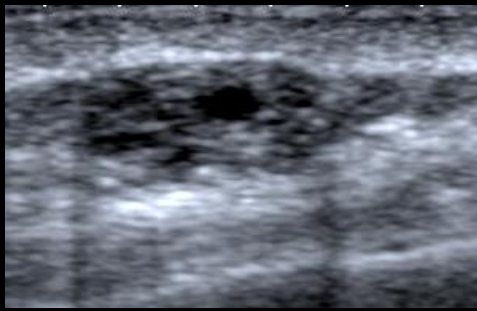
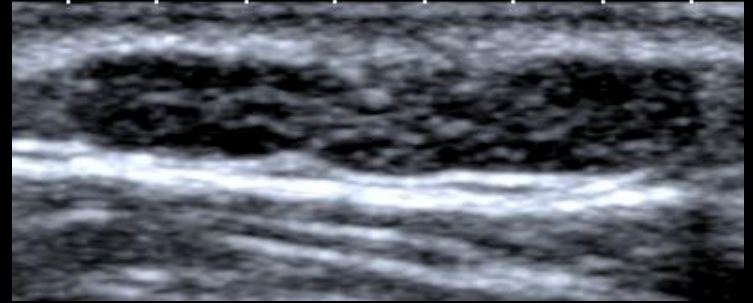


- Femme de 77 ans
- Bilan échographique de taches cutanées bleutées présentes depuis plusieurs années
- Nodules sous cutanés fermes à la palpation, indolores

