

Thông báo một trường hợp lâm sàng mắc hội chứng [blue rubber bleb nevus](#)

Blue rubber bleb nevus syndrome: A case report

Ngô Thị Hoài, Nguyễn Cảnh Bình, Nguyễn Lâm Tùng,
Thái Doãn Kỳ, Trịnh Xuân Hùng,
Nguyễn Thị Thanh Thủy, Dương Thị Tuyết

Bệnh viện Trung ương Quân đội 108

Tóm tắt

Hội chứng blue rubber bleb nevus (BRBNS) là một hội chứng hiếm gặp đặc trưng bởi các dị dạng mạch máu ở trên da và đường tiêu hóa. Có thể gặp dị dạng mạch ở não, gan, phổi và cơ xương. Chúng tôi thông báo một trường hợp lâm sàng mắc hội chứng blue rubber bleb nevus. Bệnh nhân nữ 33 tuổi đến viện với triệu chứng mệt mỏi và chóng mặt. Khi nội soi kiểm tra, chúng tôi phát hiện ra các tổn thương dị dạng mạch kích thước lớn ở dạ dày và đại tràng. Chúng tôi đã chẩn đoán bệnh nhân mắc hội chứng blue rubber bleb nevus và được can thiệp tối thiểu bằng thắt vòng cao su các tổn thương, bổ sung viên sắt, ức chế bơm proton với mục đích tránh mất máu tái diễn và tránh các nguy cơ rủi ro do truyền máu.

Từ khóa: Hội chứng blue rubber bleb nevus, u máu, dị dạng mạch máu.

Summary

The blue rubber bleb nevus syndrome (BRBNS) is the rare disorder characterized by distinctive vascular malformations of the skin and gastrointestinal tract. It may also involve the brain, liver, lungs, and skeletal muscles. We reported a case of blue rubber bleb nevus syndrome. A 33-year-old female visited our hospital with tiredness and dizziness; upon examination, we found multiple venous malformation lesions on gastric and colon. We were able to diagnose her as suffering from blue rubber bleb nevus syndrome and we treated her with endoscopic ligation, blood transfusion, iron supplementation, proton pump for stopping to recurrently bleed and avoid risks involved in blood transfusions.

Keywords: Blue rubber bleb nevus syndrome, hemangioma, venous malformation.

1. Đặt vấn đề

Hội chứng blue rubber bleb nevus (BRBNS) [1], [2] là một bệnh do dị dạng mạch máu hiếm gặp với tỷ lệ 1 : 14.000 và đặc trưng bởi các dị tật tĩnh mạch da đa dạng kết hợp với các dị tật tĩnh mạch nội tạng (thường gặp nhất là ở ruột). Năm 1958, William

Bennett Bean [1] đã mô tả lần đầu tiên các tổn thương này và đặt tên là hội chứng BRBNS giống như những đặc điểm nhìn thấy trên nội soi và ngoài da. Hình ảnh đặc trưng của tổn thương là các dị dạng mạch máu xảy ra từ lúc mới sinh hoặc trong thời kỳ tuổi trẻ, các tổn thương này tăng dần về kích thước và số lượng [3]. Chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời là một điều rất quan trọng để bệnh nhân tránh không bị mất máu và các nguy cơ cao lây bệnh từ truyền máu.

Ngày nhận bài: 04/2/2020, *ngày chấp nhận đăng:* 12/2/2020

Người phản hồi: Ngô Thị Hoài

Email: ngohoaibs108@gmail.com - Bệnh viện TWQĐ 108

Cho đến nay trên toàn thế giới đã phát hiện khoảng hơn 200 bệnh nhân mắc hội chứng này [4], [5].

Chúng tôi xin thông báo một trường hợp mắc hội chứng blue rubber bleb nevus được chẩn đoán và điều trị thành công tại Viện Điều trị các Bệnh tiêu hóa, Bệnh viện Trung ương Quân đội 108.

