

Síndrome de nevos azules cauchosos: reporte de un caso familiar

María Fernanda Tibaduiza-García¹; Caren Milena Ton-Mazo²; Marcos Stivel Múnera-Patiño³; Maribel Plaza-Tenorio⁴

RESUMEN

El síndrome de nevos azules cauchosos (BRBNS, por sus siglas en inglés) o síndrome de Bean se caracteriza por la presencia de malformaciones venosas de bajo flujo en la piel y en el tubo digestivo. Es una entidad rara de causa desconocida, con casos espontáneos y otros con presentación autosómica dominante. Las lesiones pueden estar presentes al nacimiento o en la infancia, mientras que en otros casos son evidentes a lo largo de la vida por su aumento de tamaño y número.

PALABRAS CLAVE: Malformaciones vasculares; Síndrome de nevos azules cauchosos; hemangioma.

BLUE RUBBER BLEB NEVUS SYNDROME: REPORT OF A FAMILIAL CASE

SUMMARY

Blue rubber bleb nevus syndrome is characterized by a low flow venous malformations of the skin and gastrointestinal tract. It is a rare entity of unknown cause, with spontaneous and autosomal dominant hereditary presentations. The lesions may be present at birth or in childhood, while in other cases they are evident throughout life due to their increase in size and number.

KEY WORDS: Vascular malformations; Blue rubber bleb nevus syndrome; hemangioma.

1. Médica especialista en Dermatología, Medicáncer y Clínica Universitaria Bolivariana, Medellín, Colombia
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3602-2220>
2. Médica y cirujana, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8529-1358>
3. Médico, residente de Dermatología, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0795-2920>
4. Médica especialista en medicina interna y medicina vascular, Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín, Colombia.
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7157-9406>

Correspondencia: María Fernanda Tibaduiza García; **email:** maria.tibaduiza@udea.edu.co

Recibido: 21/10/21; **aceptado:** 25/10/22

Cómo citar: Tibaduiza, MF; Ton, CM; Múnera, MS; Plaza, M. Síndrome de nevos azules cauchosos: reporte de un caso familiar. Rev. Asoc. Colomb. Dermatol. Cir. Dematol. Vol 30(3): julio - septiembre, 2022, 204-208. DOI: <https://doi.org/10.29176/2590843X.1649>