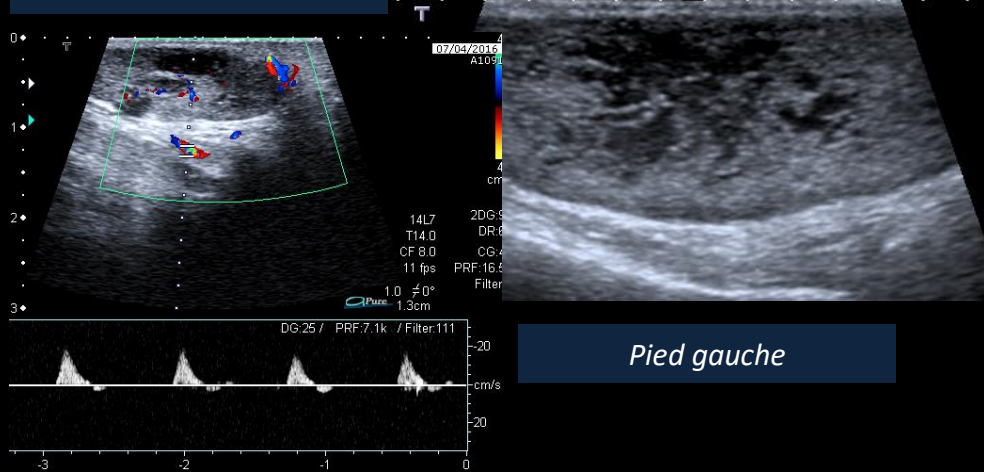




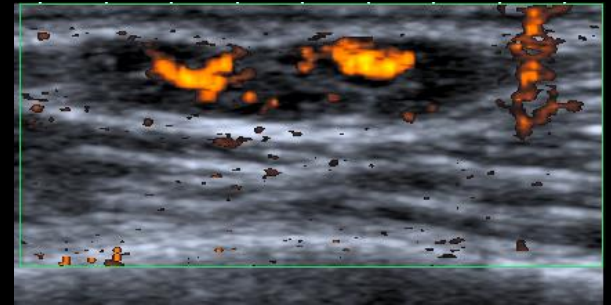
Echographie



Paroi abdominale



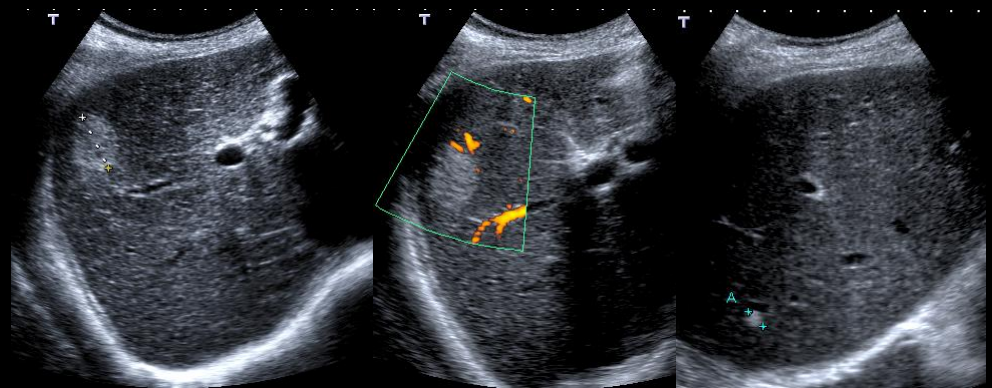
Pied gauche



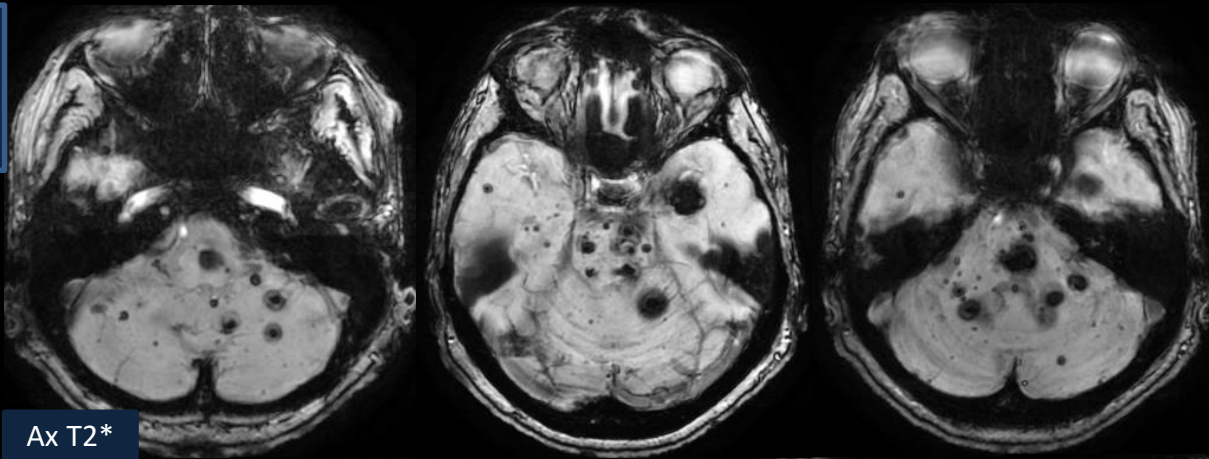
Epaule gauche

- Lésions hétérogènes hyperéchogènes bien limitées
- Lacs vasculaires intra-lésionnels
- Compressibles, permettant le remplissage
- Alimentées par une artériole

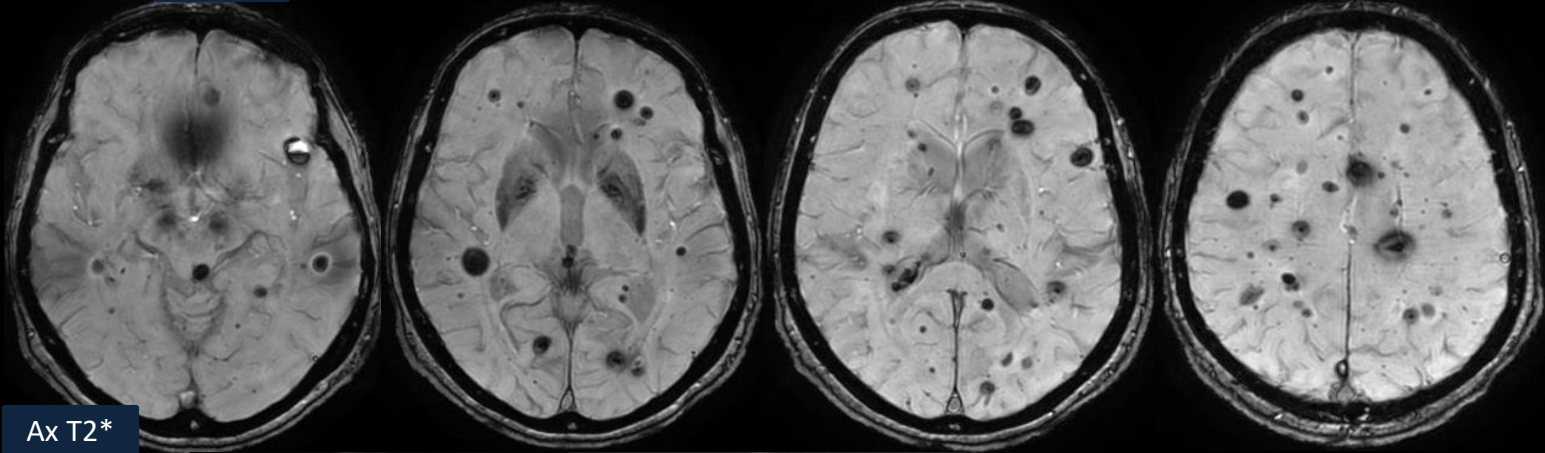
...



