

Maffucci-syndroom (ORPHA 163634)

Wat is het?

Het Maffucci-syndroom is een zeldzame aandoening waarbij meerdere kraakbeenafwijkingen (enchondromen) in de botten voorkomen, in combinatie met afwijkingen van de bloedvaten (vasculaire malformaties). Er bestaat een duidelijk verhoogd risico op het ontstaan van kwaadaardige tumoren, met name chondrosarcoom.

Klachten

Zwellingen, standsafwijkingen van ledematen, pijn of botbreuken. Daarnaast zichtbare vaatafwijkingen in de huid of weke delen.

Onderzoeken

Regelmatige beeldvorming (röntgen, MRI) van aangedane gebieden. Whole body-MRI na sluiting van de groeischijven. Bij verandering in klachten of groei van een afwijking aanvullend weefselonderzoek.

Behandeling

Gericht op het verminderen van klachten, het behouden van functie en het tijdig opsporen van kwaadaardige veranderingen. Operatie bij klachten, standsafwijkingen of verdenking op maligne transformatie. Vasculaire malformaties worden multidisciplinair beoordeeld (AVA-team).

Controles

Levenslang, met periodieke beeldvorming en alertheid op veranderingen die kunnen wijzen op het ontstaan van een kwaadaardige tumor.