



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POS GRADO E INVESTIGACIÓN

SECRETARIA DE SALUD

INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

**SÍNDROME DE NEVOS AZULES AHULADOS: REPORTE
DE UN CASO**

**TRABAJO DE INVESTIGACIÓN
QUE PRESENTA LA**

DRA. MARTHA VERÓNICA LÓPEZ UGALDE

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE
ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA**

**DR. JAIME A. RAMÍREZ MAYANS
TUTOR**



MÉXICO D.F.

**I N P
CENTRO DE INFORMACION
Y DOCUMENTACIÓN**

**C I D
NO CIRCULA**

"SÍNDROME DE NEVOS AZULES AHULADOS:
REPORTE DE UN CASO"

DR. ALEJANDRO SERRANO BETINA
DIRECTOR GENERAL INP
PROFESOR TITULAR DEL CURSO III
ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRÍA

DRA. ROSAURA ROSAS VARGAS
DIRECTORA DE ENSEÑANZA

LUIS MARTÍN GARFALO GARCÍA
DEPARTAMENTO DE NEVOS AZULES

DR. JAIME ALFONSO RAMÍREZ
TUTOR DE TESIS



SÍNDROME DE NEVOS AZULES AHULADOS: REPORTE DE UN CASO

AUTOR

Dra. Martha Verónica López Ugalde. Residente del departamento de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F. Nada que declarar en relación con el presente manuscrito.

COAUTORES

Dra. Monserrat Josefina Cazares Méndez. Médico adscrito al departamento de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F. Nada que declarar en relación con el presente manuscrito.

Dra. Lucía Dalila Vivar Aquino. Residente del departamento de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F. Nada que declarar en relación con el presente manuscrito.

Dr. José Francisco Cadena León. Médico adscrito al departamento de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F.

Dr. Roberto Cervantes Bustamante. Jefe del servicio de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F. Nada que declarar en relación con el presente manuscrito.

Dra. Flora Zárate Mondragón. Médico adscrito al departamento de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F. Nada que declarar en relación con el presente manuscrito.

Dra. Ericka Montijo Barrios. Médico adscrito al departamento de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F. Nada que declarar en relación con el presente manuscrito.

Dr. Jaime Ramírez Mayans. Jefe del departamento de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. México, D. F. Nada que declarar en relación con el presente manuscrito.

AUTOR CORRESPONSAL

Dra. Martha Verónica López Ugalde. Servicio de Gastroenterología y Nutrición. Instituto Nacional de Pediatría. Insurgentes Sur 3700-C. Col. Insurgentes Cuicuilco. Del. Coyoacán. C.P. 04530, México, D. F. Tel: 10 84 09 00 ext. 1365, 044 55 32 00 50 53. Correo electrónico: martha_veronical@hotmail.com

DECLARACIÓN DE FUENTE DE FINANCIAMIENTO

El presente manuscrito no contó con ninguna fuente de financiamiento.

SÍNDROME DE NEVOS AZULES AHULADOS: REPORTE DE UN CASO

RESUMEN

El síndrome de Nevos Azules Ahulados es un síndrome poco frecuente que se caracteriza por la presencia de múltiples malformaciones vasculares en piel y tracto gastrointestinal. También pueden verse afectados otros órganos con diferentes manifestaciones clínicas tales como artralgias, epistaxis, hemoptisis, hematuria, hemotórax, trombocitopenia leve, coagulopatía por consumo y deformaciones óseas, entre otras. Se presenta el caso en un niño de 9 años de edad con Síndrome de Nevos Azules Ahulados, con manifestaciones clínicas características, con lesiones cutáneas puntiformes de color violáceo con tamaño variable y

malformaciones vasculares gastrointestinales con sangrado de tubo digestivo anemizante. Además se incluye una revisión de la literatura.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Nevos Azules Ahulados; hemorragia gastrointestinal; anemia; malformación vascular; endoscopía.