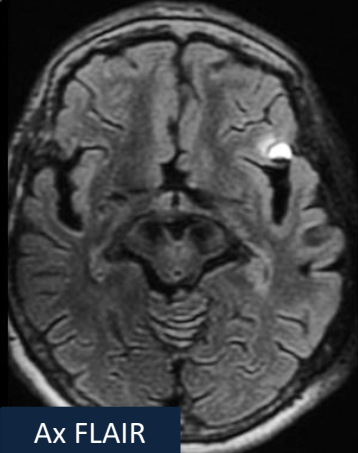
Angio-IRM cérébrale



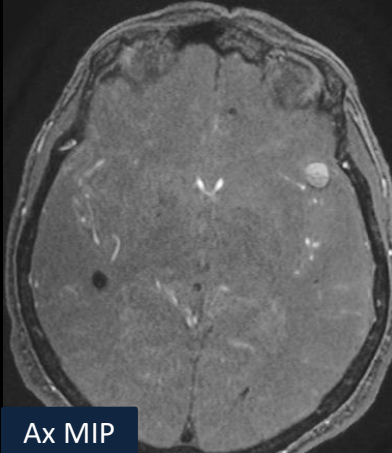
Ax T2*



Ax T2*



Ax FLAIR



Ax MIP

- Cavernomes disséminés, sous- et sus-tentoriels
- Saignement intra-lésionnel récent en frontal gauche

Au total :

- Femme de 77 ans
- Taches cutanées bleutées depuis l'enfance
- Nodules sous-cutanés fermes et indolores à la palpation
- Bilan échographique : malformations vasculaires associées à des angiomes hépatiques
- Bilan IRM encéphalique : cavernomes sous et sus-tentoriels disséminés



« Blue Rubber Bleb Nevus Syndrom »

II. caractères généraux

- Initialement décrit en 1860 par Gascoyne ...
- ... syndrome dénommé par Bean en 1958 : description des « tumeurs cutanées »
- Rare : 1/14 000, sex ratio = 1
- Transmission autosomique dominante
- Malformations veineuses multi-organes :
 - Peau
 - Intestin grêle, colon distal
 - Cerveau
 - Foie
 - Poumon
 - Muscles squelettiques, etc.



III. Clinique

- Antécédents **familiaux** ++
- **Interrogatoire** :
 - Méléna, rectorragie
 - Constipation chronique, syndrome occlusif (saignement chronique, volvulus, invagination)
- **Examen physique** :
 - **Taches** cutanées bleutées



III. Clinique

• Manifestations cutanées et musculo-squelettiques :

- Diagnostiquées à la naissance/dans les premières années de vie
- Localisation et infiltration des tissus sous-jacents variables : **jambes**, tronc, etc.

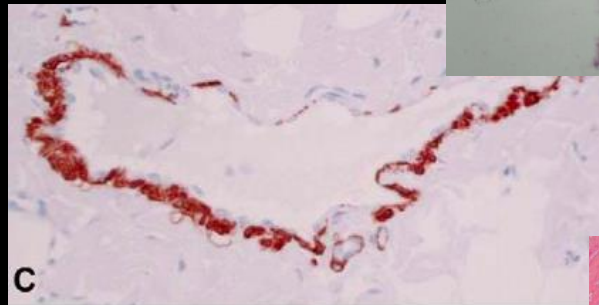
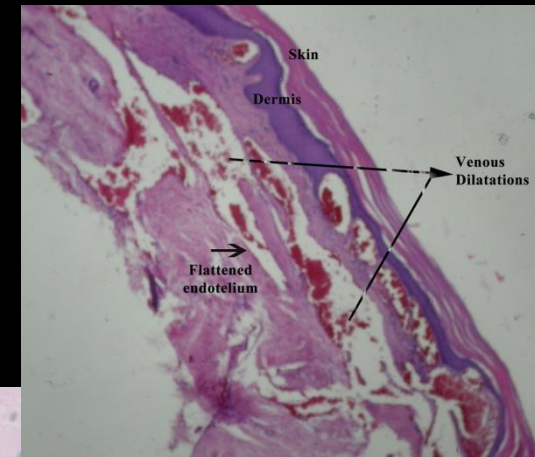
- Typiquement :