Financiación: ninguna, **conflictos de interés:** ninguno

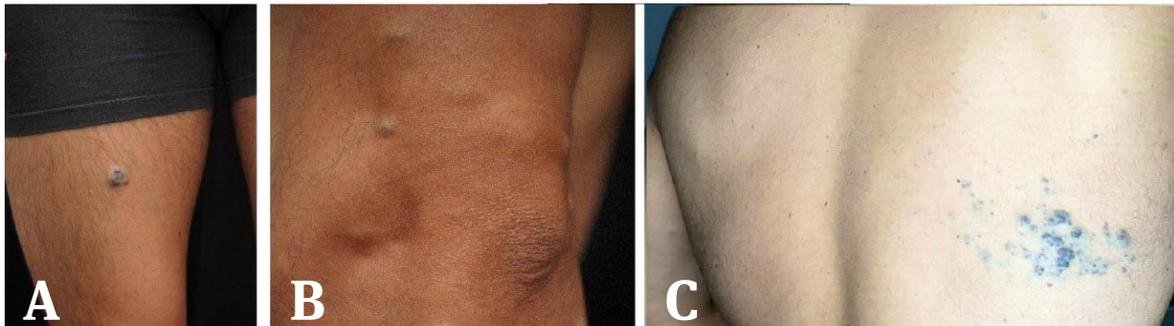


Figura 1. A y B). A la exploración física del paciente presentado, se observan las lesiones papulares y nodulares blandas con distintos tonos del gris al violáceo. **C).** Fotografías del hermano observamos múltiples pápulas azuladas de distintos tamaños agrupadas y asociadas a máculas con el mismo tono. Nótese la presencia de lesiones similares en el resto de la espalda y el brazo izquierdo.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un hombre de 41 años con historia de aparición progresiva desde la adolescencia de múltiples lesiones papulares violáceas en las extremidades y el tronco. El paciente no tiene antecedentes de hemorragias digestivas ni hemoptisis, tampoco otros antecedentes personales relevantes. En cuanto a sus antecedentes familiares, relata que su padre y su único hermano mayor tienen lesiones en la piel similares, mayores en tamaño y en cantidad. Tiene una hija lactante, quien no presenta lesiones hasta la fecha. A la exploración física presenta múltiples pápulas y algunos nódulos violáceos y otros grisáceos-azulados blandos, algunos agrupados y otros solitarios localizados en las extremidades y el tronco (**Figura 1**); no se hallaron lesiones en la mucosa oral. A la dermatoscopia, se observan varias lagunas violáceas con bordes difuminados y áreas maculares con la misma coloración (**Figura 2**). El reporte final de la biopsia de piel indicó que se trataba de una malformación venosa (**Figura 3**).

DISCUSIÓN

El síndrome de Bean o BRBNS fue descrito originalmente por Gascoyen en 1860, aunque recibe su nombre del médico William Bean ⁽¹⁾. Hace parte del grupo de malformaciones venosas benignas de bajo flujo. Consiste en la presencia de lesiones papulares o nodulares

profundas, gris-azuladas, cauchosas, que pueden ser dolorosas y asociarse a sudoración local y que se encuentran predominantemente en el tronco y las extremidades. Bean las categorizó en tres grupos: las de tipo 1, con grandes angiomas deformantes que pueden comprimir otros tejidos; las de tipo 2, más frecuentes, son pequeñas, de 1-3 centímetros, múltiples, de color azulado y comprensibles; y las de tipo 3, que son máculas o placas de color azul-negro que no blanquean con la digitopresión ⁽¹⁾. Por tratarse de malformaciones venosas de bajo flujo, debe considerarse la posibilidad de trombosis, identificada por dolor a la palpación, calor y edema en las lesiones. Otras posibles complicaciones diferentes a la hemorragia son las calcificaciones y, en casos menos frecuentes, la presencia de coagulopatía de consumo, trombocitopenia y, por supuesto, todas las complicaciones secundarias a la hemorragia según su volumen y tiempo de instauración ^(2,3).

Además de las manifestaciones en la piel, la formación de estos angiomas en otros órganos puede llevar a hemorragia digestiva y anemia ferropénica, hemorragia en el sistema nervioso central (SNC) y en algunos casos malformaciones orbitales, intususcepción, vólvulo, isquemia intestinal y compresión medular ⁽⁴⁾. Jin y colaboradores, en una revisión de la literatura, analizaron 120 reportes de casos, donde el 87% de los pacientes presentaba compromiso de más de un órgano, 97% tenía compromiso en la piel, 76% presentó hemanjiomas digestivos y 13%, compromiso del SNC ⁽⁵⁾.



Figura 2. A la dermatoscopia, se observan varias lagunas violáceas con bordes difuminados y áreas maculares con la misma coloración.

