

# APORTACIÓN DE LAS NUEVAS TÉCNICAS ENDOSCÓPICAS AL SÍNDROME DEL NEVUS AZUL

I. Gutiérrez-Domingo, R. León-Montañés, T. López-Ruiz, J.L. Márquez-Gálan

Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

## Resumen

El Síndrome del Nevus Azul (SNA) es una enfermedad poco frecuente, que se caracteriza por múltiples malformaciones vasculares, sobre todo a nivel de la piel y el tracto gastrointestinal, donde habitualmente se manifiestan en forma de hemorragia digestiva, oculta o franca, con anemia secundaria a la misma, y cuyo manejo es complejo. Asimismo, otros órganos pueden verse afectados, presentando diferentes manifestaciones clínicas tales como artralgias, epistaxis, hemoptisis, hematuria, hemotórax, trombocitopenia leve, coagulopatía de consumo, y deformidades óseas, entre otros. Presentamos el caso de una paciente de 41 años, sin antecedentes de interés, remitida a nuestro Servicio para screening de cáncer colorrectal, y que se diagnostica como hallazgo casual de Síndrome del Nevus azul.

**Palabras clave:** Síndrome del Nevus azul. Capsuloendoscopia. Ecoendoscopia.

**CORRESPONDENCIA**  
Rafael Leon Montañés

rafa\_leon1@hotmail.com

## Abstract

Blue Nevus Syndrome (BNS) is a rare condition characterized by multiple vascular malformations, especially at the level of the skin and gastrointestinal tract, where it usually manifests as occult or frank gastrointestinal bleeding, anemia secondary to it, and whose management is complex. Similarly, other organs may be affected, presenting different clinical manifestations such as arthralgia, epistaxis, hemoptysis, hematuria, hemothorax, mild thrombocytopenia, consumptive coagulopathy, and bone deformities, among others. We report the case of a 41-year-old patient, with no history of interest, referred to our service for colorectal cancer screening, diagnosed as an incidental finding of Blue Nevus Syndrome.

**Key words:** Blue Nevus Syndrome. Capsule endoscopy. Endoscopic ultrasound.

## Introducción

El SNA es un raro trastorno vascular sistémico caracterizado por la presencia de múltiples malformaciones venosas, y que puede tener implicación multiorgánica<sup>1</sup>. Aproximadamente unos 200 casos de SNA a nivel mundial, han sido reportados desde la primera presentación en Gascoyen en 1860<sup>2</sup>. El SNA puede ocurrir en varios órganos, tales como el músculo esquelético, las

articulaciones, el hígado, los pulmones, los ojos, riñones y el sistema nervioso central<sup>1,2</sup>. Sin embargo, los órganos más frecuentemente implicados son la piel y el tracto gastrointestinal (GI)<sup>1,2</sup>. Las lesiones gastrointestinales del SNA pueden causar hemorragia aguda o crónica, y su tratamiento es difícil. Presentamos un caso de un SNA con afectación cutánea y GI extensa y que fue manejado de forma conservadora, tras hallazgo incidental en contexto de Screening de Ca colorectal.

## Presentación del caso

Se trata de una paciente con antecedentes familiares de primer grado de cáncer colorectal (CCR), motivo por el que acude a consulta para screening de CCR. La paciente presenta como antecedentes más relevantes, haber sido estudiada por Dermatología por múltiples angiomas cutáneos con exéresis de tres angiomas glúteos (Figura 1).

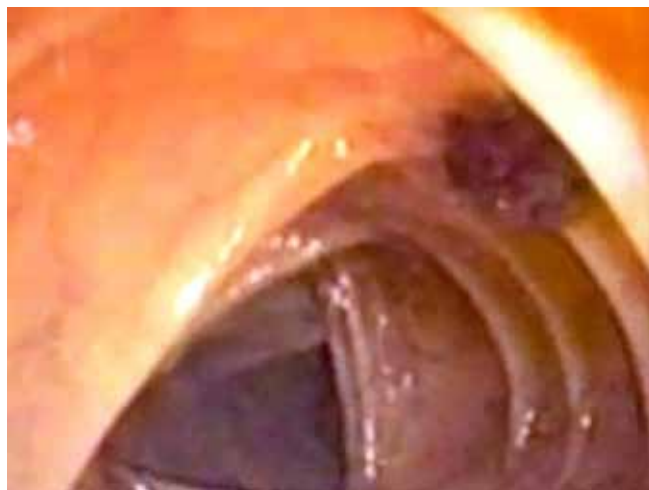
Fue atendida en consultas, donde narra un cuadro de 3 meses de evolución con molestias en epigastrio acompañadas de pirosis postprandial, acompañado de un cambio del hábito intestinal, alternando despeños diarreicos sin productos patológicos con estreñimiento.

