



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Image

Des lésions angiomateuses diffuses

Diffuse angiomatous lesions

L. Zenjari*, F. Hali, F.Z. Elfatoiki, H. Dahbi Skalli, S. Chiheb

Service de dermatologie et vénérologie, CHU Ibn Rochd Casablanca, Maroc

INFO ARTICLE

Mots clés :

Syndrome de Bean
Malformation veineuse
Sirolimus

Keywords:

Blue rubber bleb nevus syndrome
Venous malformation
Sirolimus

1. L'histoire

Une femme, âgée de 22 ans, consultait pour de multiples lésions cutanées. Elle avait comme antécédents, une constipation et des mélénas récidivants traités par transfusions sanguines répétées depuis l'âge de 6 mois. L'examen clinique retrouvait une pâleur cutanéomuqueuse, ainsi que de multiples masses bleutées diffuses, molles « en tétine de caoutchouc », et douloureuses à la palpation, sans thrill à l'auscultation, siégeant sur la face inférieure de la langue, la fesse droite, la cuisse gauche, la plante du pied droit et le 3^e ongle gauche (Fig. 1). Le bilan biologique retrouvait une anémie ferriprive à 5,1 g/dL. L'exploration digestive avait montré de multiples lésions angiomateuses duodénales et iléo-coliques (Fig. 2) et la biopsie des ectasies vasculaires. L'angioscanner thoraco-abdominal et l'entérocanner notaient des malformations veineuses hépatiques et intestinales. L'IRM cérébrale avait montré une malformation vasculaire cérébrale pariétale gauche.

2. Le diagnostic

Un syndrome de Bean ou Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS).

* Auteur correspondant.
Adresse e-mail : leila-zenjari@hotmail.fr (L. Zenjari).

<https://doi.org/10.1016/j.revmed.2021.02.008>

0248-8663/© 2021 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

3. Les commentaires

Le diagnostic de BRBNS ayant été retenu, un traitement par sirolimus débuté à la dose de 1,6 mg/m² par jour par voie orale, en deux prises. L'évolution était favorable avec la disparition des mélénas à J13, et diminution de la taille de la lésion du grêle à l'endoscopie de contrôle. Une légère régression de la taille des lésions cutanées avec un palissement en périphérie, ainsi qu'une correction de l'anémie ont été notés après 3 mois de traitement. La tolérance clinique était bonne, sans récurrence des saignements ni de l'anémie après arrêt du traitement avec un recul de 2 ans.

Le syndrome de Bean est un syndrome vasculaire rare, caractérisé par de multiples malformations veineuses sur la peau, les muqueuses, le tractus gastro-intestinal, et plus rarement sur d'autres organes (foie, reins, glande parotidienne, poumons, cœur, cerveau, thyroïde) [1,2]. Il s'agit de formes sporadiques dans la majorité des cas, mais des formes familiales ont été décrites, avec un gène identifié sur le chromosome 9p transmis selon un mode autosomique dominant [2,3]. Plus récemment, Soblet et al. ont démontré chez ces patients, la présence de mutations somatiques du gène *TEK* codant pour la protéine TIE2, récepteur membranaire de type tyrosine kinase présent sur les cellules endothéliales [3]. Le BRBNS peut apparaître dès la naissance, dans l'enfance ou l'adolescence, avec des lésions qui tendent à augmenter en nombre et en taille à l'âge adulte. Cliniquement, il s'agit de masses cutanées, molles bleutées dépressibles « en tétine de caoutchouc » [1]. Les principaux diagnostics différentiels sont le syndrome de Rendu-Osler, le syndrome de Maffucci et le syndrome de Klippel-Trenaunay [4,5].

Les atteintes gastro-intestinales comprennent des malformations vasculaires veineuses ou des hémangiomes caverneux. Les principales complications digestives sont les hémorragies, une coagulation intravasculaire disséminée, les invaginations intestinales aiguës, ou encore le volvulus [1]. Les lésions digestives peuvent être traitées par des techniques endoscopiques, comme l'électrocoagulation, la sclérothérapie, la photocoagulation ou encore le laser endoscopique. D'autres auteurs proposent plutôt l'exérèse chirurgicale avec un contrôle satisfaisant des saignements. [3]