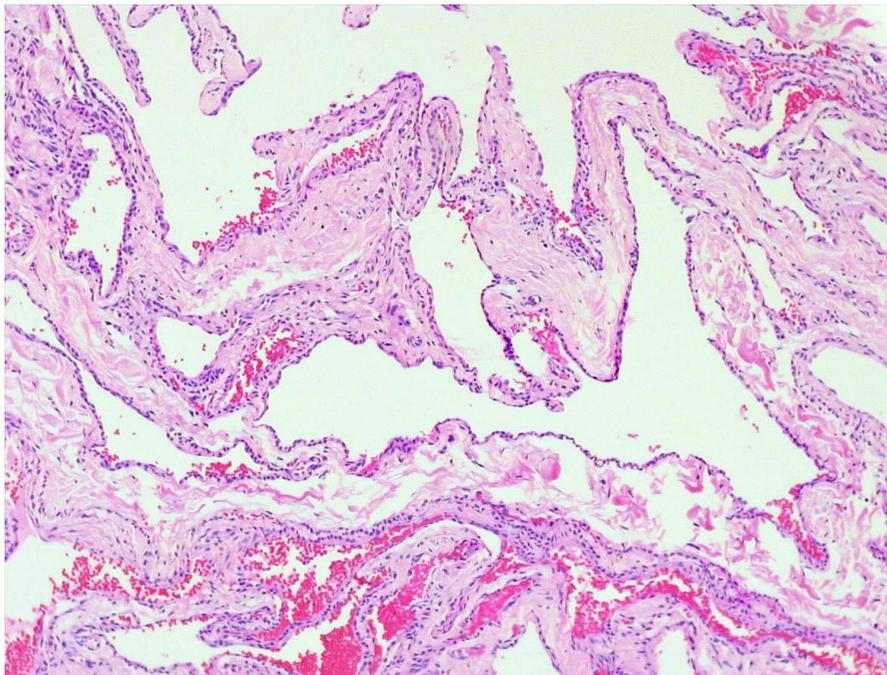


Figura 3. En la histología, en el corion cutáneo hay presencia de múltiples canales vasculares de tamaños dilatados, con pared delgada tapizada con monocapa de células endoteliales sin atipia.

No hay reportes de prevalencia debido a lo infrecuente que es esta enfermedad. Afecta de forma similar a hombres y mujeres. Las manifestaciones tanto cutáneas como viscerales pueden presentarse al nacimiento o en la infancia temprana, y parece haber una asociación con un patrón de herencia autosómico dominante, aunque la mayoría de los casos tienen presentación esporádica. Soblet y colaboradores describieron una cohorte de 23 individuos con malformaciones venosas cutáneas; en 17 de estos se diagnosticó BRBNS. En las biopsias de 14 de estos últimos se identificaron mutaciones en el gen TEK, que codifica para el receptor endotelial de angiopoyetinas, mutaciones que, *in vitro*, se asocian a un aumento de la supervivencia, invasión y formación de colonias en células endoteliales ⁽⁶⁾.

El diagnóstico se realiza con base en las lesiones en la piel y los hallazgos endoscópicos. La histopatología muestra dilataciones venosas cavernosas, con una pared delgada de músculo liso revestida por una capa de células endoteliales ⁽⁵⁾. En cuanto a la dermatoscopia, Mejía-Rodríguez y colaboradores describieron la presencia de un patrón venoso arborizante de color rojo claro, máculas con bordes indefinidos, principalmente en las palmas y plantas, nódulos rojos violáceos con lagunas separadas por líneas blancas, algunos de estos exofíticos y verrucosos ⁽⁷⁾. Sumando a la correlación histológica realizada por Turk y colaboradores, se está consolidando la evidencia de que las máculas homogéneas azules son distintivas del nevo azul y se relacionan con vasos vasculares dérmicos proliferantes irregulares ⁽⁸⁾.

No hay una recomendación respecto a la búsqueda de compromiso digestivo en el paciente que solo tiene manifestaciones en la piel. Estos estudios se realizan según la clínica del paciente, especialmente si muestra

anemia ferropénica, caso opuesto al presentado acá ⁽⁹⁾. Las ayudas diagnósticas pueden iniciarse con ecografía endoscópica, que en caso de no contar con personal con experiencia o de obtener resultados inconclusos, tendrá que complementarse con resonancia magnética con contraste venoso, arterial y con supresión grasa ⁽²⁾. En cuanto a las posibilidades diagnósticas de laboratorio, paraclínicos como la sangre oculta en heces, uroanálisis, hemograma y ferrocínética permitirían identificar una hemorragia no detectada ⁽³⁾.

El tratamiento del BRBNS es sintomático; por tanto, debe corregirse el déficit de hierro o realizarse transfusiones de acuerdo con la gravedad de las hemorragias, así como proceder a terapias específicas como escleroterapia, ligaduras con bandas o fotocoagulación e incluso resecciones segmentarias o colectomías ⁽³⁾. Las lesiones en la piel podrán resecarse mediante cirugía o láser. Por último, existen reportes de uso de agentes antiangiogénicos, como el propanolol, los esteroides, la octreotida y más recientemente, y de forma exitosa, el sirólimus ⁽¹⁰⁾.

