



## La mano nell'encondromatosi. Casistica personale e revisione della letteratura

*Enchondromatosis of the hand.  
Our cases and literature review*

**Filippo Maria Senes<sup>1</sup> (foto), Annalisa Valore<sup>2</sup>, Anna Maria Nucci<sup>3</sup>**

<sup>1</sup> Unità di Chirurgia della Mano e Microchirurgia Ricostruttiva, IRCSS Giannina Gaslini, Genova; <sup>2</sup> Unità di Chirurgia della Mano e Microchirurgia Ricostruttiva, IRCSS Giannina Gaslini, Genova; <sup>3</sup> Unità di Ortopedia e Traumatologia Pediatrica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Firenze

### Corrispondenza

Filippo Maria Senes

E-mail: [filipposenes@fastwebnet.it](mailto:filipposenes@fastwebnet.it)

Annalisa Valore

E-mail: [annalisavalore@hotmail.it](mailto:annalisavalore@hotmail.it)

Anna Maria Nucci

E-mail: [annamarianucci90@gmail.com](mailto:annamarianucci90@gmail.com)

### Conflitto di interessi

Gli Autori dichiarano di non avere alcun conflitto di interesse con l'argomento trattato nell'articolo.

**Come citare questo articolo:** Senes FM, Valore A, Nucci AM. La mano nell'encondromatosi. Casistica personale e revisione della letteratura. Rivista Italiana di Chirurgia della Mano 2021;58:9-13. <https://doi.org/10.53239/2784-9651-2021-2>

© Copyright by Pacini Editore Srl



OPEN ACCESS

L'articolo è OPEN ACCESS e divulgato sulla base della licenza CCBY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione - Non commerciale - Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

### Riassunto

Le sindromi encondromatosiche, in particolare la sindrome di Ollier e la sindrome di Maffucci, sono patologie rare che dimostrano di frequente un coinvolgimento dei segmenti ossei della mano producendo un ampio spettro di quadri clinici. La rarità della patologia e la variabilità delle manifestazioni cliniche non permettono la definizione di un preciso schema di trattamento, ma questo deve essere ritagliato sul paziente in base alle gravità delle lesioni, alla presenza o meno di una frattura patologica, ai risvolti funzionali e alle caratteristiche anatomopatologiche delle lesioni. Gli Autori presentano 6 diversi casi clinici di encondromatosi con interessamento sintomatico delle mani, descrivendone gli aspetti clinici e il tipo di trattamento scelto. Viene infine riportata una revisione della letteratura al fine di descrivere l'iter diagnostico e le possibilità terapeutiche attualmente disponibili.

**Parole chiave:** encondromatosi, encondromi della mano, malattia di Ollier, sindrome di Maffucci

### Summary

*The tubular bones of the hand are often involved in multiple enchondromatosis, like Ollier and Maffucci syndromes, presenting with a wide range of clinical pictures. The rarity of the pathology and the variability of clinical features prevent the definition of a precise treatment algorithm. In fact, each patient requires a personalized therapeutic scheme on the basis of functional impairment, anatomic-pathologic features and size of the enchondromata. Authors report 6 cases of hand enchondromatosis, describing clinical aspects and treatment choices. Finally, a review of the medical literature on the subject is included in order to describe the diagnostic pathway and the available therapeutic strategies.*

**Key words:** enchondromatosis, Hand enchondromas, Ollier disease, Maffucci syndrome

## Introduzione

Nella sua forma solitaria l'encondroma è il più comune tumore primitivo della mano, rappresentando fino al 41,7% di tutti i processi neoplastici della mano <sup>1</sup>.

Si tratta di un tumore benigno della serie cartilaginea che si manifesta con aree osteolitiche intraossee, solitamente presenti in prossimità delle cartilagini accrescitive che determinano una deformità espansiva della zona interessata.

Le zone ossee di più tipico riscontro sono quelle metadiafisarie, mentre in sede epifisaria le deformità sono generalmente secondarie, in quanto condizionate dalla presenza metafisaria dell'encondroma. In particolare, fino a circa la metà degli encondromi viene riscontrata nelle ossa della mano.

La presenza di encondromi multipli configura invece l'encondromatosi, definita anche malattia di Ollier dal suo descrittore <sup>2</sup>, malattia congenita di raro riscontro con prevalenza di 1/100.000, non ereditaria nella maggior parte dei casi.