ABSTRACT

Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome is an uncommon disease that is characterized by multiple recurrent vascular malformations that affects skin and gastrointestinal tract. It may also involve other organs, with different clinical manifestations such as arthralgia, epistaxis, hemoptysis, hematuria, hemothorax, skeletal deformities as well as consumptive coagulopathy and thrombocytopenia, among others. We present a 9-year-old boy with typical Blue rubber bleb nevus syndrome with multiple bluish lesions that range from a few millimeters to several centimeters in diameter and vascular malformations of the gastrointestinal tract leading to severe gastrointestinal bleeding and secondary anemia. We also include a review of the literature.

KEY-WORDS: Blue rubber bleb nevus syndrome; gastrointestinal hemorrhage; anemia; vascular malformation; endoscopy

INTRODUCCION

El Síndrome de Nevos Azules Ahulados (SNAA) o Blue rubber Bleb nevus, es una entidad poco frecuente caracterizada por múltiples malformaciones venosas en piel, tracto gastrointestinal y otros órganos. Su incidencia se estima en 1:14,000 nacidos vivos.¹ Descrito por primera vez por Gascoyen en 1860, pero William Bean dio nombre a esta enfermedad un siglo después.² A la fecha se ha reportado un total de 200 casos y solo un caso en niños mexicanos hasta donde fue posible revisar.³ Por considerarlo de gran interés se presenta paciente de 9 años con lesiones vasculares en piel y tracto gastrointestinal el cual después de múltiples estudios fue diagnosticado como SNAA.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 9 años con presencia desde el nacimiento de neoformación vascular en región escapular izquierda diagnosticada como Hemangioma Caveroso con Coagulación Intravascular Diseminada. Referido a los 14 días de vida se inició tratamiento con Prednisona 2mg/kg/d; al mes de vida presenta lesiones puntiformes color violáceo cutáneas en dedos, plantas, piernas, región anal y crecimiento de lesión escapular (Figura 1 y 2).

Figura 1. Nevos azules en plantas.



Figura 2. Nevos azules en dedos de pies.



La biopsia plantar revela ramas arteriales y venosas pequeñas y espacios vasculares gruesos y trabéculas revestidas por endotelio aplanado con diagnóstico de Malformación tipo mixta, con componente arteriovenoso y linfático. Se inicia Interferón $\alpha 2b$ presentando alteraciones hematológicas a los 3 meses, con hematuria sin malformaciones en ultrasonido vesical, Hemoglobina 8.2g/dL, Hematocrito 24.8%, plaquetas 444,000/uL, Tiempo de Protrombina 74%, Tiempo de tromboplastina parcial 34.8", Fibrinógeno 103mg/dL, Dímero D 9.89 μ g/mL con diagnóstico de Síndrome de Kasabach-Merrit ante hallazgos de anemia e hipofibrinogenemia. Se transfunden crioprecipitados y concentrado eritrocitario con coagulogramas de control normales. A la edad de 1 año 5 meses, tras colocación de expansores cutáneos en lesión escapular así como embolizaciones electivas se

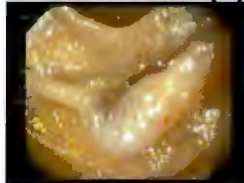
realiza resección quirúrgica, con reporte histopatológico compatible con Linfangioma. Durante su evolución, a los 2 años 10 meses de edad presenta lesiones definidas en escroto y glande de 0.3-0.5cm de diámetro color azul violáceo, queratósicas, ahuladas y dolorosas a la palpación. A los 5 años presenta rectorragia, encontrando en Colonoscopia patrón vascular aumentado, nódulos con características de cabeza de medusa desde ciego hasta recto sigmoides, con sospecha de enfermedad de Osler Weber Rendu. La Angiografía abdominal sin alteraciones. Asintomático hasta los 8 años cuando presenta hematoquezia, melena, astenia, adinamia, hiporexia, Hemoglobina 6g/dL, con Centelleografía con eritrocitos marcados sugestiva de sangrado activo en unión de mesogastrio con hipogastrio. Tomografía Axial Computada abdominal muestra tres calcificaciones en colon ascendente sugerentes de malformación vascular intestinal. Panendoscopia y colonoscopia con dos lesiones vasculares en antro y recto de 0.5cm de diámetro sin sangrado activo. Angiografía abdominal sin evidencia de malformaciones. Ultrasonido abdominal sin alteraciones. A los 9 años por sangrado de tubo digestivo alto anemizante se practica videopanendoscopia encontrándose lesiones de aspecto vascular en fondo, cuerpo, antro gástrico y primera porción de duodeno aplicando escleroterapia con argón plasma en seis lesiones en estómago y duodeno sin complicaciones. Persiste cuadro de sangrado de tubo digestivo anemizante, se practica estudio con cápsula endoscópica reportando angiodisplasia antral yuxtapiórica y lesiones vasculares en intestino delgado y enteroscopia de doble balón encontrando debajo de la unión esofagogástrica elevación de mucosa con aspecto vascular y por debajo de ésta una lesión de aspecto en patas de araña (Figura 3).

