

Aspetto atipico e multiforme dei nevi vascolari in un caso di Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome

Case report

Una donna di 55 anni con storia di formazioni cutanee e viscerali comparse durante l'adolescenza e progressivamente aumentate in numero e dimensioni, fu ricoverata presso il nostro Dipartimento per anemia sideropenica (da rettorragie ricorrenti) e diarrea. Lamentava inoltre cefalea e vaghi disturbi visivi. Nel corso degli anni erano stati formulati diversi sospetti clinici in relazione alla presenza delle formazioni cutanee, interpretate variamente come linfadenopatie, tumori glomici multipli, lipomi, fibromi, angiomi. Una TC torace eseguita dieci anni prima per la valutazio-

ne di alcune di queste formazioni localizzate sulla parete toracica, aveva messo incidentalmente in evidenza noduli polmonari bilaterali assimilabili per caratteristiche a lesioni metastatiche. Per decisione della paziente non erano state eseguite indagini invasive a carico del polmone; l'esame bioptico di due formazioni cutanee documentava la presenza di spazi vascolari ectasici nel derma profondo e nel tessuto adiposo sottocutaneo. Ulteriori indagini non invasive e lo stesso decorso clinico escludono comunque la natura neoplastica delle formazioni polmonari. A distanza di qualche anno, una TC cranio aveva permesso il riscontro di un angioma cerebrale. All'ingresso si osservavano 15 tumefazioni sottocutanee, rotondegianti o ellissoidi, di dimensioni variabili da pochi mm a 10 cm, di consistenza elastica e ricoperte da cute normale (ad eccezione di una lesione bluastra della palpebra inferiore destra) (figura 1). Erano inoltre rilevabili una tumefazione della lingua (figura 1) e varicosità degli arti inferiori. I dati di laboratorio mostravano anemia sideropenica, segni di coagulazione intravascolare disseminata (CID) cronica ed un lieve incremento dei valori di CEA e Ca 19,9. La valutazione strumentale di alcune delle formazioni cutanee (figura 1) e viscerali (figura 2) ne rivelava la natura vascolare malformativa; altre lesioni venivano descritte come lipomi, formazioni solide aspecifiche, cisti. La colonscopia, oltre ad una tipica lesione angiomatosa con segni di recente sanguinamento, evidenziava 4 formazioni polipoidi risultate istologicamente polipi adenomatosi con displasia di grado moderato. La TC addome documentava cisti a carico del fegato e dei reni, fibromi uterini multipli e due masse pelviche di dubbia interpretazione (figura 2C, D). L'esame oftalmoscopico risultava nella norma. L'attenta rivalutazione delle lesioni per cui sussistevano ancora difficoltà di inquadramento (i noduli polmonari e le 2 masse pelviche) ne permise infine l'interpretazione come malformazioni vascolari. La diagnosi differenziale si poneva pertanto nell'ambito delle sindromi malformative vascolari con coinvolgimento cuta-

Simone B, Vella FS, Foti C, et al. *Atypical and proteiform clinical aspects of Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome: a case report. Trends Med 2004; 4(1):57-59.*
© 2004 Pharma Project Group srl

Barbara Simone¹, Francesco Saverio Vella¹, Caterina Foti², Salvatore Antonaci¹

Dipartimento di Clinica Medica II, Immunologia e Malattie Infettive

¹Sezione di Medicina Interna

²Sezione di Dermatologia

Università di Bari, Policlinico

✉ **Salvatore Antonaci**

Dipartimento di Clinica Medica, Immunologia e Malattie Infettive

Clinica Medica "Cesare Frugoni"

