

MANIFESTACIONES GASTROINTESTINALES DEL SÍNDROME DE NEVUS AZUL EN TETINA DE GOMA: REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

Gastrointestinal manifestations of blue rubber bleb nevus syndrome: a case report and literature review.

Lorente Martínez MA, Baute Trujillo EA, Moreno Barrueco M, Martín Navas MA, Candel Erenas JM

HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO. GRANADA.

Resumen

El síndrome del nevus azul en tetina de goma o Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS) es una entidad rara caracterizada por el desarrollo de múltiples nódulos vasculares en la piel y el tracto gastrointestinal. La presentación gastrointestinal es muy heterogénea, oscilando desde anemia crónica, ferropenia o, incluso, sangrado gastrointestinal agudo. Las técnicas endoscópicas son fundamentales para asentar el diagnóstico, evaluar la extensión de la enfermedad o aplicar medidas terapéuticas sobre las lesiones vasculares.

Palabras clave: síndrome del Nevus Azul en tetina de goma, hemorragia gastrointestinal, malformación vascular.

Abstract

Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS) is a rare disorder characterized by multiple vascular nodules affecting the skin and gastrointestinal tract. Gastrointestinal involvement is highly variable, ranging from chronic anemia and iron deficiency to episodes of acute gastrointestinal bleeding. Endoscopic techniques play a key role in diagnosis, evaluation of disease extent, and therapeutic management of vascular lesions.

Keywords: Blue Rubber Bleb Nevus syndrome, gastrointestinal hemorrhage, vascular malformation.

Miguel Ángel Lorente Martínez
Hospital Universitario Clínico San Cecilio
lorenmtnmiguel@gmail.com

Lorente Martínez MA, Baute Trujillo EA, Moreno Barrueco M, Martín Navas MA, Candel Erenas JM.
Manifestaciones gastrointestinales del síndrome de nevus azul en tetina de goma: reporte de caso y revisión de la literatura. RAPD 2025;48(6):532-534. DOI: 10.37352/2025486.4

CASO CLÍNICO

Introducción

El síndrome del nevus azul en tetina de goma o Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS) es una entidad rara caracterizada por el desarrollo de múltiples nódulos vasculares en la piel y el tracto gastrointestinal. Aunque existen formas congénitas, la mayoría de los casos son secundarios a mutaciones somáticas de genes involucrados en la regulación de la angiogénesis, principalmente el gen TEK que codifica el receptor de la angiopoyetina 1. Su mutación provoca la activación permanente del receptor, independiente de su ligando, y desencadena la proliferación descontrolada de las células endoteliales, responsable del desarrollo de múltiples malformaciones venosas¹.

Muchos de los pacientes son diagnosticados durante la infancia, no obstante, pueden debutar en la edad adulta en forma de anemia crónica, ferropenia o, incluso, sangrado gastrointestinal agudo.

Caso clínico

Presentamos el caso de un varón de 40 años, sin antecedentes familiares de interés y en seguimiento por Dermatología debido a múltiples nevus azules cutáneos, derivado a Consultas de Aparato Digestivo por test de sangre oculta en heces positivo. El paciente describía deposiciones intermitentes de características melénicas y episodios puntuales de vómitos hemáticos. A la exploración, la evaluación abdominal no presentaba hallazgos patológicos y el tacto rectal no resultó compatible con melenas.

Analíticamente se objetivó ausencia de anemia, ferropenia o elevación de urea. Se inició estudio con gastroscopia, colonoscopia (Figura 1) y, posteriormente, cápsula endoscópica (Figuras 2 y 3) donde se evidenciaron múltiples nevus asociados a angiodisplasias a lo largo de todo el tubo digestivo.

Ante la presencia de múltiples malformaciones venosas en diferentes territorios, se completó el estudio etiológico con análisis genéticos (TEK, VHL, ...) que no objetivaron ninguna alteración patológica. La evaluación clínica multidisciplinar permitió descartar las principales alternativas diagnósticas (síndrome de Von-Hippel-Lindau, enfermedad de Osler-Weber-Rendu, ...), asentando el diagnóstico de BRBNS.

Actualmente, el paciente se encuentra en seguimiento estrecho por la consulta de Enterología, manteniendo una actitud expectante dada la ausencia de repercusión clínica y hematómica de las lesiones gastrointestinales.



Figura 1. Nevus colónico.



Figura 2. Nevus de 7 mm a nivel de yeyuno.

Discusión

El diagnóstico del BRBNS requiere la colaboración de distintas especialidades médicas, apoyándose en la evaluación clínica, los hallazgos endoscópicos y los estudios genéticos, si bien estos últimos no resultan imprescindibles para el diagnóstico.



Figura 3. Malformación vascular de 10 mm que ocupa la mitad de la circunferencia sugerente de Nevus azul.

Las técnicas endoscópicas son fundamentales para diagnosticar y evaluar la extensión de la enfermedad y aplicar medidas terapéuticas sobre las lesiones vasculares.

La escasa evidencia científica actual hace que la abstención terapéutica sea una opción válida en casos leves o sin sangrado activo. En caso de sangrado, los estudios actuales sugieren priorizar la terapéutica endoscópica (coagulación con plasma argón, extirpación con asa de polipectomía)² frente a los tratamientos sistémicos (sirólimus), reservados a una segunda línea por la controversia sobre su seguridad y manejo^{3,4}.

Bibliografía

1. Kozai L, Nishimura Y. Clinical characteristics of blue rubber bleb nevus syndrome in adults: systematic scoping review. *Scand J Gastroenterol.* 2023;58(10):1108-1114.
2. Rimondi A, Sorge A, Murino A, et al. Treatment options for gastrointestinal bleeding blue rubber bleb nevus syndrome: Systematic review. *Dig Endosc.* 2024;36(2):162-171.
3. 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):464-468.
4. Becq A, Bisdorff A, Riccioni ME, Blaise S, Mallet S, Toth E, et al.; iCARE group and FAVA-Multi. Blue rubber bleb nevus syndrome: A European multicenter cohort study. *Dig Liver Dis.* 2025 Feb;57(2):603-608.