Questa è caratterizzata da una asimmetrica distribuzione delle lesioni ossee sia per quanto riguarda l'aspetto dimensionale che la sede, il numero di manifestazioni, l'età di riscontro e l'eventuale necessità di correzione chirurgica.

Le formazioni encondromatose interessano più di frequente le ossa tubulari di mani e piedi ma anche le ossa lunghe, non escludendo l'interessamento del bacino e sono caratteristicamente concentrate su un emilato corporeo <sup>3</sup>.

Una condizione affine è la sindrome di Maffucci che associa la presenza di formazioni angiomatose agli encondromi dello scheletro ed è a più frequente rischio di degenerazione maligna.

Per quanto riguarda le forme a plurima espressione, cioè l'encondromatosi nella vera accezione, la rarità della patologia non consente di disporre di ampie casistiche, particolarmente per quanto riguarda il trattamento, che non viene uniformemente considerato.

Scopo del lavoro è l'identificazione degli elementi di inquadramento diagnostico-terapeutico dell'encondromatosi della mano attraverso la revisione della letteratura, associando anche la nostra esperienza personale.

## Casi clinici

La nostra casistica comprende 6 casi di encondromatosi con coinvolgimento sintomatico delle mani, di cui 5 casi di malattia di Ollier e 1 caso di sindrome di Maffucci. Si tratta di 1 maschio e 5 femmine con età compresa tra gli 8 e i 15 anni. Quattro pazienti sono giunti alla nostra osservazione a causa del dolore, un paziente a seguito di frattura patologica, mentre in un caso la deformità con conseguente ridotta funzionalità rappresentava la principale problematica. Per quanto riguarda la distribuzione delle lesioni in 2 pazienti solo una mano era coinvolta dalla malattia, mentre negli al-

tri 4 gli encondromi erano presenti bilateralmente anche se in maniera asimmetrica. Su un totale di 10 mani abbiamo contato 83 encondromi visibili radiograficamente. Dei raggi digitali, il II e il III raggio sono risultati i più frequentemente coinvolti. Le falangi prossimali e intermedie sono risultati invece i segmenti con più lesioni (Fig. 1).

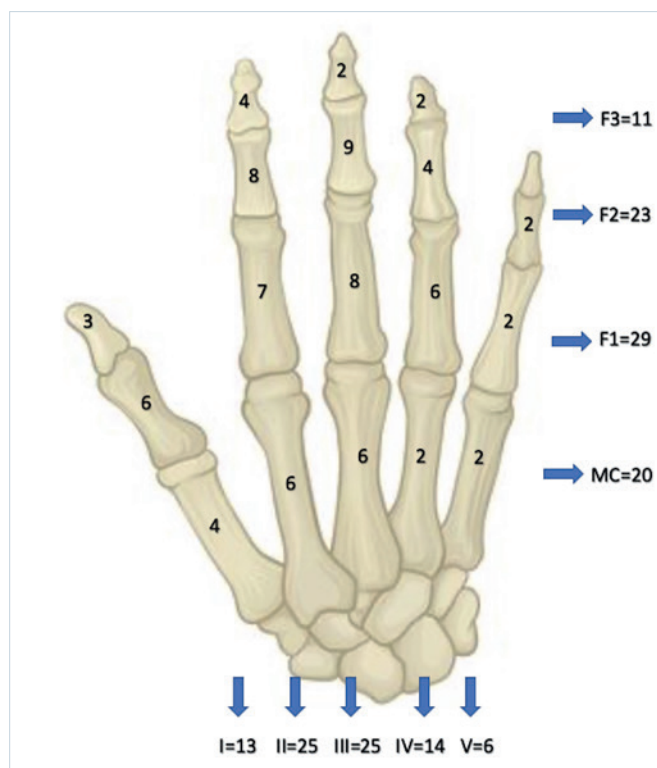
Un caso di deviazione radiale del III dito è stato sottoposto a intervento di osteotomia correttiva con ottenimento nel postoperatorio di un buon asse che, purtroppo, non si è mantenuto nel tempo a causa di una recidiva di malattia (Fig. 2).

Un caso di frattura patologica composta della falange prossimale del V dito è stato trattato con trattamento incruento con guarigione clinica e radiografica dopo 5 settimane di immobilizzazione.