- taille **< 3 cm**
- « **boutons** » bleus
- **fermes** à la palpation
- +/- douloureux
- nombre variable (1 à > 100)

- Histologie : dysplasie veineuse,

endothélium plat (1 seule couche cellulaire),

cellules musculaires lisses déficientes



III. Clinique

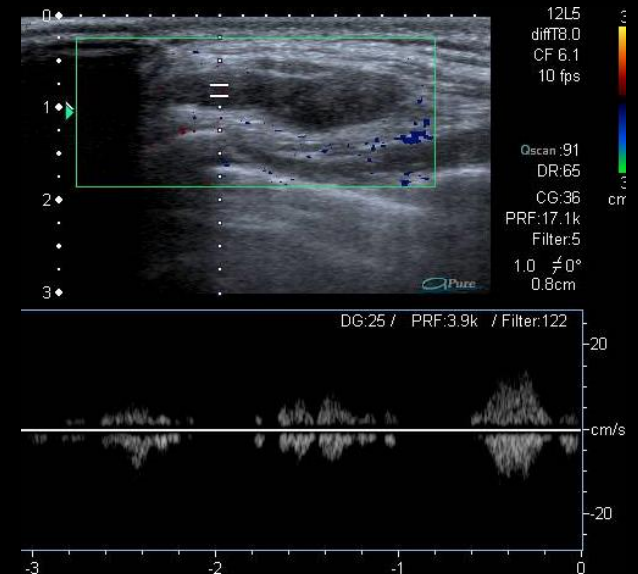
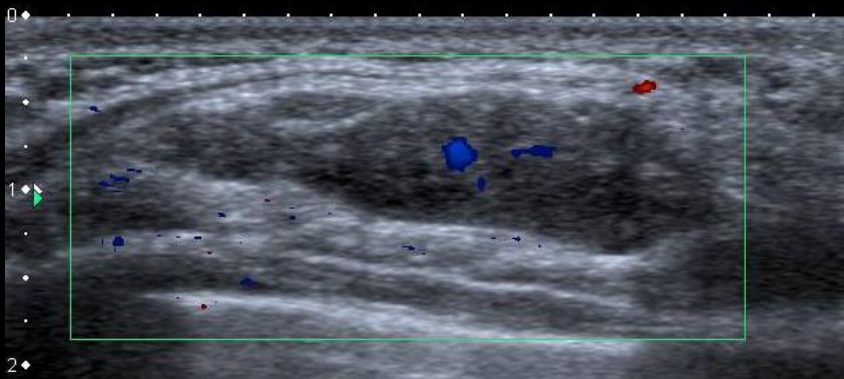
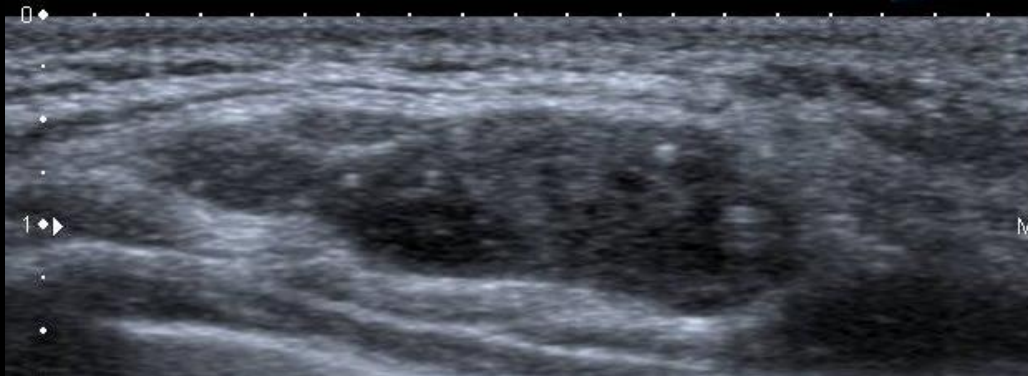
- **Manifestations gastro-intestinales** :
 - Présentes chez **tous** les patients
 - Localisation la plus fréquente : intestin **grêle** (mais atteinte de l'ensemble du tractus digestif possible ++)
 - **Saignements** digestifs :
 - hématurie, méléna, rectorragies
 - anémie chronique
 - Syndrome occlusif < **forme pédiculée** responsable d'une **invagination intestinale aiguë**
- **Autres manifestations** : cérébrales, hépatiques, poumons, rétropéritoine, cœur, néoplasies (médulloblastome, LLC, carcinome à cellules rénales, carcinome à cellules squameuses), etc.