CONCLUSIÓN

Se presenta el caso de un paciente con lesiones vasculares múltiples. Por las características clínicas, dermatoscópicas, histológicas y la historia familiar se diagnosticó síndrome de Bean, a pesar de no presentar síntomas digestivos. Su padre y su hermano mayor presentaban lesiones similares en la piel, lo que apoya la teoría de un patrón de herencia autosómico. En este caso, no se requirió tratamiento específico porque el paciente no tenía otra sintomatología asociada. Se aconsejó continuar la vigilancia clínica de forma interdisciplinaria.

Puntos clave

- Es un enfermedad congénita caracterizada por múltiples malformaciones venosas de bajo flujo;
 - En piel se encuentran pápulas o nódulos profundos de coloración gris-azulada y de consistencia cauchosa;
 - Más del 85% de los pacientes tienen compromiso visceral, principalmente en sistema digestivo y luego en sistema nervioso central;
 - No existen recomendaciones sobre la búsqueda de las lesiones extracutáneas en ausencia de síntomas como sangrado;
 - El tratamiento es principalmente sintomático.
-

REFERENCIAS

1. Bean W. Blue rubber-bleb nevi of the skin and gastrointestinal tract. En: *Vascular Spiders and Related Lesions of the Skin*. Thomas; 1958. pp. 17-185.
2. Baigrie D, Rice AS, An IC. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome. En: *StarPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
3. Martínez CAR, Rodrigues MR, Sato DT, Silveira Júnior PP, Gama RF, Mattavelli CB, et al. Blue rubber bleb nevus syndrome as a cause of lower digestive bleeding. *Case Rep Surg*. 2014;2014:683684. <https://doi.org/10.1155/2014/683684>
4. Rajah G, To CY, Sood S, Ham S, Altinok D, Poulik J, et al. Epidural spinal cord compression in a patient with blue rubber bleb nevus syndrome. *J Neurosurg Pediatr*. 2014;14(5):486-9. <https://doi.org/10.3171/2014.8.PEDS13627>
5. Jin XL, Wang ZH, Xiao XB, Huang LS, Zhao XY. Blue rubber bleb nevus syndrome: A case report and literature review. *World J Gastroenterol*. 2014;20(45):17254-9. <https://doi.org/10.3748/wjg.v20.i45.17254>
6. Soblet J, Kangas J, Nätyunki M, Mendola A, Helaers R, Uebelhoer M, et al. Blue Rubber Bleb Nevus (BRBN) Syndrome Is Caused by Somatic TEK (TIE2) Mutations. *J Invest Dermatol*. 2017;137(1):207-16. <https://doi.org/10.1016/j.jid.2016.07.034>
7. Mejía-Rodríguez S, Valencia-Herrera A, Escobar-Sánchez A, Mena-Cedillos C. Dermoscopic Features in Bean (Blue Rubber Bleb Nevus) Syndrome. *Pediatr Dermatol* [Internet]. 2008;25(2):270-2. <https://doi.org/10.1111/j.1525-1470.2008.00652.x>
8. Turk BG, Turkmen M, Karaarslan IK, Aydogdu S, Akalin T, Ozdemir F. Blue rubber bleb nevus syndrome: a case report with dermatoscopic features. *Clin Exp Dermatol*. 2011;36(2):211-3. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2230.2010.03896.x>
9. Mimura H, Akita S, Fujino A, Jinnin M, Ozaki M, Osuga K, et al. Japanese clinical practice guidelines for vascular anomalies 2017. *Pediatr Int*. 2020;62(3):257-304. <https://doi.org/10.1111/ped.14077>
10. Weiss D, Teichler A, Hoeger PH. Long-term sirolimus treatment in blue rubber bleb nevus syndrome: Case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 2021;38(2):464-8. <https://doi.org/10.1111/pde.14506>