In tutti gli altri casi dove la principale problematica era il dolore, si è ricorso a intervento di curettage che è stato associato, nelle lesioni più grandi, a borraggio con chips ossee (Fig. 3) portando a risoluzione della sintomatologia.

Rappresenta un caso particolare la paziente con sindrome di Maffucci che lamentava dolore in corrispondenza degli angiomi cutanei della mano, per cui si è dovuto procedere all'asportazione degli angiomi dolorosi (Fig. 4).

Le principali complicanze sono state la recidiva della deformità dopo osteotomia correttiva e la degenerazione in senso



**Figura 1.** Distribuzione delle lesioni encondromatose nelle ossa delle mani in 6 pazienti.



**Figura 2.** Aspetto clinico di encondroma del III dito con conseguente clinodattilia.

condrosarcomatoso a partenza di un encondroma della base del cranio in uno dei pazienti sottoposti a curettage.

## Discussione

Nelle encondromatosi la mano può presentare un numero ragguardevole di lesioni variamente distribuite. I segmenti ossei che in ordine di frequenza risultano più coinvolti sono le falangi prossimali, i metacarpi, le falangi intermedie e le falangi distali. Il primo e il quinto raggio presentano in genere un minor numero di lesioni, mentre i tre raggi centrali risultano maggiormente coinvolti. Poco comune è l'interessamento delle ossa carpali <sup>4,5</sup>.

La nostra casistica conferma questa distribuzione con un totale di 83 lesioni, per il 77,1% concentrate al II-III-IV raggio con un coinvolgimento maggiore di metacarpi, falangi prossimali e intermedie. La molteplicità delle rappresentazioni a vari distretti della stessa mano non consente di intervenire su tutti gli encondromi presenti, ma solamente sulle forme sintomatiche.

La sintomatologia delle localizzazioni metarpali è solitamente scarsa, mentre gli encondromi delle falangi possono provocare uno spettro di sintomi che va dalla tumefazione



**Figura 3.** Aspetto radiografico di lesione encondromatosa del II metacarpo, prima (a) e dopo (b) intervento di curettage e borraggio.

dolente, alla limitazione articolare con severe deformità delle dita, fino ad arrivare alle fratture patologiche da assottigliamento estremo della corticale del segmento osseo <sup>4</sup>.

La presenza di sintomatologia indirizza verso la ricostruzione della lesione attraverso differenti procedure chirurgiche, che tendono allo scopo ultimo di ricreare una stabilità ossea della zona.

Gli scenari possibili sono due, a seconda che la procedura chirurgica avvenga in elezione o in urgenza traumatologica. Un primo indirizzo di trattamento è quello preventivo della deformità e della frattura patologica mentre l'altro approccio avviene in urgenza, per quanto questa sia differibile, allo scopo di trattare la frattura patologica.

La tecnica chirurgica si basa innanzitutto sul curettage della lesione che può essere associato o meno a un trattamento adiuvante come fenolo, alcool, laser CO2, cemento polimetilmetacrilato, crioterapia al fine di ridurre il rischio di recidiva. Vari autori hanno sperimentato le tecniche adiuvanti con buoni risultati, ma attualmente non è stato ancora scientificamente provato quale sia l'opzione più efficace e se l'utilizzo di adiuvanti sia vantaggioso rispetto al semplice curettage <sup>6</sup>.



