

Síndrome de blue rubber bleb nevus

Diego Espinosa A.
Luz Marina Gómez V.
Natalia Zuluaga J.

RESUMEN

El síndrome de blue rubber bleb nevus es una entidad rara caracterizada por malformaciones venosas múltiples en la piel, y compromiso de otros órganos, principalmente el tracto gastrointestinal.

Se reporta el caso de una mujer de 48 años, quien desde los 13 años presenta aparición progresiva de lesiones nodulares blandas de color azul, dolorosas, que comprometieron principalmente su hemicuerpo derecho. La eco dúplex de las lesiones y el compromiso del núcleo lenticular derecho del cerebro por resonancia magnética nuclear nos llevaron a confirmar el diagnóstico.

Palabras clave: blue rubber bleb nevus, malformaciones venosas.

HISTORIA CLINICA

Mujer de 48 años, educadora, quien consultó por lesiones nodulares múltiples, dolorosas (a la palpación y con el frío) en el pie y el antebrazo derechos. Estas iniciaron a los 13 años de edad y progresaron lentamente en número y tamaño. Refería tener cefaleas ocasionales pero no había síntomas gastrointestinales ni de otro tipo. No relató antecedentes personales de importancia ni historia de familiares con cuadro similar.

El examen físico reveló una paciente en aparentes bue-

nas condiciones generales que presentaba múltiples nódulos azul violáceos, blandos, variables en tamaño desde 0,5 a 1,5 cm de diámetro, localizados en dorso de muñeca derecha, cara ventral de antebrazo y codo derechos, región medial de talón y hallux derechos (Figuras 1, 2). No había palidez de mucosas ni compromiso de las mismas por lesiones. El resto del examen físico fue normal.

Se solicitaron exámenes de laboratorio que incluyeron:



Figura 1. Lesiones nodulares azul violáceas en el pie derecho.

hemograma completo, sangre oculta en heces, endoscopia, colonoscopia, eco abdominal, Rx de extremidades afectadas, eco dúplex de las lesiones, y resonancia magnética nuclear de cráneo.

El hemograma fue normal, la sangre oculta en heces fue negativa, la endoscopia superior no mostró malformaciones venosas y los Rx de extremidades no evidenciaron lesiones óseas. La ecografía dúplex reportó nódulos sólidos formados por estructuras venosas de calibre moderado, dilatadas, compatibles con malformaciones vasculares de tejidos blandos de flujo lento y con áreas de calcificacio-

Diego Espinosa A, *Dermatólogo, colaborador Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín.*

Luz Marina Gómez V, *Dermatóloga, Jefe del Servicio de Dermatología Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín.*

Natalia Zuluaga J, *RI Dermatología Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín.*

Correspondencia: Natalia Zuluaga J. Clínica Universitaria Bolivariana carrera 72 A No. 78B-50, telefax 4415749, Medellín, Colombia.

e-mail: nzj225@yahoo.com

Síndrome de blue rubber bleb nevus

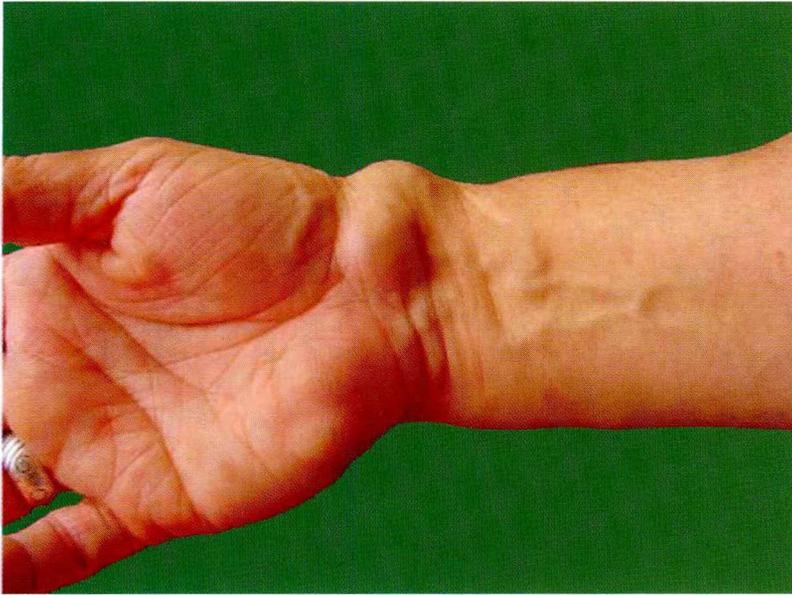


Figura 2. Compromiso de la muñeca y antebrazo derechos.

nes. Igualmente, la resonancia magnética reportó malformaciones venosas en el núcleo lenticular derecho del cerebro (Figura 3).

Con estos hallazgos se hizo el diagnóstico de síndrome de blue rubber bleb nevus, en este caso unilateral y con compromiso de SNC.

Debido a lo sintomático de las lesiones en el pie derecho, la paciente fue remitida a cirugía plástica para manejo quirúrgico de algunas de ellas, especialmente las que causaban incapacidad funcional. Se dio educación a la paciente sobre el seguimiento de su enfermedad y signos de alarma como anemia por sangrado crónico.

