

Presentación de Caso

Síndrome de Blue Rubber Bled Nevus. Presentación de un caso

Syndrome of Blue Rubber Bled Nevus. Case presentation

Lic. Yamila Naranjo Alemán^{1*}
MSc. Jayne Bárbara Peñate Brito¹
Lic. Yanira Fernández Paz²
Lic. Irianny Dayoub Ruffín¹
Lic. Marilyn Quintana Armada¹

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

² Policlínico Docente José Jacinto Milanés. Matanzas, Cuba.

*Autor para la correspondencia: jayne.mtz@infomed.sld.cu

RESUMEN

El síndrome de Blue Rubber Bled Nevus se caracteriza por múltiples malformaciones cutáneas, asociadas con malformaciones menores en órganos internos, (comúnmente afectan los órganos del sistema digestivo y el sistema nervioso central). A nivel mundial, se afirma que hay cerca de 1 a 2 millones de individuos afectados por este síndrome, y se cree que incide en 1 de cada 6000. En recién nacidos la incidencia se ha calculado en menos de 1 caso por 100 000 persona/año. Se presentó un caso de una paciente femenina de 8 años de edad, con antecedentes de hemangiomas múltiples de color azul violáceo, distribuidos por toda la superficie corporal, de diferentes diámetros. Algunos protruyen y depresibles al tacto. Presentaba ptosis palpebral y movimientos torpes de los cuatro miembros, epilepsia y afectaciones del neurodesarrollo el cual corresponde con una edad cronológica de 11 meses.

Mostraba una disminución importante de la visión. Presencia de pie valgo a predominio derecho. Apareció anemia leve por déficit de hierro, inmunoglobulina C3 y C4, la química sanguínea al límite de lo normal. La resonancia magnética nuclear mostró importantes signos de atrofia cortical, más acentuados en región temporal derecha. Son entidades de muy escasa presentación y en la provincia de Matanzas es el único caso con este diagnóstico, por lo que constituyó el motivo para la presentación del caso.

Palabras clave: síndrome de Blue Rubber Bled Nevus; malformaciones; retardo del neurodesarrollo.

ABSTRACT

The syndrome of Blue Rubber Bled Nevus is characterized by multiple skin malformations, associated to minor malformations in internal organs (it commonly affects the organs of the digestive system and the central nervous system). It is affirmed that around 1 to 2 millions of individuals are affected by this syndrome worldwide, and it is believed that it has incidence on 1 of each 6000 persons. In newborns the incidence has been calculated in less than 1 case per 100 000 persons/year. The authors presented the case of a female patient, aged 8 years, with antecedents of purplish-blue multiple hemangiomas of different diameters, distributed all over the surface of the body. Several of them are protruding and depressible to the touch. She presented eyelid ptosis and slow movements of the four limbs, epilepsy, and neurodevelopment affectations corresponding to a chronological age of 11 months. She showed an important decrease of the vision. The study showed a slight iron-deficiency anemia, immunoglobulin C3 and C4, blood chemistry at the normal limit. The magnetic resonance imaging showed important signs of cortical atrophy, stronger in the right temporal region. These are entities of scarce presentation and it is the only case with this diagnosis found in the province of Matanzas; that motivated this case presentation.

Key words: syndrome of Blue Rubber Bled Nevus; malformations; neurodevelopment retardation.

Recibido: 03/03/2017.

Aceptado: 26/10/2018.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Blue Rubber Bled Nevus o de los lunares azules se caracteriza por lesiones cutáneas que generalmente aparecen en el nacimiento o en edades

tempranas. Son usualmente múltiples, protuberantes, azul violáceas, depresibles, de tamaño variable. Generalmente son asintomáticos, aunque pueden presentar dolor espontáneos o a la palpación, y raramente sangran.