IV. Imagerie

- Manifestations cutanées et musculo-squelettiques :

- Echographie :

→ caractère « lent » du flux vasculaire (intérêt du Doppler)



IV. Imagerie

- IRM : caractéristiques des malformations veineuses

→ lésions pluri-loculées, **lacs** veineux

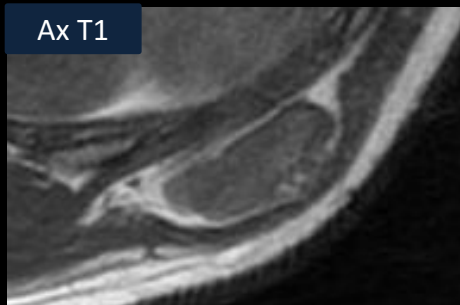
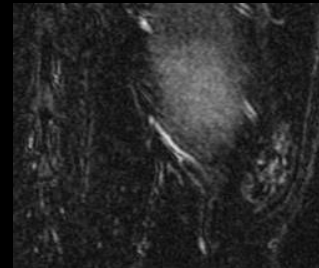
→ veine de drainage

→ **isoT1 / hyperT2**

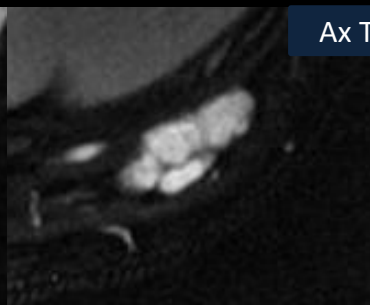
→ rehaussement **intense**, au temps veineux (intérêt de **l'angioIRM dynamique volumique**)

→ **pas** de « flow voids »

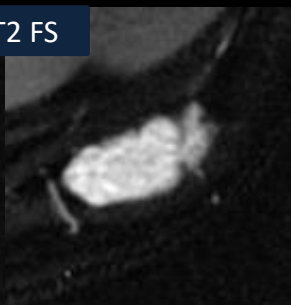
→ **thrombi** et **phlébolithes** en hyposignal