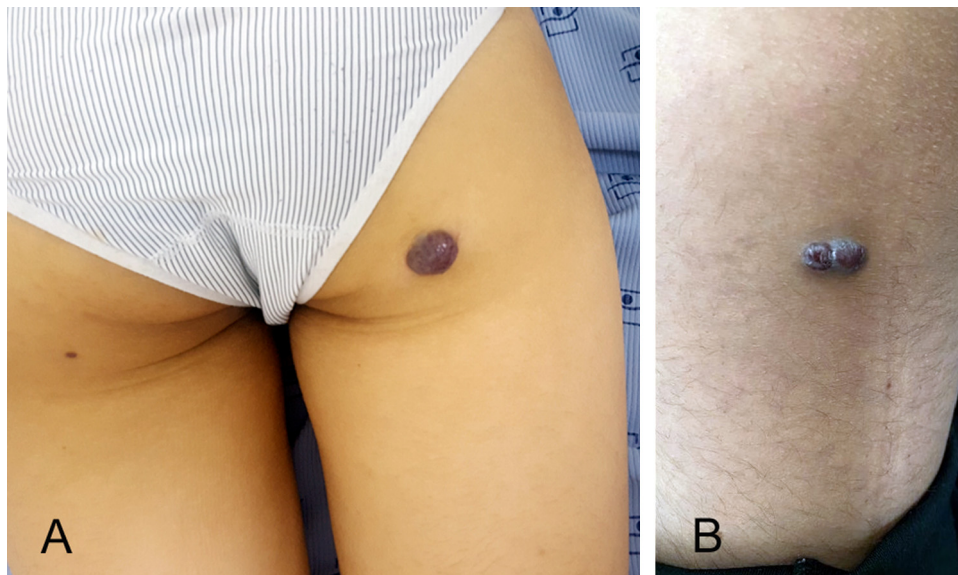


Fig. 1. Masse angiomeuse « en tétine de caoutchouc » au niveau de la fesse droite (A), masse bleutée d'environ 1 cm, molle de la face postérieure de la cuisse gauche (B).



Fig. 2. Malformation veineuse duodénale à la fibroscopie cœso-gastro-duodénale.

Plusieurs traitements pharmacologiques ont été essayés, notamment des anti-angiogéniques utilisés fréquemment dans le traitement des hémangiomes, tel que la corticothérapie systémique, l'interféron alpha ou encore le propranolol, avec des résultats peu satisfaisants [2,4]. Le sirolimus est un inhibiteur de mTOR de plus en plus utilisé pour ses propriétés antiprolifératives, notamment dans les malformations vasculaires. En 2012, Yussekaya a rapporté le premier cas de syndrome de Bean, traité par sirolimus [6]. Plusieurs cas cliniques ont été rapportés par la suite,

confirmant l'intérêt du sirolimus dans le traitement du syndrome de Bean dont la plus grande série de 5 patients a été rapportée par Isoldi et al. [4]. La dose la plus utilisée était 1,6 mg/m² par jour en deux prises. Le résultat obtenu était une légère réduction de la taille des lésions cutanées mais surtout digestives, avec une disparition des saignements, ainsi que la correction de l'anémie dans la majorité des cas. Aucun effet indésirable n'a été rapporté dans ces études [7,8]. Il peut être utilisé à petites doses chez l'enfant avec un bon profil de tolérance et d'efficacité [8].

Déclaration de liens d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.

Références

- [1] Torchia D, Schincaglia E, Palleschi GM. Blue rubber-bleb naevus syndrome arising in the middle age: case correspondence. *Int J Clin Pract* 2010;64:115-7.
- [2] Ur Rashid M, Muhammad Khan M, Ullah W, Hussain I, Hurairah A. Blue rubber bleb nevus: a rare cause of GI bleeding—review of management. *BMJ Case Rep* 2019;12:e231561.
- [3] Soblet J, Kangas J, Nätynki M, Mendola A, Helaers R, Uebelhoer M, et al. Blue rubber bleb nevus (BRBN) syndrome is caused by somatic TEK (TIE2) mutations. *J Invest Dermatol* 2017;137:207-16.
- [4] Isoldi S, Belsha D, Yeop I, Uc A, Zevit N, Mamula P, et al. Diagnosis and management of children with blue rubber bleb nevus syndrome: A multi-center case series. *Dig Liver Dis* 2019;51:1537-46.
- [5] Deng ZH, Xu CD, Chen SN. Diagnosis and treatment of blue rubber bleb nevus syndrome in children. *World J Pediatr* 2008;4:70-3.
- [6] Yuksekkaya H, Ozbek O, Keser M, Toy H. Blue rubber bleb nevus syndrome: successful treatment with sirolimus. *Pediatrics* 2012;129:e1080-4.
- [7] Kizilocak H, Dikme G, Celkan T. Sirolimus experience in blue rubber bleb nevus syndrome. *J Pediatr Hematol Oncol* 2018;40:168-9.
- [8] Zhang B, Li L, Zhang N, Zhao M, Liu Y, Wei L, et al. Efficacy and safety of sirolimus in the treatment of blue rubber bleb naevus syndrome in paediatric patients. *Clin Exp Dermatol* 2020;45:79-85.