2. Trường hợp lâm sàng

Bệnh nhân nữ 33 tuổi vào viện với lý do mệt mỏi và hoa mắt chóng mặt. Biểu hiện bệnh khoảng 5 tháng trước, tình trạng mệt mỏi và hoa mắt chóng mặt tăng dần. Bệnh nhân không nôn ra máu, không đại tiện phân đen, không bị rong kinh, không bị loét dạ dày tá tràng hay bệnh mạn tính và chưa dùng

thuốc gì. Xét nghiệm lúc vào: Hồng cầu: 4,45T/L, huyết sắc tố: 80g/L, hematocrit: 0,296L/L, MCV: 66,5fL, MCH: 18,0pg, MCHC: 270g/L, tiểu cầu: 272G/L, bạch cầu: 7,88G/L, sắt huyết thanh: 3,0 μ mol/l, tranferin: 3,15g/L, ferritin: 7,05ng/mL. Test máu ẩn trong phân âm tính.

Nội soi dạ dày thấy hình ảnh có 5 đám tổn thương dạng polyp màu tím sẫm kích thước từ 1 - 1,5cm ở đáy vị, thân vị phía bờ cong lớn và hang vị (Ảnh 1 - 2). Các đám tổn thương này hơi lõm ở giữa và mạch máu phong phú, có tính chất tuổi hơi khác nhau, từ màu xanh nhạt nằm dưới niêm mạc đến màu xạm nổi gồ lên trên niêm mạc. Tuy nhiên trong khi soi không thấy chảy máu.

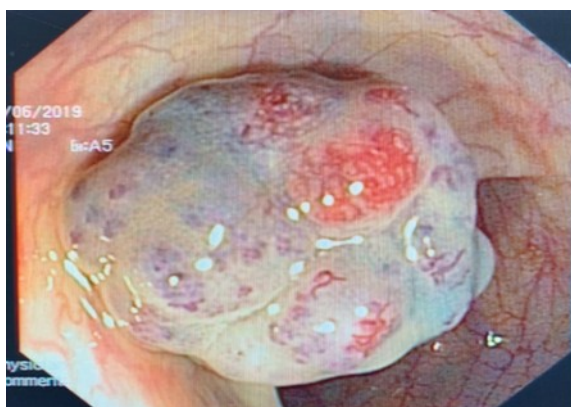


Ảnh 1. Tổn thương hang vị



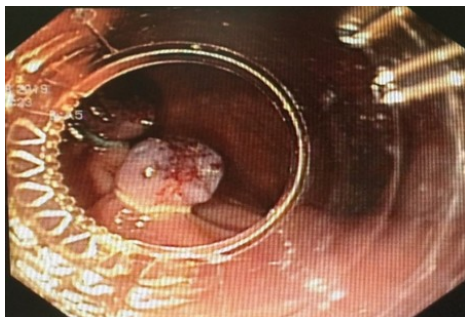
Ảnh 2. Tổn thương ở bờ cong lớn

Trên hình ảnh nội soi đại tràng thấy có 2 đám tổn thương ở đại tràng góc gan với tính chất giống như tổn thương ở dạ dày, kích thước khoảng 1,5 và 2cm màu tím sẫm, quan sát gần thấy có rất nhiều mạch máu loạn sản, nhưng không thấy chảy máu (Ảnh 3 - 4).

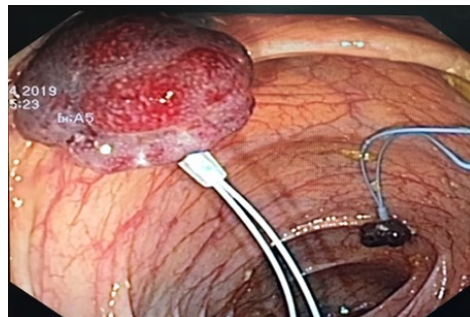


Ảnh 3 và 4. Tổn thương đại tràng ngang

Chúng tôi đã chẩn đoán ngay bệnh nhân mắc hội chứng blue rubber bleb nevus với các tổn thương dị dạng mạch máu điển hình ở đường tiêu hóa. Tiếp theo, bệnh nhân được điều trị can thiệp thắt vòng cao su vào các búi dị dạng mạch ở dạ dày và thắt vòng endo-loop vào 2 đám dị dạng mạch ở đại tràng (Ảnh 5 - 6).