Es una enfermedad crónica, que provoca daño en varios órganos y sistema del cuerpo, y en la medida que las lesiones van aumentando de tamaño puede incrementarse su disfuncionalidad, sobre todo en el sistema nervioso central donde el grado de afectación del neurodesarrollo puede ser severo.^(1,2)

Estos hemangiomas pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo, en la tiroides, paratiroides, ojos, sistema músculo-esquelético, riñones, hígado, bazo, pene, vulva. En el sistema gastrointestinal usualmente los primeros síntomas aparecen en la adultez temprana. Las malformaciones predominan desde la mucosa oral hasta la anal, pero generalmente ocurren en el intestino delgado. A diferencia de las lesiones de piel las lesiones intestinales tienden a sangrar. Aparecen también en el sistema nervioso central dando origen a los síndromes neurocutaneos.⁽³⁻⁵⁾

Los síndromes neurocutaneos se clasifican en los siguientes tipos:

- Esclerosis tuberosa.
- Neurofibromatosis: Tipo I, Tipo II, y schwannomatosis.
- Enfermedad de Strurge- Weber.

Son entidades de muy escasa presentación y en la provincia de Matanzas es el único caso con este diagnóstico, por lo que constituye el motivo de la presentación del caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presentó el caso de una paciente de 8 años de edad, sexo femenino, con antecedentes prenatales negativos, nacida por parto eutócico, con peso de 3 588 g, apgar 9/9 y antecedentes postnatales negativos.

La niña comenzó a presentar unas lesiones en piel de tamaño pequeño y azul violáceo, en los primeros meses de vida, un retardo en el desarrollo psicomotor y crisis de epilepsia. Por este motivo se comenzó con seguimiento por diferentes especialidades y se le realizaron complementarios de hematología e imagenología. Se diagnosticó la presencia de hemangiomas múltiples en cerebro y sistema digestivo. Después de varios ingresos se sospecha de un síndrome de Blue Rubber Bled Nevus por la presencia de malformaciones venosas cerebrales en temporal derecho, angiomatosis intestinal y una evolución no satisfactoria, además del gran retardo en el neurodesarrollo que progresaba.

Examen físico

Piel: presencia de múltiples hemangiomas de color azul violáceo, distribuidos por toda la superficie corporal. De diferentes diámetros, algunos protruyen y son depresibles al tacto. (Fig.1 y 2).



Fig. 1. Hemangiomas en el abdomen.



Fig. 2. Hemangiomas en el calcáneo.

A la inspección: ptosis palpebral y movimientos torpes de los cuatro miembros.

Examen físico neurológico:

Motilidad pasiva: inicia y completa los movimientos articulares de los cuatro miembros.

Tono muscular: disminución a predominio de miembros inferiores, pero con patrón espástico que se está instaurando a predominio de aductores e isquiotibiales. Con hipotonía de eje).

Fuerza muscular: disminuida en los cuatro miembros.

Trofismo muscular: levemente disminuido a predominio de miembros inferiores.

Sensibilidad: táctil conservada:

- Dolorosa no se explora por no cooperación del paciente.
- Térmica no se explora por no cooperación del paciente.

Reflectividad: hiperreflexia osteotendinosa (fundamentalmente en rotulianos), presencia de algunos reflejos de inmadurez aún presentes.

Reacciones posturales de Vojita con dificultades en la mayoría de sus patrones.

Desarrollo psicomotor:

- Retardo del desarrollo psicomotor el que corresponde con una edad cronológica de 11 meses, ya que solamente se ha logrado marcha con agarre, sin marcha independiente.
- Motricidad fina: realiza agarre y transferencias pero no pinza digital con dificultad en la coordinación manual.

Desarrollo del lenguaje: solamente emite sonidos.

Exploración visual: tiene una disminución importante de la visión.

Incontinencia de esfínteres.

Sistema Osteomioarticular (SOMA):

- Presencia de pie valgo a predominio derecho.
- Traslados en sillón de rueda.