Se solicitó una colonoscopia, donde se identifican numerosas lesiones sésiles de unos 5 mm de tamaño, de aspecto protuberancial angiomatoso o vascular con color rojo vinoso, sin sangrado activo ni estigmas de hemostasia reciente en ninguna de ellas. Estaban localizadas en recto y colon izquierdo, y no se identificaron otras lesiones hasta el ciego (Figura 2).

Tras este hallazgo, y ante la sintomatología descrita en consulta, se realiza una endoscopia oral con vistas a mapear el tracto digestivo, describiéndose en cámara gástrica, tres lesiones elevadas de 10 mm, color azulado y tacto blando, una de ellas erosionada con restos hemáticos en su cúspide (Figura 3).



**Figura 1** Lesión cutánea en glúteo derecho protuberancial de unos 10 mm de diámetro.



**Figura 2** Lesión protuberancial violácea, de aspecto vascular, de unos 5-10 mm, en cólon transverso.



**Figura 3** Lesión protuberancial vascular, de unos 10-15 mm de diámetro, de superficie erosionada, con mínimo restos de hemo en su superficie.

En duodeno descendente presenta una lesión de casi 2 cm y otra a nivel de tercera porción duodenal. Tienen características similares a las descritas en estómago y colon, sugiriendo SNA (Figura 4).

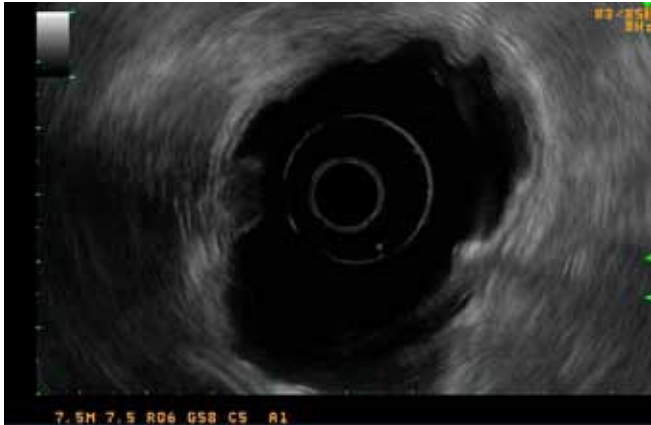
A continuación se realiza ecoendoscopia oral para conocer si las lesiones son transmurales, con vistas a la necesidad de un tratamiento endoscópico en el futuro. Las lesiones de cámara gástrica y duodeno proximal estaban localizadas en capas superficiales de la pared (mucosa-submucosa) sin contacto con muscular propia (Figuras 5 y 6).

Finalmente, para el estudio del intestino delgado se realizó una videocápsula endoscópica, que mostró múltiples lesiones de



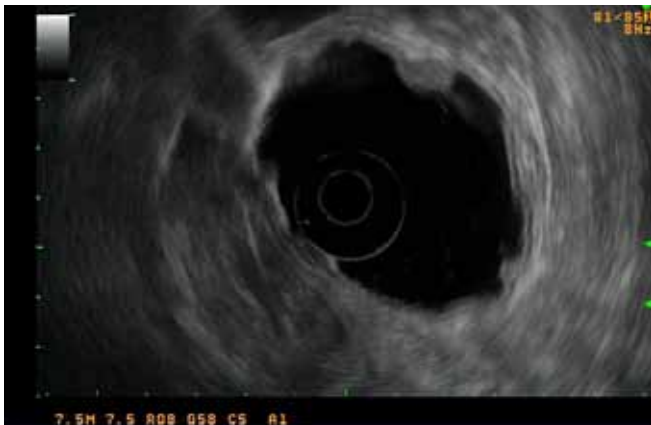
**Figura 4**

Lesión similar a las previas, típica del SNA, de unos 10 mm, en segunda porción duodenal.