Ảnh 5. Thắt vòng cao su dạ dày



Ảnh 6. Thắt vòng endo-loop đại tràng

Sau 1 tháng điều trị thắt vòng cao su và bổ sung viên sắt. Bệnh nhân đến khám lại: Kết quả xét nghiệm cho thấy bệnh nhân vẫn còn thiếu máu mức độ nhẹ: Hồng cầu: 4,08T/L, huyết sắc tố: 100g/L, hematocrit: 0,33L/L và hình ảnh nội soi thấy còn 1 tổn thương hơi gồ kích thước 0,5cm màu xanh ở dạ dày và 1 sẹo ở đại tràng góc gan bên cạnh có một tổn thương kích 0,5cm màu xanh.

So với thời điểm 1 tháng trước vào viện tình trạng bệnh nhân cải thiện đáng kể từ lâm sàng và hình ảnh nội soi, với 2 tổn thương còn lại ở dạ dày và đại tràng hiện không có nguy cơ chảy máu. Chúng tôi sẽ tiếp tục theo dõi bệnh nhân lâu dài, nếu nghi ngờ chảy máu có thể can thiệp các tổn thương kịp thời.

3. Bàn luận

Trong trường hợp này, bệnh nhân bị thiếu máu thiếu sắt. Trong lúc đi tìm nguyên nhân gây thiếu máu thiếu sắt, bệnh nhân đã được nội soi dạ dày, đại tràng và phát hiện ra các tổn thương đặc trưng của hội chứng blue rubber bleb nevus (BRBNS). Đây là một hội chứng đặc trưng bởi các dị dạng tĩnh mạch đa dạng ở da kết hợp với các dị dạng tĩnh mạch nội tạng (thường gặp nhất là ở ruột). Nhìn chung đây là một tình trạng bệnh lý hiếm gặp. Hầu hết các trường hợp là tản phát. Một số bệnh nhân có thể bị chảy máu nặng (ruột), tuy nhiên hầu hết chảy máu từ đường tiêu hóa là chậm, nhỏ, diễn biến mạn tính và âm thầm dẫn tới thiếu máu do thiếu sắt.

Tuy nhiên chúng ta cũng cần phân biệt với một số bệnh liên quan đến dị dạng mạch máu của da và đường tiêu hóa bao gồm: BRBNS, hội chứng Mafucci, hội chứng Rendu-osler-weber.

Hội chứng Mafucci [6] là một tình trạng bệnh lý hiếm gặp, đặc trưng bởi các u nội sụn, các biến dạng xương và các dị tật tĩnh mạch. Hội chứng Maffucci thường biểu hiện ở giai đoạn sớm, ở lứa tuổi khoảng 4 - 5 tuổi. Các u nội sụn là các u sụn lành tính, nó có thể xảy ra ở bất kỳ vị trí nào nhưng thường thấy ở các đốt ngón tay chân và các xương dài (tay) có khoảng 20 - 40% các u nội sụn có thể phát triển thành sarcom xương sụn. Các dị tật tĩnh mạch của hội chứng này có thể biểu hiện ở tổ chức màng nhện mềm, mắt, hầu, lưỡi, khí quản và ruột. Các bệnh nhân có tiên lượng tốt nếu không xảy ra tình trạng thoái hóa ác tính.