Policlinico

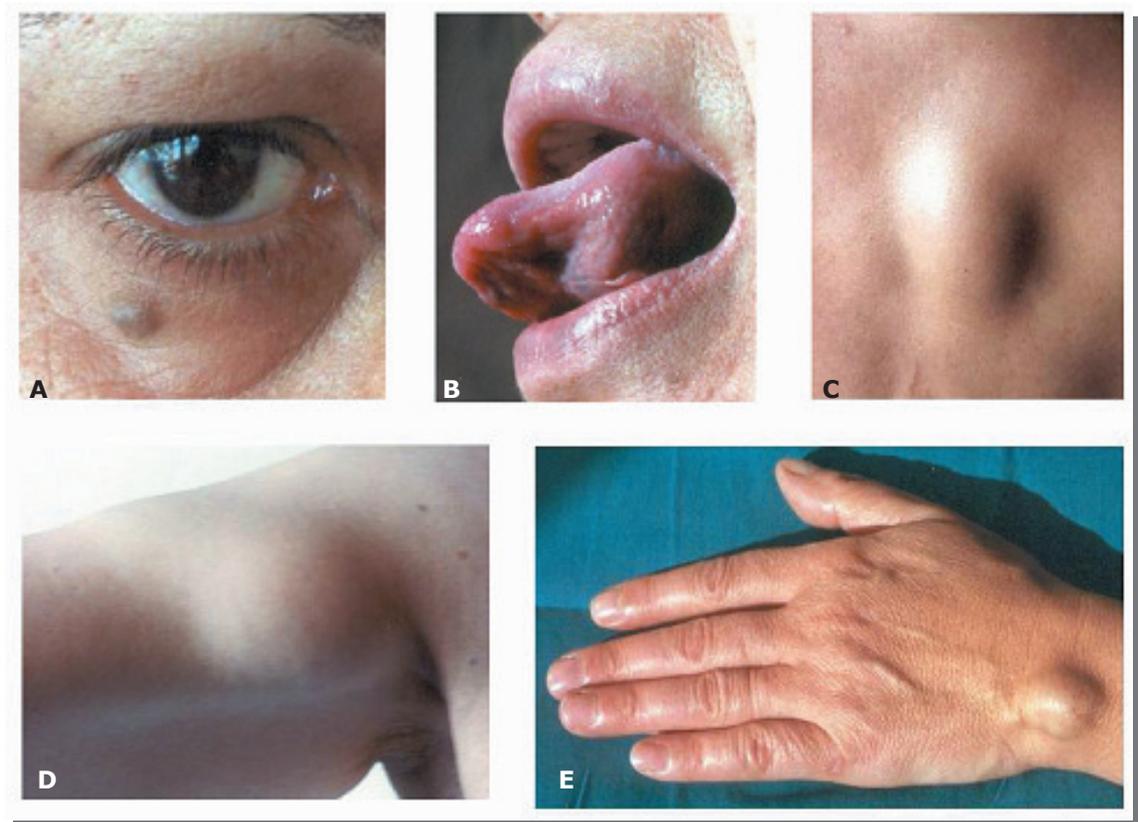
70124 Bari, Italy

Tel 080-5592691/5478789 Fax: 080-5478126

e-mail: s.antonaci@intmed.uniba.it

e-mail: diceglie@intmed.uniba.it

Figura 1. A: Tipico nevo vascolare della palpebra inferiore. B,C,D,E: Formazioni aspecifiche della lingua (B), del dorso (C), del braccio (D) e del polso (E).



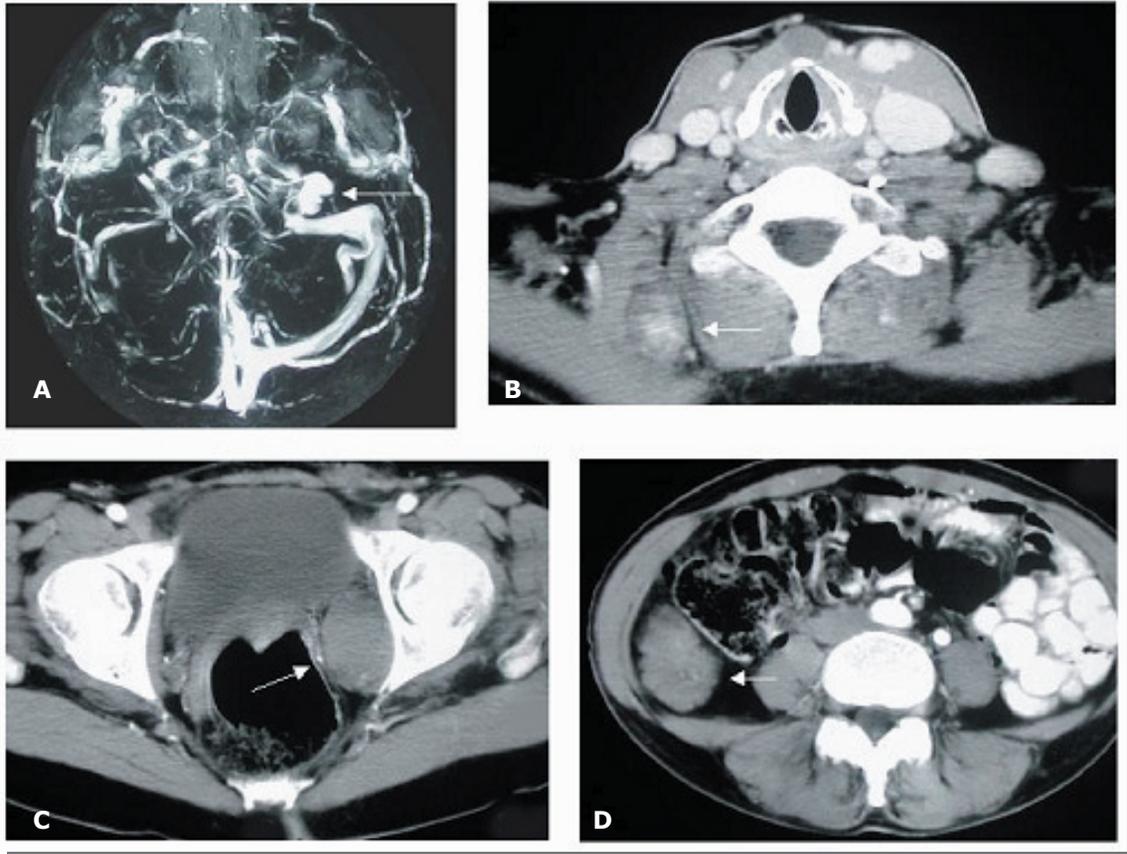
nevo e viscerale in cui fosse descritta l'eventuale associazione con anemia cronica da perdita e/o coagulopatia da consumo. Sulla base dei dati clinico-laboratoristici, radiologici ed istologici, è stata formulata la diagnosi di Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS) associata a CID e poliposi del colon.