Figura 3. Nevo azul yuxtacardial.



A 40 y 65cm de yeyuno se observan lesiones elevadas violáceas las cuales se coagulan con argón plasma sin complicaciones (Figura 4).

Figura 4. Nevo azul en yeyuno.



I N P
CENTRO DE INFORMACION
Y DOCUMENTACION

Cirugía decide resección de cinco lesiones vasculares yeyunoileales, con reporte histopatológico compatible con Hemangiomas cavernosos submucosos. Sin datos de sangrado de tubo digestivo hasta 6 meses posteriores al procedimiento

quirúrgico. A los 9 años y 7 meses se establece el diagnóstico de Síndrome de Nevos azules ahulados por malformaciones venosas cutáneo-intestinales características.

DISCUSIÓN

El SNAA se caracteriza por múltiples malformaciones venosas cutáneas con lesiones similares en todo el tracto gastrointestinal. Puede clasificarse en tipo 1, caracterizado por un angioma cavernoso de gran tamaño y deformante que puede obstruir algún tejido vital; tipo 2, el más común, "tetina gomosa azul" cubierta de piel delgada compresible que reaparece a la digitopresión; y tipo 3, máculas o pápulas irregulares color azul o negro.⁴

Se ha documentado herencia autosómica dominante en varios pacientes, la mayoría como en nuestro caso, no tiene historia familiar. La causa es desconocida, puede afectar ambos sexos de igual manera, con incidencia rara en raza negra y mayor frecuencia en caucásicos.^{2, 5}

Los hallazgos típicos son malformaciones venosas presentes desde el nacimiento o en los primeros años de vida,² similares a botones, azulosas, cubiertas por piel que se palpan firmes.⁶ Varían en número, tamaño y profundidad desde 1mm a 10cm de diámetro, con extensión hasta músculos y articulaciones. Se presentan preferencialmente en tronco, extremidades y plantas.^{2, 4, 6} Las malformaciones vasculares del tracto gastrointestinal se ubican en Intestino Delgado, aunque pueden afectar cualquier sitio anatómico. Cuando afectan el colon son más frecuentes en recto o áreas distales.² Las lesiones provocan hematemesis, melena o rectorragia, aunque a veces sólo sangrado crónico y oculto,² ocasionando anemia ferropénica.⁷ Pueden causar complicaciones: intususcepción, vólvulus, infarto intestinal.⁴ Un gran número de aparatos y sistemas están involucrados, por lo que las manifestaciones estarán en función del órgano afectado.⁷ Nuestro paciente mostró coagulopatía por consumo en el periodo neonatal² además de malformaciones en piel y tracto gastrointestinal sin manifestaciones esqueléticas ni de otros sistemas.

Histológicamente son malformaciones vasculares sin cambios malignos,⁴ con dilatación de capilares, endotelio aplanado, estroma de tejido conectivo⁷ y deficiencia de células de músculo liso.⁶

El diagnóstico se establece mediante hallazgos clínicos y estudios de imagen para determinar extensión de lesiones y su relación con estructuras subyacentes.⁶ Aunque en el caso presentado las lesiones cutáneas iniciales y los datos de sangrado de tubo digestivo coinciden con las características clínicas clásicas, la sospecha diagnóstica de SNAA se realizó con el abordaje diagnóstico endoscópico. La endoscopia, colonoscopia, cápsula endoscópica y enteroscopia doble balón son métodos de elección para el diagnóstico y tratamiento en donde pueden encontrarse nódulos de mucosa planos, polipoideos o tetinas azuladas en el centro.^{1, 8} El ultrasonido Doppler puede caracterizar el bajo flujo de estas lesiones,⁶ la Tomografía es útil para definir complicaciones⁴ y la Resonancia Magnética para describir la extensión de lesiones profundas. Los estudios contrastados no permiten diferenciarlo de entidades como Poliposis juvenil o Síndrome de Peutz-Jeghers.⁶ La arteriografía y centelleografía son útiles en caso de hemorragia activa.¹