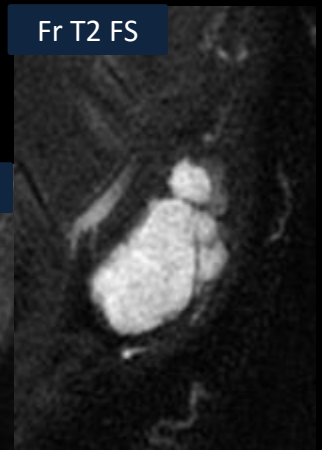
Ax T1



Ax T2 FS



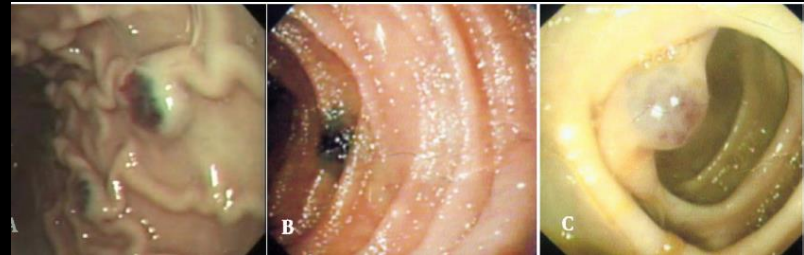
Ax T1 Gado FS



Fr T2 FS

IV. Imagerie

- Manifestations gastro-intestinales :
- Endoscopie digestive haute et basse



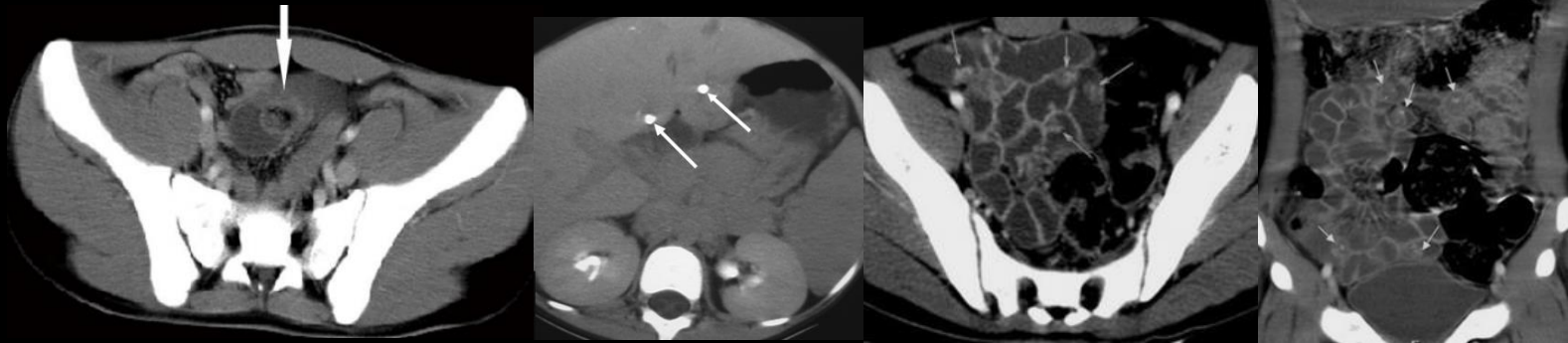
Sensible pour les petites lésions de l'estomac, du duodénum et du colon

- TDM :

→ Entéro-TDM : sensible pour les lésions de l'**iléon distal** et du **jéjunum**,
évaluation du rehaussement lésionnel (périphérique puis homogénéisation)

→ Evaluation des **complications** : volvulus, infarctus, **invagination**, prolapsus rectal

→ **Phlébolithes** intra-lésionnels



IV. Imagerie

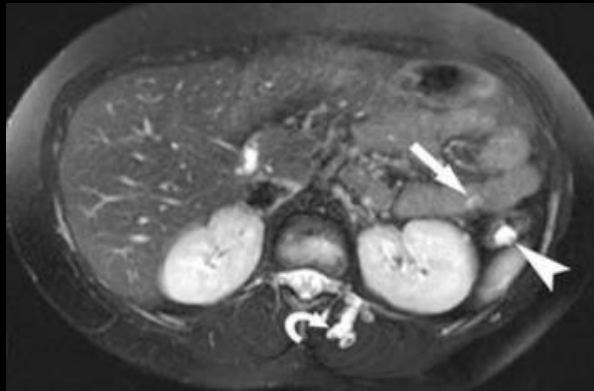
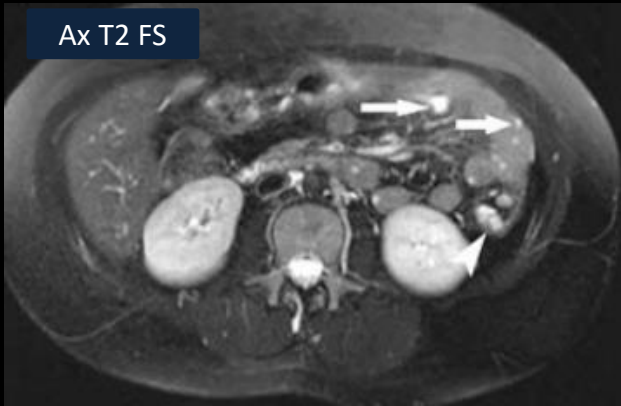
- IRM :

