



# Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

## EM-009 - PACIENTES CON SÍNDROME DE BLUE RUBBER BLEB EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES RARAS. DESCRIPCIÓN CLÍNICA DE LOS PACIENTES

*S. Moragón Ledesma, S. Castañeda Pérez, J. del Toro Cervera y C. Muñoz Delgado*

*Servicio de Medicina Interna. Consulta de Enfermedades Raras. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.*

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas de una serie de casos con tres pacientes afectados de síndrome de Blue Rubber Bleb en seguimiento por la consulta de enfermedades minoritarias de Medicina Interna del Hospital Gregorio Marañón.

**Métodos:** Revisión de historia clínica y archivo de pruebas complementarias de los pacientes.

**Resultados:** Se trata de tres mujeres de 21, 50 y 52 años, con amplia extensión de la enfermedad (tabla). Dos de ellas presentan afectación oral con compromiso del aparato tonsilar, así como lesiones en aparato digestivo. El sangrado espontáneo de lesiones mucocutáneas es frecuente y en dos casos asocia dolor. Un episodio de hemorragia digestiva alta precisa de transfusión de hemoderivados. Un caso de hemorragia cerebral es tratada de forma conservadora con secuela de hemiparesia izquierda. Todas muestran anemia crónica. Se documenta un caso de linfopenia con alteración de subpoblaciones linfocitarias y disminución de C3. La resonancia magnética nuclear es de elección, realizándose estudios endoscópicos en todos los casos.

	PACIENTE NÚMERO 1	PACIENTE NÚMERO 2	PACIENTE NÚMERO 3
<b>COMPROMISO DE PARTES BLANDAS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fosa supraclavicular bilateral</li> <li>- Región <b>laterocervical</b> bilateral</li> <li>- Región axilar derecha</li> <li>- Espacio masticador bilateral</li> <li>- Espacio parotídeo izquierdo</li> <li>- Espacio <b>prevertebral</b> C2-C5</li> <li>- Espacio <b>submandibular</b> derecho</li> <li>- Espacio paravertebral dorsal bilateral</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fosa supraclavicular derecha</li> <li>- Región cervical posterior derecha</li> <li>- Región axilar derecha</li> <li>- Fosa pterigoidea izquierda</li> <li>- Espacio masticador derecho</li> <li>- Espacio paravertebral bilateral</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Región frontal derecha</li> <li>- Surco <b>nasogeniano</b> izquierdo con extensión a porción cartilaginosa de pirámide nasal</li> <li>- Espacio <b>prevertebral</b></li> <li>- Espacio <b>retrofaringeo y parafaringeo</b> izquierdo</li> <li>- Región <b>laterocervical</b> derecha</li> <li>- Región <b>suboccipital</b></li> <li>- Espacio paravertebral cervical bilateral</li> <li>- Región <b>periescapular</b> bilateral</li> <li>- Espacio paravertebral dorsal bilateral</li> </ul>
<b>COMPROMISO MUSCULAR</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pared abdominal bilateral</li> <li>- Músculo lingual</li> <li>- Vientre muscular de vasto medial</li> <li>- Deltoides derecho</li> <li>- Tríceps braquial derecho</li> <li>- Región glútea derecha</li> <li>- Periné</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Aductor del 1º dedo del pie derecho</li> <li>- Plantar derecho</li> <li>- Pterigoideo bilateral</li> <li>- Masetero derecho</li> <li>- Trapecio derecho</li> <li>- Dorsal ancho</li> <li>- Redondo mayor derecho</li> <li>- <b>Longísimo</b> derecho</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Gastrocnemio</b> interno derecho</li> <li>- Porción distal de sóleo izquierdo</li> <li>- Región muscular de retropié superficial derecho</li> <li>- Región muscular medial de retropié izquierdo</li> <li>- <b>Cuadriceps</b> derecho</li> <li>- Musculatura lingual</li> </ul>
<b>COMPROMISO ÓSEO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Calota</b></li> <li>- Región parietal derecha</li> <li>- Pared torácica posterior</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Apófisis transversa de D12</li> <li>- Cabeza de 1º metatarsiano derecho</li> <li>- Cara interna de talón derecho</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pala iliaca derecha</li> <li>- Maxilar</li> </ul>
<b>COMPROMISO VISCERAL Y CAVIDADES</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Mediastino anterosuperior</li> <li>- Seno maxilar</li> <li>- Cavidad oral</li> <li>- Labio superior e inferior</li> <li>- Fosa nasal bilateral</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Intestino Delgado</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Labio superior</li> <li>- Polo posterior de glándula submaxilar derecha</li> <li>- Polo inferior de glándula parotídea izquierda</li> <li>- Labio vaginal mayor derecho</li> <li>- Intestino delgado y grueso</li> </ul>

**Discusión:** El síndrome de Blue Rubber Bleb es una enfermedad caracterizada por malformaciones venosas con afectación cutánea, digestiva y de partes blandas<sup>1,2</sup>. Las manifestaciones cutáneas más frecuentes son las neoformaciones nodulares azuladas, descritas por Bean et al<sup>3</sup>. La detección de anemia es relevante, así como el despistaje de sangrado gastrointestinal crónico por endoscopias; no obstante, la RMN se considera de elección como método no invasivo para la detección de lesiones en los pacientes.

**Conclusiones:** El síndrome de Blue Rubber Bleb es una patología definida por malformaciones venosas cuyas complicaciones requieren un seguimiento estrecho. Por ello, el manejo de estos pacientes en unidades especializadas con experiencia en enfermedades minoritarias cobra especial relevancia.

## Bibliografía

1. Ramírez M, López Gutiérrez JC, Díaz M, Soto C, Miguel M, et al. Síndrome de Bean o Blue rubber bleb nevus syndrome. Presentación de 6 pacientes. Cir Pediatr. 2010;23:241-4.
2. Happle R. Type 2 segmental manifestation of "blue rubber bleb nevus syndrome": a reappraisal of 5 case report. Eur J Dermatol. 2010;20:266-8.
3. Bean WB. Blue rubber bleb nevi of the skin and gastrointestinal tract. Ann Surg. 1958;178-85.