Hội chứng Rendu osler weber [7] là hội chứng do bất thường về cấu trúc các mạch máu nằm dưới da, niêm mạc và trong một số tạng như phổi, gan, não. Bệnh nhân thường bị chảy máu mũi, ngoài ra có thể chảy máu đường tiêu hóa tái đi tái lại nhiều lần, kèm theo đó là thấy các đám giãn mao mạch màu đỏ ở môi, niêm mạc miệng, lưỡi... hay niêm mạc đường tiêu hóa khi soi dạ dày đại tràng. Nếu tiến triển có thể thấy các dị dạng mạch của não, phổi.

Hội chứng BRBNS là một hội chứng dị dạng mạch hiếm gặp giống như u mạch máu, thường tổn thương tiên phát tái diễn tại da và đường tiêu hóa, được Bean [1] mô tả lần đầu năm 1958, cho đến nay có khoảng hơn 200 ca bệnh được báo cáo, tuy nhiên chưa có ca nào được báo cáo bằng tiếng Việt. Dị dạng mạch máu trong hội chứng BRBNS bao gồm giãn mao mạch, dị dạng tĩnh mạch, có thể thông động tĩnh mạch và có thể gặp ở bất kỳ vị trí nào như da, đường tiêu hóa, não, phổi, gan... Biểu hiện lâm sàng thường gặp nhất là thiếu máu thiếu sắt, đôi khi

có thể thấy biểu hiện của xuất huyết tiêu hóa như nôn ra máu, đại tiện phân đen.

Các tổn thương da thường có ngay khi sinh ra hoặc biểu hiện ở thời kỳ trẻ em. Các tổn thương da thường rất đặc trưng dưới dạng các nốt bóng đa dạng, lồi lên, màu xanh da trời sẫm, dễ bóp ép, đường kính một vài milimet đến vài centimet và khác nhau nhiều về màu sắc và hình dáng, hầu hết chúng không có triệu chứng nhưng một số có thể đau tự phát hoặc tăng cảm đau khi sờ. Các tổn thương da hiếm khi chảy máu trừ khi bị chấn thương. Theo tuổi bệnh nhân các dị dạng mạch có thể tăng lên về kích thước và số lượng.

Tổn thương ở hệ thống tiêu hóa thường biểu hiện triệu chứng trong thời kỳ trưởng thành sớm. Các dị dạng tĩnh mạch có thể xảy ra ở bất kỳ nơi nào, từ miệng tới niêm mạc hậu môn nhưng xảy ra ưu thế ở ruột non. Trái ngược với các tổn thương da, các tổn thương đường tiêu hóa thường gây chảy máu. Có thể gặp BRBNS ở xương sọ, hệ thống thần kinh trung ương, tuyến giáp, tuyến nước bọt, mắt, khoang miệng, phổi, màng phổi, màng ngoài tim, hệ thống cơ xương, khoang phúc mạc, mạc treo, thận, gan, lách, dương vật, âm đạo và bàng quang. Các triệu chứng về hệ thống xương khớp có thể gặp là xương bị cong, gãy xương bệnh lý, xương phát triển quá to và biến loạn khớp. Trong trường hợp của chúng tôi, các tổn thương dị dạng mạch thấy ở dạ dày và đại tràng.

Một số phương pháp điều trị đã được áp dụng như bổ xung sắt, corticoid, interferon α -2a và octreotide để giảm chảy máu trong các trường hợp mất máu nặng [8], [9]. Ngày nay với các tổn thương ở đường tiêu hóa có thể điều trị bằng laser quang đông, tiêm xơ, thắt vòng cao xu hay cắt bỏ tổn thương. Thậm chí trong trường hợp chảy máu nặng đe dọa tính mạng có thể phẫu thuật cắt đoạn dạ dày, ruột hay đại tràng. Hội chứng BRBN là một hội chứng dị dạng mạch máu với tính chất phát triển, các tổn thương mới có thể xuất hiện và gây chảy máu tái phát. Một nghiên cứu [10] được tiến hành trên 10 bệnh nhân theo dõi dọc 5 năm thấy có 1 bệnh nhân tái xuất huyết. Trong trường hợp của chúng tôi, bệnh nhân vẫn tiếp tục theo dõi và bổ xung thêm sắt sau khi điều trị can thiệp qua nội soi.