→ Evaluation des lésions **hépatiques**, **spléniques** et **rétropéritonéales**

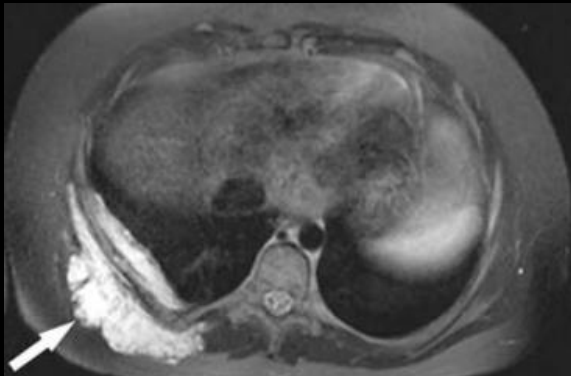
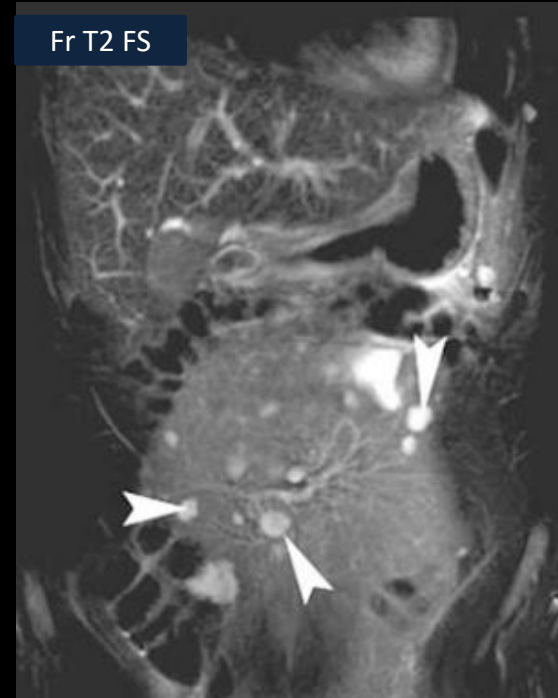
→ IsoT1 / hyperT2

→ Rehaussement intense, « lent », **centripète**

Ax T2 FS



Fr T2 FS

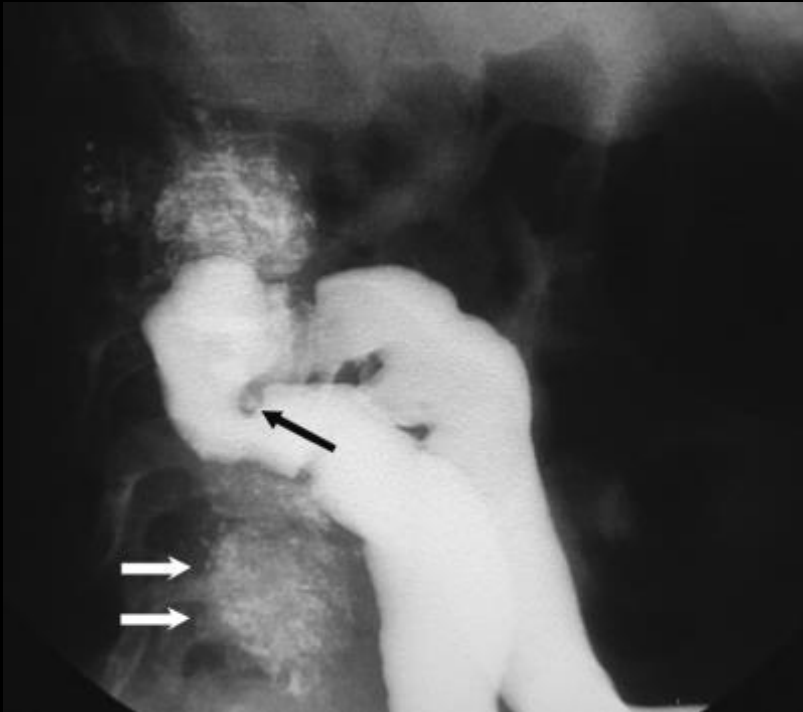


IV. Imagerie

« Once upon a time ... » ★

- Opacification digestive barytée:

Sensible pour les lésions de l'intestin grêle.....



- Multiples défauts de remplissage polypoïdes = malformations veineuses
- Pas de différenciation entre lésion vasculaire et les autres types de polypes

V. Traitement

- **Médical :**

- **Anti-angiogéniques** : CS, BB, IFN α , **Sirolimus**® à faibles doses
- Traitement endoscopique : **sclérothérapie** (lauromacrogol)
- Supports transfusionnels

- **Chirurgical** : **Résection** des malformations veineuses

- Indications : saignements digestifs chroniques et/ou sévères
- Améliore la qualité de vie des patients