DISCUSIÓN

El síndrome de blue rubber bleb nevus es un raro desorden de herencia esporádica, con escasos reportes de autosómica dominante (se ha descrito en pacientes sin historia familiar de la enfermedad). Ocurre por igual en hombres y mujeres, y la edad de presentación es desde el nacimiento hasta la infancia temprana.¹⁻³

En 1958, W. Bean diferenció el síndrome de otras malformaciones vasculares cutáneas y lo llamó blue rubber bleb nevus (también es llamado síndrome de Bean).²

El diagnóstico clínico se hace por las lesiones en piel, azules oscuras o purpúricas, suaves al tacto, cauchosas, nodulares (algunas pedunculadas), limitadas en número (aunque pueden ser múltiples y hasta de 5 cm). Puede existir dolor y aumento de sudoración sobre las lesiones.¹⁻³

El sistema que se afecta con mayor frecuencia en forma asociada es el gastrointestinal, y aunque no se ha establecido el porcentaje, también puede comprometer cavidad oral, nasofaringe, pulmón, pleura, cerebro y articulaciones, lo cual lleva en ocasiones a trombosis o coagulopatías. Se han reportado convulsiones como primera manifestación de la enfermedad por compromiso del SNC.¹⁻⁴

Las lesiones muestran en la histología canales vasculares largos e irregulares que contienen glóbulos rojos y material fibrinoide, con zonas de calcificación que comprometen la dermis reticular y el tejido celular subcutáneo. Las paredes fibrosas de los grandes canales las conforman células endoteliales cuboidales entre células de músculo liso y tejido conectivo.^{1,5}

En los exámenes de laboratorio es usual encontrar anemia por deficiencia de hierro (sangrado crónico, principalmente gastrointestinal), lo que puede llevar a los niños a retardo del crecimiento.²

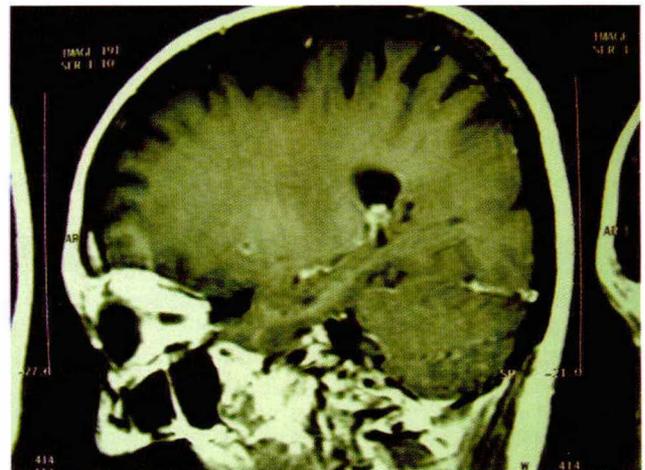


Figura 3. Resonancia magnética de cráneo: malformaciones venosas en el núcleo lenticular derecho.

Síndrome de blue rubber bleb nevus

El diagnóstico es eminentemente clínico. Los diagnósticos diferenciales incluyen el síndrome de Mafucci (incluso puede coexistir con el síndrome de Bean), el síndrome de Ollier, la hemangiomatosis congénita difusa, el síndrome de Osler-Weber-Rendú, los tumores glómicos múltiples y particularmente en este caso la hemangiomatosis cavernosa unilateral dermatómica.^{1,4}

Con respecto al manejo, si las lesiones son superficiales, se ha descrito con éxito el láser de CO₂ (principalmente en lesiones sintomáticas o con fines cosméticos). También se ha descrito la escisión quirúrgica, pero las lesiones tienden a recurrir un tiempo después.^{1,2,4}

El pronóstico es bueno y la expectativa de vida normal si se controla el sangrado, principalmente en aquellos con afección gastrointestinal. Las malformaciones venosas no involucionan y persisten toda la vida.^{1,2}

La importancia del caso que acabamos de presentar radica en tres factores:

1. Lo raro del síndrome.
2. El compromiso unilateral.
3. El compromiso de SNC.

SUMMARY

Blue rubber bleb nevus is an uncommon disease characterized by multiple venous malformations on the skin and involvement of other systems, specially gastrointestinal tract.

We report a 48 year-old woman who had multiple bluish, soft and tender nodules on the right side of the body since age 13. Diagnosis was confirmed by ultrasound of the lesions and by central nervous system magnetic resonance imaging, which showed right lenticular nucleus involvement.

Key words: Blue rubber bleb nevus, venous malformations.

Síndrome de blue rubber bleb nevus

BIBLIOGRAFÍA

1. Requena L, Sangueza O. Cutaneous vascular anomalies. Part I. Hamartomas, malformations, and dilatation of preexisting vessels. *J Am Acad Dermatol* 1997; 37: 523-549.
2. D. Joseph Demis: *Clinical Dermatology*, Volume 2, 1987 pag 7-68.
3. Fitzpatrick T, Eisen A, Wolff K, Freedberg I, Austen K. *Dermatology in General Medicine*.
4. Eiris-Punal J, Picon-Cotos M, Viso-Lorenzo A, Castro-Gago M. Epileptic disorder as the first neurologic manifestation of Blue Rubber Bled Nevus. *J Child Neurol*. 2002;3:219-22
5. Weedon D: *Skin Pathology*, 2nd edition 2002: Pag 1003-1004.