**Figura 4.** Aspetto clinico di emangiomi multipli delle mani di paziente affetta da sindrome di Maffucci.

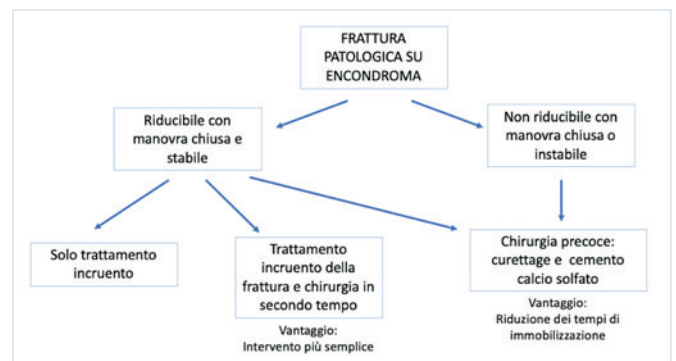
Un'altra questione tuttora aperta è la necessità o meno di effettuare il borraggio della lesione. Infatti, una volta adeguatamente asportato il tessuto condromatoso, la cavità intraossea può essere colmata, in base alle preferenze del chirurgo, con materiale biologico (autograft, allograft) o materiale sintetico (cemento calcio solfato, cemento metil-metacrilato, idrossiapatite) <sup>7</sup>. Alcuni Autori preferiscono effettuare il semplice curettage senza riempire la lesione <sup>8</sup>, in quanto la procedura risulta più semplice. Allo stesso tempo diversi studi hanno dimostrato come l'utilizzo o meno del borraggio non comporti differenze in termini di recupero funzionale e tempi di consolidazione, anche in lesioni di dimensioni importanti <sup>9</sup>. Inoltre, è da tener presente che, a differenza degli encondromi solitari delle ossa della mano, nelle forme encondromatosiche la struttura scheletrica degli elementi falangei e metacarpali appare fortemente sovvertita e non si riscontra una vera e propria cavità ben delineata da colmare. I sostenitori del borraggio invece considerano l'utilizzo di un riempitivo come un elemento fondamentale per ristabilire la resistenza meccanica dell'osso, evitare fratture postoperatorie e permettere una precoce mobilizzazione <sup>10</sup>.

Una volta completata l'asportazione del tessuto tumorale associata o meno a borraggio, soprattutto in caso di encondromi di dimensioni maggiori con conseguente grave deformità e assottigliamento della corticale, si può ricorrere alla corticoplastica che permette di rimodellare le pareti della lesione e ridurne le dimensioni <sup>8</sup>. Con questa tecnica Kim et al. hanno ottenuto una riduzione maggiore del 30% delle dimensioni delle lesioni nel 75% dei pazienti, riscontrando un miglioramento clinico della mano sia dal punto di vista estetico che funzionale <sup>11</sup>.

Dopo un intervento di pulizia chirurgica e borraggio della lesione il rischio di recidiva è compreso in un range del 2-18%.

Un altro elemento da considerare è la possibile deviazione assiale dei singoli elementi digitali derivata dal sovvertimento strutturale, spesso associato al danno epifisario. Tuttavia, in questi pazienti la morfologia tozza delle dita può minimizzare e talora compensare il vizio di asse, senza creare delle vere e proprie problematiche funzionali alla chiusura del pugno. Solo nell'evenienza di evidente deformità assiale, come nel nostro caso precedentemente presentato, il trattamento indicato è un'osteotomia a cuneo di sottrazione/addizione per ricreare un elemento digitale in asse corretto.

Per quanto riguarda le fratture patologiche si può ricostruire un algoritmo di trattamento come mostrato nella Figura 5. In caso di frattura riducibile con manovra chiusa e stabile, in base alle preferenze del chirurgo, alle caratteristiche della frattura e al grado di sovvertimento strutturale dovuto all'encondromatosi, si può scegliere un semplice trattamento incruento, ricorrendo eventualmente alla chirurgia di borraggio in un secondo tempo, oppure si può adottare una chirurgia precoce di curettage della lesione e stabilizzazione della frattura mediante mezzi di sintesi e/o borraggio. Questa ultima opzione risulta essere l'unica percorribile in caso di frattura non riducibile con manovra chiusa o in condizioni di instabilità. La tecnica in un solo tempo chirurgico precoce



**Figura 5.** Proposta di trattamento delle fratture patologiche su encondroma.

ha il vantaggio di ridurre complessivamente i tempi di immobilizzazione di 7 settimane in media rispetto alla procedura in due tempi, mentre non sono state riscontrate differenze in termini di percentuale di complicanze e tempi di recupero funzionale<sup>12</sup>.

Infine, un aspetto dell'encondromatosi da non sottovalutare è il rischio di degenerazione maligna in senso condrosarcomatoso che risulta più elevato nelle forme multiple e soprattutto nella sindrome di Maffucci che in alcuni studi dimostra una percentuale di trasformazione sarcomatosa anche del 50-100%<sup>13</sup>.