**Figura 5**

Las lesiones de cámara gástrica localizadas en capas superficiales de la pared (mucosa-submucosa) sin contacto con muscular propia.



**Figura 6**

Lesión de cámara gástrica localizada en capas superficiales de la pared (mucosa-submucosa) sin contacto con muscular propia.

características similares a las descritas en la endoscopia oral y en la colonoscopia, que se agrupan en duodeno y segmento proximal de yeyuno, y tramos distales de ileón terminal, no complicadas (Figuras 7-9).



**Figura 7**

Imagen de nevus azul de unos 5 mm aprox., las dos sin sangrado activo y ubicada en ileon.



**Figura 8**

Imagen de nevus azul de unos 5 mm aprox., las dos sin sangrado activo y ubicada en ileon.



**Figura 9**

Imagen de nevus azul de unos 10 mm, sin sangrado activo y ubicada en yeyuno.

## Discusión

El síndrome del Nevus azul, también llamado hemangioma cavernoso cutáneo<sup>2</sup>, presenta una herencia autosómica dominante, aunque se han identificado varios casos familiares con vínculo a un locus del cromosoma 9p. La mayoría de los casos son esporádicos, y la etiología y la patogénesis de este síndrome se desconocen aún<sup>1</sup>. El diagnóstico diferencial de la hemangiomatosis gastrointestinal debe incluir el SNA, síndrome de Osler-Weber-Rendu, síndrome de Maffucci, y síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber<sup>3, 4</sup>. El síndrome de Osler-Weber-Rendu se caracteriza por epistaxis recurrentes, telangiectasia, y su herencia autosómica dominante. El síndrome de Maffucci también se acompaña de encondromas/linfangiomas. Las tres principales características de Klippel-Trenaunay-Weber son nevus flammeus, malformación venosa / linfática, y la hipertrofia de tejidos blandos. En este sentido, se instauró el diagnóstico de SNA para nuestra paciente.

Se sabe que el SNA no tiene predilección por ningún sexo y puede ocurrir a cualquier edad<sup>5</sup>. La morbilidad y la mortalidad dependen de la extensión y el número de lesiones viscerales, y la mayoría de los casos severos, se manifiestan en forma de hemorragia digestiva grave<sup>6</sup>.

Una recopilación de 39 pacientes con SNA reveló que los órganos más frecuentemente afectados eran piel (39 pacientes), tracto gastrointestinal (31 pacientes), cerebro (7 pacientes), las articulaciones (2 pacientes), hígado (2 pacientes), los ojos (1 paciente), riñón (1 paciente), y bazo (1 paciente)<sup>7</sup>. Las lesiones cerebrales pueden causar neuropatía craneal, por tanto, la evaluación cerebral mediante resonancia magnética en pacientes sin sintomatología neurológica, es necesaria<sup>8</sup>. Las lesiones de la piel por lo general no causan problemas, aparte del aspecto estético<sup>2</sup>. Sin embargo, las lesiones articulares pueden ser molestas.

SNA GI puede ser variable con respecto a la ubicación, el número y las formas de las lesiones. El hemangioma GI es más común en el intestino delgado (100%), seguido por el colon (74%) y estómago (26%), pero puede afectar a cualquier parte del tracto GI con varios cientos de lesiones<sup>5, 7</sup>. Aunque la asociación no es definitiva debido a la rareza de SNA, no parece haber una correlación positiva entre el número de lesiones gastrointestinales y el número de hemangiomas cutáneos<sup>7</sup>. Esto es consistente con el número relativamente pequeño de lesiones GI en nuestro paciente. El SNA gastrointestinal pueden presentarse en diversas formas, incluyendo polilobulada, nodular, pediculada sésiles, o ulcerada<sup>1, 2</sup>.