4. Kết luận

Trên đây chúng tôi đã trình bày một trường hợp bệnh nhân bị mắc hội chứng blue rubber bleb nevus. Do đây là một bệnh hiếm gặp nên không có tiêu chuẩn chẩn đoán mà chỉ dựa vào hình ảnh nội soi. Khi một bệnh nhân đến với chúng ta vì thiếu máu mạn tính thì nên nội soi dạ dày và đại tràng, đôi khi cả ruột non để phát hiện ra những tổn thương bất thường mạch máu có thể gây mất máu mạn tính. Cũng có những trường hợp mất máu cấp tính đòi hỏi bác sỹ lâm sàng phải xử trí kịp thời. Hiện nay nội soi rất có giá trị trong chẩn đoán và can thiệp điều trị bệnh. Với hội chứng blue rubber bleb nevus là một hội chứng dị dạng mạch máu với tính chất phát triển nên chúng ta cần quản lý và điều trị bệnh lâu dài để tránh cho bệnh nhân phải truyền máu và các nguy cơ lây nhiễm từ truyền máu.

Tài liệu tham khảo

1. Bean WB (1958) *Blue rubber-bleb nevi of the skin and gastrointestinal tract*. In: Bean WB. *Vascular Spiders and Related Lesions of the Skin*. Springfield, IL: Charles C Thomas: 17-185.
2. Dwivedi M, Misra SP (2002) *Blue rubber bleb nevus syndrome causing upper GI hemorrhage: A novel management approach and review*. *Gastrointest Endosc* 55: 943-946.
3. [Ogu UO](#), [Abusin G](#), [Abu-Arja RF](#), [Staber JM](#) (2018) *Successful management of blue rubber bleb nevus syndrome (BRBNS) with Sirolimus*, *Hindawi*. *Case Reports in Pediatrics* 8;2018: 7654278.
4. [Fishman SJ](#), [Smithers CJ](#), [Folkman J](#), [Lund DP](#), [Burrows PE](#), [Mulliken JB](#), [Fox VL](#) (2005) *Blue rubber bleb nevus syndrome: surgical eradication of gastrointestinal bleeding*. *Annals of Surgery* 241(3): 523-528.
5. [Teixeira MG](#), [Perini MV](#), [Marques CF](#), [Habr-Gama A](#), [Kiss D](#), [Gama-Rodrigues JJ](#) (2003) *Blue rubber bleb nevus syndrome: Case report*. [Rev Hosp Clin Fac Med Sao Paulo](#). 58(2):109-112.
6. Shepherd V, Godbolt A, Casey T (2005) *Maffucci's syndrome with extensive gastrointestinal involvement*. *Australas J Dermatol* 46: 33-37.
7. Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, Faughnan ME, Hyland RH, Westermann CJ, Kjeldsen AD, Plauchu H (200) *Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome)*. *Am J Med Genet* 91: 66-67.
8. Cardoso H, Dias JA, Silva M et al (2016) *Gastrointestinal: Successful treatment with sirolimus*

- of a patient with blue rubber bleb nevus syndrome.* Journal of Gastroenterology and Hepatology 31(3): 519.
9. [Ünlüsoy Aksu A1](#), [Sari S](#), [Eğritaş Gürkan Ö](#), [Dalgıç B](#) (2017) *Favorable response to sirolimus in a child with blue rubber bleb nevus syndrome in the gastrointestinal tract.* Journal of Pediatric Hematology/Oncology 39(2): 147-149.
 10. Fishman SJ, Smithers CJ, Folkman J, Lund DP, Burrows PE, Mulliken JB, Fox VL (2005) *Blue rubber bleb nevus syndrome: Surgical eradication of gastrointestinal bleeding.* Ann Surg 241: 523-528.