Discussione

La Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS) è una malattia rara caratterizzata da multiple malformazione vascolari venose della cute, del tratto gastroenterico e, meno frequentemente, di altri organi^{1,2}. I tipici nevi della BRBNS appaiono di colore blu o rosso porpora, di consistenza gommosa, unici o numerosi fino all'ordine delle centinaia, di dimensioni variabili da pochi mm a 10 cm o più. La maggior parte dei casi è sporadica, anche se è descritta una trasmissione autosomica dominante. In caso di localizzazione gastroenterica spesso il decorso della malattia si complica per la comparsa di anemia da perdita cronica¹⁻³. In alcuni soggetti è stata osservata una coagulopatia da consumo^{1,3,4}. La diagnosi è considerata

puramente clinica (in più del 90% dei casi), essendo possibile distinguerla dalle altre entità soprattutto per il caratteristico aspetto dei nevi vascolari cutanei¹⁻³. Le indagini strumentali sono di ausilio nella localizzazione e definizione delle lesioni; l'ecocolordoppler *in primis*, è utile per distinguere le malformazioni vascolari da altre lesioni vascolari o neofornative^{5,6}. Nel caso riportato il problema principale della diagnosi differenziale era rappresentato dall'aspetto non specifico per malformazione vascolare della maggior parte delle lesioni che apparivano con caratteri variabili ascrivibili a lipoma, fibroma, tumore glomico, cisti, linfadenomegalia o lesione metastatica. Sebbene si ritenga comunemente che lo studio per immagini sia conclusivo nella definizione delle malformazioni vascolari, nel nostro caso il rilievo di formazioni di natura apparentemente differente, ha posto notevoli problemi di diagnosi differenziale. Le biopsie cutanee con riscontro istologico di un pattern malformativo vascolare, hanno permesso almeno per tali formazioni di superare le iniziali contraddizioni. D'altra parte, l'impossibilità di eseguire un esame bioptico di tutte le formazioni ha costituito la principale, ma

Figura 2. A: Ricostruzione MIP (Maximum Intensity Projections) di piccola malformazione vascolare capillaro-venosa a livello della circonvoluzione cerebrale del cingolo, nella sostanza bianca sub-corticale e al disopra della cella media del ventricolo di sinistra. **B:** In corrispondenza della base del collo tra il m. trapezio e i mm. paraspinali a destra è evidente una formazione ipervascolarizzata del diametro di 2 cm circa (AngioTC). Presenza di 2 formazioni del diametro rispettivamente di 3 cm e 5 cm, in sede paravesicale sinistra (**C**) e retrocecale (**D**).



non unica, difficoltà. Inoltre, la presenza di lesioni di altra natura (polipi adenomatosi, cisti) ha complicato l'iter diagnostico del caso. Solo la rivalutazione dei dati strumentali riguardanti le lesioni cutanee, i noduli polmonari, le due masse pelviche, ha permesso un'interpretazione unitaria della maggior parte delle lesioni come espressione di malformazioni vascolari, consentendo di formulare una ipotesi diagnostica sostenuta an-

che dagli esami biopsici cutanei. La diagnosi definitiva di BRBNS non può quindi, secondo la nostra esperienza, essere posta solo sulla base delle caratteristiche cliniche e strumentali. In conclusione, è necessario includere la BRBNS nella diagnosi differenziale delle angiomatosi ad interessamento cutaneo e viscerale tenendo conto della presentazione atipica e multiforme dei nevi vascolari. **TiM**

Bibliografia

1. Rook/Wilkinson/Ebling. Textbook of Dermatology. Champion RH, Burton JL, Burns DA, Breathnach SM, eds. 6th edn. Cambridge: Blackwell Science 1999; 588-589.
2. Arguedas MR, Shore G, Wilcox CM. Congenital vascular lesions of the gastrointestinal tract: Blue Rubber Bleb Nevus and Klippel-Trenaunay Syndromes. South Med J 2001; 94:405-410.
3. Boente MD, Cordisco MR, Frontini MD, et al. Blue Rubber Bleb Nevus (Bean Syndrome): evolution of four cases and clinical response to pharmacologic agents. Pediatr Dermatol 1999; 16:222-227.
4. Hofhuis WJ, Oranje AP, Bouquet J, et al. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome: report of a case with consumption coagulopathy complicated by manifest thrombosis. Eur J Pediatr 1990; 149:526-528.
5. Enjolras O. Vascular tumors and vascular malformations: are we at the dawn of a better knowledge? Pediatr Dermatol 1999; 16:238-241.
6. Enjolras O. Vascular anomalies and investigations. J Eur Acad Dermatol Venereol 1995; 5:S38.