Las malformaciones cutáneas no requieren tratamiento,⁴ la resección quirúrgica se limita a fines estéticos y lesiones con riesgo de trauma o sangrado localizadas en sitios de fricción. La corticoterapia local o sistémica o fotocoagulación por láser se usa en lesiones dolorosas. Las malformaciones intestinales se tratan de acuerdo a su extensión. En lesiones escasas, difusas con anemia sin sangrado franco, se recomienda reemplazo de hierro y transfusiones, con riesgo de adquirir infecciones.¹ Las hemorragias severas se manejan con esclerosis endoscópica, ligadura, fotocoagulación con láser y terapia con Interferón, aunque la respuesta a éste último no ha mostrado beneficios al no tratarse de neoplasias vasculares. La resección quirúrgica está indicada para controlar sangrado digestivo crónico, como requirió nuestro paciente.⁹ El seguimiento estrecho evalúa afección sistémica, niveles de hematocrito² y nuevas lesiones.

Existen otras patologías con lesiones vasculares en piel asociadas a otros órganos (Síndrome Rendu-Osler-Weber, Síndrome Klippel-Trenaunay, Síndrome de Maffucci, entre otros),² sin embargo el SNAA debe sospecharse ante la presencia de lesiones azulosas en piel y anemia ferropénica.

La mortalidad y morbilidad dependen de la extensión visceral. La mayoría tienen una vida normal pero pueden presentar hemorragia fatal gastrointestinal o sistema nervioso central.⁵ Se ha asociado con desarrollo de meduloblastoma, leucemia linfocítica crónica, carcinoma de células renales y de células escamosas aunque el riesgo exacto se desconoce.¹⁰

CONCLUSIONES

Realizar el diagnóstico de SNAA es difícil como fue en nuestro caso, en donde se diagnosticaron diferentes entidades hemangiomatosas antes del diagnóstico definitivo. La finalidad de esta publicación es exponer que puede reconocerse mediante un examen cuidadoso de la piel y debe ser conocido por todo médico que diagnostique y maneje sangrado de tubo digestivo.

REFERENCIAS

1. Teixeira M, Perini M, Marques F et al. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome: case report. *Rev. Hosp. Clín. Fac. Med. S. Paulo* 2003;58:109-112.
2. Rodrigues D, Moraes M, Scoleze A et al. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome. *Rev. Hosp. Clín. Med. S. Paulo* 2000;55:29-34.
3. Maldonado J, Ramírez J, Rivera M et al. Síndrome de Bean (blue rubber-bleb nevus). Presentación de un caso. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1987;44:230-234.
4. Tyrrel R, Baumgartner B, Montemayor K. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome: CT Diagnosis of Intussusception. *AJR* 1990;154:105-106.
5. Dobru D, Seuceha N, Dorin M et al. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome: Case Report and Literature Review. *Romanian Journal of Gastroenterology* 2004;13:237-240.
6. Kassarian A, Fishman S, Fox V et al. Imaging Characteristics of Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome. *AJR* 2003;181:1041-1048.

7. Gilbey L, Girod C. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome: Endobronchial Involvement Presenting as Chronic Cough. *Chest* 2003;124:760-763.
8. Barlas A, Avsar E, Bozbas A et al. Role of capsule endoscopy in blue rubber bleb nevus syndrome. *Can J Surg* 2008;51:E119-120.
9. Fishman S, Smithers J, Folkman J et al. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome Surgical Eradication of Gastrointestinal Bleeding. *Ann Surg* 2005;241:523-528.
10. Elsayes K, Menias C, Dillman J et al. Vascular Malformation and Hemangiomas Syndromes: Spectrum of Imaging Manifestations. *AJR* 2008;190:1291-1299.

I N P
CENTRO DE INFORMACION
Y DOCUMENTACIÓN