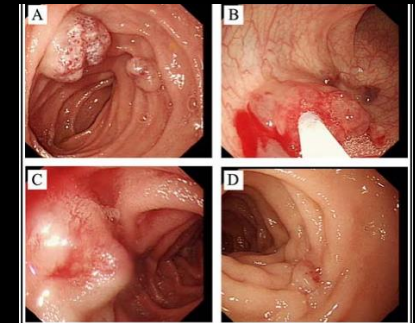
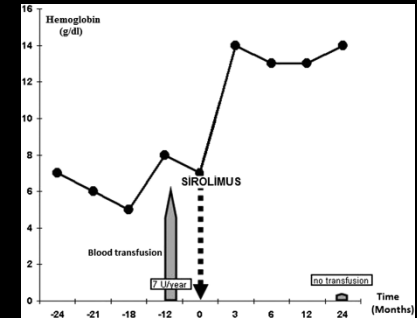


Fig.2: (A) The lesions in small intestine; (B) Lauromacrogol injection by enteroscopy; (C) The lesion after lauromacrogol injection was white and swollen; (D) Scar formation observed about 6 months later.



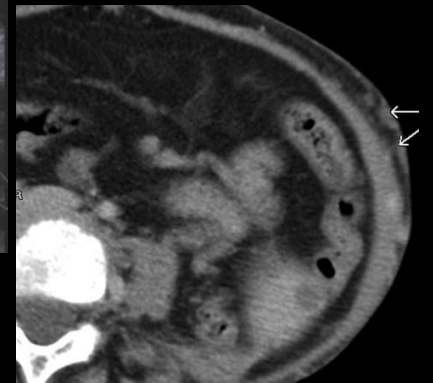
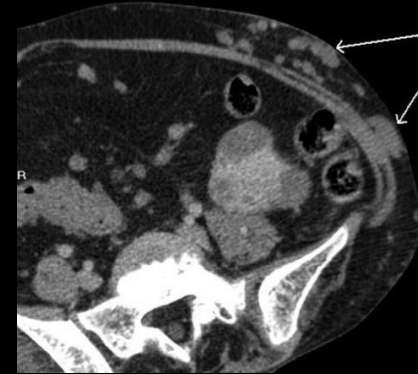
Fig. 3. The different measures for dealing with lesions in GI tract. A: Cross-suturing ligation at the bottom of lesion for interruption of blood supply. B: A technique of bowel intussusception was used to access multiple venous malformations. C: lesion was resected.



VI. Diagnostic différentiel

« Proteus syndrome » ou « syndrome de Protée »

- Combinaison de malformations **veineuses** et **lymphatiques**
- Atteinte en **mosaïque**
- Localisation : peau, viscères
- Manifestations cliniques : naevi pigmentés, hamartomes sous-cutanés, hypertrophie d'un membre, lipomatose, exosotoses multiples
- "éléphant man" était porteur d'un syndrome de Protée et pas d'une neurofibromatose.



à retenir

- Entité **rare**
- Y penser devant des malformations **veineuses** **multi-organes**
- Intérêt de l'imagerie dans le diagnostic **positif** et des **complications**
 - **invagination intestinale aiguë** **EntéroTDM** sensible pour les lésions de l'**iléon distal** et **jejunum**
- **Endoscopie digestive** sensible pour les lésions de l'**estomac**, du **duodénum** et du **colon**
- Traitement médical : plusieurs options (**Sirolimus**)
- Traitement chirurgical : amélioration de la qualité de vie ++, indiqué dans les hémorragies digestives sévères

Références

- K M. Elsayes et al. *Vascular Malformation and Hemangiomatosis Syndromes : Spectrum of Imaging Manifestations* AJR Am J Roentgenol 2008 ; 190:1291-1299
- A. Kassarian et al. *Imaging Characteristics of Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome* AJR Am J Roentgenol 2003 ; 181:1041-1048
- L. Flors et al. *MR Imaging of Soft-Tissue Vascular Malformations : Diagnosis, Classification, and Therapy Follow-up* Radiology 2011 ; 31:1321-1340
- M. Mechri et al. *Small Bowel Involvement in Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome : MR Imaging Features* Abdom Imaging 2009 ; 34:448-451
- S. Senturk et al. *Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome : Imaging of Small Bowel Lesions with Peroral CT Enterography* Abdom Imaging 2011 ; 36:520-523
- Z. Li et al. *The Surgery for Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome* Annals of Medicine and Surgery 2016 ; 5:93-96
- S. Ning et al. *Enteroscopic Sclerotherapy in Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome* Pak J Med Sci 2015 ; 31:226-



Des taches bleues ...

Staff Guilloz

Julia WEISS (IHN)

