



Blue Rubber Bleb Nevus Sendromu ile İlişkili Parapleji Paraplegia Associated with Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome

Ebru AYTEKİN¹, Sibel ÇAĞLAR OKUR¹, Nil SAYINER ÇAĞLAR¹, Özcan AYŞAR¹, Mustafa Devran AYBAR²

¹Sağlık Bakanlığı İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Kliniği, İstanbul, Türkiye

²Sağlık Bakanlığı İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Özet

Bean sendromu olarak da bilinen Blue rubber bleb nevus sendromu (BRBNS) hemanjiom gibi kutanöz ve gastrointestinal vasküler malformasyonlarla karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Karaciğer, mezenter, periton, akciğer, penis, iskelet kası, kafatası ve santral sinir sistemini (SSS) de tutabilmektedir. Deri lezyonları ağrısız ve kanamaya eğilimi yoktur. Bu sendromun en sık bulgusu gastrointestinal sistemdeki vasküler malformasyonların kanamasına bağlı olarak gelişen demir eksikliği anemisidir. SSS tutulumu çok nadir bildirilmiştir. Literatürde bu sendromla ilişkili olarak daha çok vertebral hemanjioma bağlı gelişen parapleji olguları bildirilmiştir. Bu olgu sunumunda ise torakal epidural hematoma bağlı parapleji gelişen hasta sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Blue rubber bleb nevus sendromu, hemanjiom, parapleji, rehabilitasyon

Abstract

The blue rubber bleb nevus syndrome (BRBNS) known as Bean syndrome is a rare disorder characterized by cutaneous and gastrointestinal vascular malformations such as hemangioma. Other organ and sites may be involved by hemangiomas, including the liver, mesentery, peritoneum, lung, penis, skeletal muscle, skull, and central nervous system (CNS). Skin lesions usually do not bleed and are painless. The most common clinical manifestation of this syndrome is iron deficiency anemia which is caused by bleeding of vascular malformations in the gastrointestinal tract. Involvement of CNS was rarely reported. In literature paraplegia cases associated with this syndrome were usually reported in patients with vertebral hemangiomas. In this paper, we present a case with paraplegia associated with thoracal epidural hematoma.

Key Words: Blue rubber bleb nevus syndrome, hemangioma, paraplegia, rehabilitation

Giriş

Blue Rubber Bleb Nevus Sendromu (BRBNS) ilk kez 1958'de Bean tarafından yayınlanmıştır ve o tarihten bu yana 200'den fazla vaka bildirilmiştir (1,2). Genellikle sporadik olarak oluşur, fakat otozomal dominant geçiş de bazı ailelerde gösterilmiştir (3). Her iki cinsten eşit oranda görülür (1). Deride multipl anjiyomatöz lezyonlarla ve gastrointestinal sistemde (GIS) vasküler tümörlerle karakterizedir (3). Genellikle beyaz ırkta görülür (1,4). Lezyonlar

doğumda ve erken çocukluk döneminde oluşarak, yaşla birlikte boyutları ve sayısında artış görülür (5). Deri lezyonları daha çok gövde ve üst ekstremitelerde; multipl, küçük, makülopapüler, mavimtrak renkte ve yumuşaktır (3). Ortopedik tutulumu ait kemik erozyonları, eklem ağrısı ve amputasyona kadar gidebilen nonfonksiyonel ekstremiteler bildirilmiştir (1,4). Santral sinir sistemi (SSS) tutulumu sonucunda gelişen kranial nöropati, baş ağrısı, ataksi, demans, paraparezi/parapleji olguları nadiren bildirilmiştir

(3,4,6). Gastrointestinal sistem tutulumuna bağlı demir eksikliği anemisi ile seyreden masif GIS kanama bu sendromun tipik klinik bulgusudur (3). Bu olgu sunumunun amacı, çok nadir görülen bir hastalık olan BRBNS'yi gözden geçirmek ve nadiren gözlenen bir komplikasyonu olan torakal epidural hematoma bağlı gelişen paraplejinin tanı, takip ve tedavi yaklaşımlarını sunmaktır.