Se impuso un programa de tratamiento de rehabilitación pediátrica en la consulta de atención temprana, en el servicio de rehabilitación; con el objetivo de mejorar el retardo del neurodesarrollo y evitar la aparición de complicaciones en la paciente:

- Estimulaciones propioceptivas y multisensoriales.
- Movilizaciones pasivas de 4 miembros.
- Facilitación de descargas de pesos.
- Facilitación de reacciones vestibulares y de equilibrio en diferentes posturas.
- Ejercicios fortalecedores del cuello y del tronco.
- Facilitar la disociación del cinturón escapular del pelviano.
- Facilitar patrones de desarrollo motor según su progresión.

- Facilitar reacciones de Le Metayer.
- Trabajar en la motricidad fina en terapia ocupacional y la neurocognición.
- Entrenamiento de la marcha.
- Tratamiento con logopedia para los trastornos del lenguaje.

DISCUSIÓN

El síndrome de Blue Rubber Bled Nevus se manifiesta por presentar hemangiomas en diferentes partes del cuerpo, cuadros de epilepsia, retardo del desarrollo.

Las lesiones aparecen tanto en la piel como dentro del propio organismo, en el sistema digestivo y en el sistema nervioso central lo que origina los síndromes neurocutaneos.⁽⁶⁻⁸⁾

Los síndromes neurocutaneos se clasifican en:

- Esclerosis tuberosa.
- Neurofibromatosis: Tipo I, Tipo II, y schwannomatosis.
- Enfermedad de Sturge- Weber.

En el caso presentado, la paciente presenta la variedad de tipo esclerosis tuberosa, que se presenta generalmente desde el momento del nacimiento, aunque en algunas personas, el avance de los síntomas puede presentarse más tardes, a pesar de estar presentes desde su nacimiento y posteriormente fueron aumentando como se refirió.

Dentro de las variantes en el grado de afectación de la enfermedad se está frente a un caso con discapacidad severa, pero algunos pacientes pueden presentar formas leves y en casos excepcionales las masas anormales pueden poner en peligro la vida.

No es necesario la presencia de la enfermedad en ambos padres para transmitirse la mutación, con un solo miembro es suficiente para que el niño consiga la enfermedad. En el caso de la esclerosis tuberosa, en la mayoría de los pacientes se produce por nuevas mutaciones, por lo que generalmente no existe un antecedente familiar de la enfermedad. Por ello la enfermedad se obtiene a través de un proceso llamado mosaicismo gonadal (la mutación afecta a una parte de los gametos: óvulos o espermatozoides). Así se evidenció en el estudio genético realizado a la paciente donde no se recogió ningún antecedente familiar.⁽⁹⁻¹¹⁾

Se presentó un crecimiento de los llamados tuberos, que se desarrollaron con mayor frecuencia dentro del cerebro y de la retina, provocando la progresión de las afectaciones oftalmológicas y del neurodesarrollo, además del daño a nivel de otros órganos como se mencionó. También se asocian con esta enfermedad el retardo

mental, el retraso en el desarrollo, las convulsiones y los problemas del aprendizaje.⁽¹²⁻¹⁵⁾

