道等, 主要为海绵状血管瘤。血管瘤需要与其他存在类似血管畸形表现的疾病进行鉴别。血管瘤发生恶变几率较低, 若症状影响患者生活质量, 可行手术切除治疗。本例患者病变累及双手及前臂, 与其它多种影像学检查相比, 超声检查能同时发现和诊断内生软骨瘤和血管瘤, 对本病的诊断具有明显的优势。

目前尚无用于治疗 Maffucci 综合征的药物, 手术仍是唯一的治疗选择。因本病具有一定的恶变倾向, 故对 Maffucci 综合征患者需要长期随访和影像学检查, 早期发现和治疗潜在的恶性病变, 改善患者的生存和预后。

[收稿日期] 2023-07-08

[作者简介] 杨洁(1984-), 女, 北京人, 主治医师。E-mail: yangjie840201@163.com

[通信作者] 陈涛, 首都医科大学附属北京积水潭医院超声诊断科, 100035。E-mail: chentao7199@126.com