Uno studio multicentrico Europeo del 2011 ha evidenziato come il rischio di sviluppare un condrosarcoma in pazienti affetti da encondromatosi sia complessivamente pari al 41% ma le localizzazioni della mano risultano meno predisposte alla degenerazione rispetto agli encondromi della pelvi e delle ossa lunghe. La degenerazione maligna inoltre tende a verificarsi in età adulta: i pazienti sottoposti a intervento chirurgico per degenerazione maligna hanno in media 33 anni nel caso di malattia di Ollier e 30 anni nel caso di sindrome di Maffucci, anche se il range varia dai 10 ai 59 anni<sup>14</sup>. Nella maggior parte dei casi la trasformazione maligna di un encondroma si accompagna ai classici sintomi di dolore e deformità ingravescente a livello di una lesione prima asintomatica<sup>4</sup>. Nella nostra casistica è incluso un unico caso di degenerazione maligna di un encondroma della base del cranio in una ragazza di 20 anni affetta da malattia di Ollier. In conclusione, la localizzazione alla mano dell'encondromatosi appare solitamente poco considerata, eccetto pochi elementi descrittivi, perché l'attenzione è rivolta ad altri distretti (ad es. ossa lunghe e bacino), sia per la più evidente limitazione funzionale (accorciamento, fratture), sia per il rischio di degenerazione maligna.

Le referenze bibliografiche relative all'interessamento della mano sono esigue e suggeriscono diversi indirizzi di trattamento, talora tra loro contrastanti, a seconda che si tratti della correzione di deformità o della prevenzione delle fratture patologiche.

La relativa scarsità di casistiche impedisce di delineare l'indirizzo ottimale per il loro trattamento. La nostra personale casistica conferma la non univocità degli indirizzi diagnostico-terapeutici e suggerisce quali siano le attuali principali opzioni terapeutiche alla luce dei risultati ottenuti.

## Bibliografia

- Simon MJ, Pogoda P, Hövelborn F, et al. Incidence, histopathologic analysis and distribution of tumours of the hand. *BMC Musculoskelet Disord* 2014;15:1-8. <https://doi.org/10.1186/1471-2474-15-182>
- Ollier L. De la dyschondroplasia. *Bull Soc Chir Lyon* 1900;33:22-24.
- Silve C, Jüppner H. Ollier disease. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:1-6. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-37>
- Kadar A, Kleinstern G, Morsy M, et al. Multiple Enchondromas of the Hand in Children. *J Pediatr Orthop* 2018;38:543-548. <https://doi.org/10.1097/bpo.0000000000000869>
- Tomlinson PJ, Turner J, Monsell FP. The distribution of enchondromata in the hands of patients with Ollier's disease. *J Hand Surg Eur* 2010;35:153-154. <https://doi.org/10.1177/1753193409103924>
- Lubahn JD, Bachoura A. Enchondroma of the Hand: Evaluation and Management. *J Am Acad Orthop Surg* 2016;24:625-633. <https://doi.org/10.5435/JAAOS-D-15-00452>
- Tang C, Chan M, Fok M, et al. Current management of hand enchondroma: a review. *Hand Surg* 2015;20:191-195. <https://doi.org/10.1142/S0218810415300028>
- Klein C, Delcourt T, Salon A, et al. Surgical Treatment of Enchondromas of the Hand During Childhood in Ollier Disease. *J Hand Surg Am* 2018;43:946.e1-946.e5. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2018.02.010>
- Klausmeyer MA, Cohen MJ, Kulber DA. Reconstruction of ollier disease in a severely involved hand. *Ann Plast Surg* 2013;71:646-648. <https://doi.org/10.1097/SAP.0b013e318255a3ce>
- Yasuda M, Masada K, Takeuchi E. Treatment of enchondroma of the hand with injectable calcium phosphate bone cement. *J Hand Surg Am* 2006;31:98-102. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2005.08.017>
- Kim E, Miyake J, Kataoka T, et al. Corticoplasty for improved appearance of hands with ollier disease. *J Hand Surg Am* 2012;37:2294-2299. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2012.08.006>
- Lin SY, Huang PJ, Huang HT, et al. An alternative technique for the management of phalangeal enchondromas with pathologic fractures. *J Hand Surg Am* 2013;38:104-109. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2012.08.045>
- Casal D, Mavioso C, Mendes M-M, et al. Hand involvement in ollier disease and maffucci syndrome : a case series. *Acta Reumatol Port* 2010;35:375-378.
- Verdegaal SHM, Bovée JVMG, Pansuriya TC, et al. Incidence, predictive factors, and prognosis of chondrosarcoma in patients with Ollier disease and Maffuccis syndrome: an international multicenter study of 161 patients. *Oncologist* 2011;16:1771-1779. <https://doi.org/10.1634/theoncologist.2011-0200>