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Richardson JC, Steele J, Olszewski J. Supranuclear ophthalmoplegia, pseudobulbar palsy, nuchal dystonia and dementia. A clinical report on eight cases of "heterogeneous system degeneration". *Trans Am Neurol Assoc.* 1963;88:25-9. Citado en PubMed; PMID: 14272249.
2. Carmona-Abellán MM, Luquin MR, Lamet I, et al. Perfil neuropsicológico de la degeneración lobar frontotemporal. *Anales Sis San Navarra [Internet]*. 2015 [citado 03/03/2016]; 38(1): 79-92. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272015000100009&lng=es
3. Erro ME, Gil Alzueta M. Parálisis supranuclear progresiva. *Rev Neurol [Internet]*. 2012 [citado 03/03/2015]; 54(Supl.4): 53-8. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4713452>
4. Boeve BF. Progressive supranuclear palsy. *Parkinsonism Relat Disord [Internet]*. 2012 [citado 03/03/2016]; 18(Suppl.1): S192-4. Disponible en: [https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020\(11\)70060-8/abstract](https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020(11)70060-8/abstract)
5. León Manríquez E, Velázquez Osuna S, Morales Briceño H, et al. Comparación de la calidad de vida en pacientes con parálisis supranuclear progresiva y enfermedad de Parkinson y su repercusión en el cuidador. *Arch Neurocién [Internet]*. 2015 [citado 03/03/2016]; 20(2): 99-103. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2015/ane152a.pdf>
6. Ling H, De Silva R, Massey LA, et al. Characteristics of progressive supranuclear palsy presenting with corticobasal syndrome: a cortical variant. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2014; 40(2): 149-63. Citado en PubMed; PMID: 23432126.
7. Whitwell JL, Jack CR, Parisi JE, et al. Midbrain atrophy is not a biomarker of progressive supranuclear palsy pathology. *Eur J Neurol.* 2013;20(10): 1417-22. Citado en PubMed; PMID: 23746093.
8. Kvikström P, Eriksson B, Van Westen D, et al. Selective frontal neurodegeneration of the inferior fronto-occipital fasciculus in progressive supranuclear palsy (PSP) demonstrated by diffusion tensor tractography. *BMC Neurol.* 2011;11(13). Citado en PubMed; PMID: 21269463.
9. Jecmenica-Lukic M, Petrovic IN, Pekmezovic T, et al. Clinical outcomes of two main variants of progressive supranuclear palsy and multiple system atrophy: a prospective natural history study. *J Neurol.* 2014;261(8): 1575-83. Citado en PubMed; PMID: 24888315.

10. Armstrong RA. White matter pathology in progressive supranuclear palsy (PSP): a quantitative study of 8 cases. *Clin Neuropathol*. 2013;32(5):399-405. Citado en PubMed; PMID: 23587170.
11. Sale P, Stocchi F, Galafate D, et al. Effects of robot assisted gait training in progressive supranuclear palsy (PSP): a preliminary report. *Front Hum Neurosci*. 2014;8:207. Citado en PubMed; PMID: 24860459.
12. Hutchinson M, Raff U, Chaná P, et al. Spin-lattice distribution MRI maps nigral pathology in progressive supranuclear palsy (PSP) during life: a pilot study. *PLoS One*. 2014;9(1):e85194. Citado en PubMed; PMID: 24489655.
13. Joshi AC, Riley DE, Mustari MJ, et al. Selective defects of visual tracking in progressive supranuclear palsy (PSP): implications for mechanisms of motion vision. *Vision Res*. 2010;50(8):761-71. Citado en PubMed; PMID: 20123108.
14. Vázquez Sánchez F, Redondo-Robles L, Galiana Ivars A, et al. Neuroimagen funcional en el estudio de los parkinsonismos: PET y SPECT. *Rev Neurol [Internet]*. 2012 [citado 03/03/2016];54(Supl.4):S33-S9. Disponible en: <http://neurologia.com/sec/resumen.php?or=web&i=e&id=2012514>
15. Arredondo Bruce A, Huerta Ramírez J, Domínguez Calderón T, et al. Presentación de una paciente portadora de parálisis supranuclear progresiva. *Rev Méd Electrón [Internet]*. 2016 Nov-Dic [citado 03/03/2016];38(6). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/1378/3218>

Conflicto de intereses:

El autor declara que no existen conflictos de intereses.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Naranjo Alemán Y, Peñate Brito JB, Fernández Paz Y, Dayoub Ruffin I, Quintana Armada M. Síndrome de Blue Rubber Bled Nevus. Presentación de un caso. *Rev Méd Electrón [Internet]*. 2019 Mar-Abr [citado: fecha de acceso];41(2). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/2230/4259>