Los signos o síntomas gastrointestinales del SNA pueden ser diferentes según la localización de la lesión y pueden incluir dolor abdominal vago, anemia crónica o coagulopatía de consumo, invaginación, vólvulo, infarto intestinal, melena o rectorragia, pudiendo provocar en el peor de los casos, shock hipovolémico provocado por sangrado por rotura de las lesiones gastrointestinales<sup>1, 2</sup>.

Para el SNA GI, la endoscopia es la herramienta diagnóstica de primera línea y permite inmediatas opciones terapéuticas. Sin embargo, otras modalidades de diagnóstico, tales como enteroscopia, cápsula endoscópica, ecoendoscopia<sup>10-12</sup> pueden ser necesarias para su estudio, ya que el SNA GI puede afectar a cualquier tramo del intestino delgado, y pueden no ser accesibles por endoscopia convencional.

La cápsula endoscópica puede desempeñar un papel importante para determinar la extensión y distribución de las lesiones, información necesaria básica para la resecabilidad quirúrgica de las mismas. Así mismo tiene un papel relevante en el caso de hemorragia digestiva aguda de intestino delgado, ya que permite su localización<sup>12</sup>.

La ecoendoscopia tienen un papel relevante en el caso de estudio de lesiones accesibles a esta técnica, para así determinar si las lesiones son transmurales<sup>2</sup>, lo que va a condicionar el manejo terapéutico endoscópico de las mismas.

El tratamiento de SNA GI se determina por la extensión de la afectación intestinal y la gravedad de la enfermedad. Si no hay sangrado de las lesiones, los pacientes con SNA GI pueden ser vigilados de forma estrecha<sup>10</sup>. Sin embargo, en la actualidad existe un debate sobre el tratamiento óptimo de los eventos hemorrágicos. Si se produce una hemorragia procedente de una lesión SNA GI, algunos autores sugieren tratamiento conservador, como el tratamiento con hierro, transfusión o intervención endoscópica, para el sangrado leve o intermitente. Por el contrario, otros apoyan la necesidad de una intervención quirúrgica en caso de hemorragia manifiesta. Esta lógica parece convincente a primera vista. Sin embargo, incluso cuando la hemorragia digestiva es menor, si es continua, los suplementos de hierro y/o transfusiones continuas no pueden ser la terapia de por vida. Esto, además de tener un elevado coste, constituye un importante menoscabo en la calidad de vida.

Los hemangiomas gástricos o de colon sin afectación del intestino delgado pueden ser fácilmente resecados por procedimientos endoscópicos, pero la resección quirúrgica debe

ser considerada en caso de que existan pequeños hemangiomas intestinales debido a las dificultades y riesgos de los procedimientos endoscópicos.

Aunque algunos autores sugieren que las intervenciones endoscópicas, como el argón plasma coagulación, la ligadura con bandas elásticas, electrocauterización, o inyección histoacryl, producen buenos resultados, es cierto que ante la relativamente delgada pared del intestino delgado, se puede provocar perforación intestinal o hemorragia recurrente<sup>7, 9</sup>. En caso de sangrado evidente, y ante la dificultad de localizar el punto sangrante, si existe compromiso vital, la cirugía puede ser la única opción, con o sin asistencia del endoscopista mediante una enteroscopia intraoperatoria<sup>10</sup>. Estas no son las circunstancias más favorables para realizar la cirugía, pero puede ser una alternativa ineludible. En este sentido, la extirpación quirúrgica en cuña o resección segmentaria de intestino delgado tiene buenos resultados y remisión clínica sostenida según trabajos recientes<sup>7, 10</sup>.

Por tanto, en resumen, lo más importante es individualizar cada caso y tener bien estudiadas las lesiones, tanto su localización como su distribución (colonoscopia, endoscopia oral y capsuloendoscopia) y si es posible determinar si las lesiones son transmurales (ecoendoscopia) para así, si presentara algún evento hemorrágico o anemia crónica de difícil manejo, tomar la mejor alternativa terapéutica posible.

Aún así, la intervención quirúrgica temprana puede estar justificada por hemorragia GI SNA antes de producirse una hemorragia severa. Dos condiciones deben cumplirse para que la resección quirúrgica sea ideal: 1) el número y distribución de las lesiones gastrointestinales deben ser bien identificados, para que a través de la endoscopia intraoperatoria se realice la resección intestinal, y 2) las lesiones gastrointestinales no deben ser demasiado extensas. Si cientos de lesiones GI se distribuyen uniformemente a lo largo de todo el intestino, la resección quirúrgica no es factible debido al riesgo de provocar un síndrome de intestino corto.

Tan sólo ha sido reportado un caso de degeneración maligna a partir de una lesión cutánea, pero no ha habido ninguna transformación maligna de SNA GI<sup>1</sup>.

Todos los pacientes con SNA deben ser seguidos estrechamente debido al riesgo de hemorragia grave. Se debe realizar una actuación médica o quirúrgica en función de los síntomas y signos clínicos y la extensión de la enfermedad.

Un enfoque multidisciplinario es la mejor forma de determinar la extensión de la enfermedad y el plan terapéutico.

## BIBLIOGRAFÍA

- Domini M, Aquino A, Fakhro A, Tursini S, Marino N, Di Matteo S, et al. Blue rubber bleb nevus syndrome and gastrointestinal haemorrhage: which treatment? *Eur J Pediatr Surg*. 2002;12:129–133. [PubMed]
- Hasosah MY, Abdul-Wahab AA, Bin-Yahab SA, Al-Rabeaah AA, Rimawi MM, Eyon YA, et al. Blue rubber bleb nevus syndrome: extensive small bowel vascular lesions responsible for gastrointestinal bleeding. *J Paediatr Child Health*. 2010;46:63–65. [PubMed]
- Shepherd V, Godbolt A, Casey T. Maffucci's syndrome with extensive gastrointestinal involvement. *Australas J Dermatol*. 2005;46:33–37. [PubMed]
- Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, Faughnan ME, Hyland RH, Westermann CJ, et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome) *Am J Med Genet*. 2000;91:66–67. [PubMed]
- Deng ZH, Xu CD, Chen SN. Diagnosis and treatment of blue rubber bleb nevus syndrome in children. *World J Pediatr*. 2008;4:70–73. [PubMed]
- Agnese M, Cipolletta L, Bianco MA, Quitadamo P, Miele E, Staiano A. Blue rubber bleb nevus syndrome. *Acta Paediatr*. 2010;99:632–635. [PubMed]
- Wong CH, Tan YM, Chow WC, Tan PH, Wong WK. Blue rubber bleb nevus syndrome: a clinical spectrum with correlation between cutaneous and gastrointestinal manifestations. *J Gastroenterol Hepatol*. 2003;18:1000–1002. [PubMed]
- Tomelleri G, Cappellari M, Di Matteo A, Zanon T, Colato C, Bovi P, et al. Blue rubber bleb nevus syndrome with late onset of central nervous system symptomatic involvement. *Neurol Sci*. 2010;31:501–504. [PubMed]
- Ng WT, Wong YT. Blue rubber bleb nevus syndrome: more lessons to be learnt. *Eur J Pediatr Surg*. 2007;17:221–222. [PubMed]
- Kopacova M, Tacheci I, Koudelka J, Kralova M, Rejchrt S, Bures J. A new approach to blue rubber bleb nevus syndrome: the role of capsule endoscopy and intra-operative enteroscopy. *Pediatr Surg Int*. 2007;23:693–697. [PubMed]
- Romao Z, Pontes J, Lopez H, Vasconcelos H, Portela F, Andrade P, Leitao MC, Donato A, Freitas D. Endosonography in the diagnosis of "blue rubber bleb nevus syndrome": an uncommon cause of gastrointestinal tract bleeding. *J Clin Gastroenterol* 1999 Apr;28(3):262-5.
- Lopes L, Ramada J, Certo M. Blue rubber bleb nevus syndrome: capsule endoscopy in a patient with GI bleeding. *Gastrointestinal Endosc* 2007 Jan;65(1):151-2.