Olgu Sunumu

On beş yaşında erkek hasta polikliniğimize bacaklarda güçsüzlük ve his kaybı nedeni ile başvurdu. Özgeçmişinde hasta, BRBNS tanısı ile çocuk gastroenteroloji bölümü tarafından takip edilmekteydi. Hasta 1, 7 ve 8 yaşlarında üç farklı merkezde sol dizde hemanjiom nedeni ile üç kez opere edilmişti. Bir buçuk ay öncesinde uykudan uyandıran bel ağrısı, her iki bacakta gelişen karıncalanma ve güçsüzlük, idrar inkontinansı nedeni ile acil servise başvuran hastanın yapılan nöroradyolojik tetkiklerinde torakal epidural hematoma (Resim 1) tespit edilmesi üzerine hasta beyin cerrahi servisine kabul edilmişti. Preoperatif paraplejik ve T5-6 seviyesi altında anestezi saptanan hastaya C7-T5 laminektomi yapılmış ve epidural hematoma boşaltılarak biyopsi alınmıştı. Biyopsi sonucu, hemorajik nekroz ile uyumlu gelmişti. Kontrol servikodorsal manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) T2-3 seviyesinde medullanın kontüze olduğu görülmüştü. Postoperatif plejisi, idrar ve gaita inkontinansı devam eden hastaya yatak içi pozisyonlama, sık pozisyon değiştirme, dekübit profilaksi prosedürleri, pasif eklem hareket açıklığı (EHA), germe, güçlendirme ve solunum egzersizleri başlanmış ve T-destekli ayak istirahat ateli verilerek spinal kord yaralanmaları polikliniğinde kontrol önerilmişti. Hastanın soygeçmişinde özellik yoktu. Sistem sorgulamasında idrar ve gaita his ile kontrolü olmayan hasta, daimi kateter ve alt bezi kullanmaktaydı. Fizik muayenesinde, sağ el bileği volar yüzde ve avuç içinde multipl hemanjiomlar bulunuyordu (Resim 2). Sağ ayak topuk bölgesinde evre 2 bası yarası mevcuttu. Sol diz EHA kısıtlı, ağrısızdı ve şişlik ile ısı artışı vardı. Nörolojik muayenesinde bilinç açık, oryante, koopere idi. Bilateral patella ve aşil refleksleri artmış, solda Babinski bulgusu pozitif. Spastisitesi yoktu, istemli anal kontraksiyonu mevcuttu, ancak alt ekstremitelerde aktif hareket bulunmuyordu. Hasta, motor ve duyu muayenesi sonucunda Amerikan Spinal Kord Yaralanması Derneği (ASIA) sınıflamasına göre T3 ASIA C olarak değerlendirildi (7). Fonksiyonel bağımsızlık ölçüm (FIM) skoru 64, fonksiyonel ambulasyon skoru (FAS) 0 idi (8-10). Hasta servisimize kabul edilerek rutin laboratuvar ve görüntüleme tetkikleri istendi. Daha öncesinde de bir kez transfüzyon öyküsü ve demir preparatı kullanım öyküsü olan hastanın laboratuvar tetkiklerinde demir eksikliği anemisi saptanması üzerine, hematoloji ile konsülte edilerek oral demir preparatı başlandı. Bası yarası için gerekli önlemler alınarak tedavisi düzenlendi, yatak içi pozisyonlama gösterildi. Alt ve üst ekstremitelerde EHA egzersizleri, üst ekstremitelerde kas güçlendirme egzersizleri, oturma dengesi eğitimine başlanarak, aynı zamanda transfer eğitimi de verildi. Hastaya her iki alt ekstremiteye ayak bileği-ayak ortezi (AFO) ve posterior shell verilerek ayakta durma dengesi çalışılması planlandı, fakat hasta tolere edemediği için tilt masasında kademeli olarak ayakta durma çalışılarak terapötik ambulasyon sağlandı. Temiz aralıklı kateterizasyon (TAK) yapılması planlanan hastaya üroloji ile konsülte edilerek ürodinami yapılması planlandı. Ürodinami öncesi idrar kültüründe enterobakter cloacae üremesi olan hastaya 7 gün piperasilin-tazobaktam 4,5 gr flakon günde iki defa intrave-



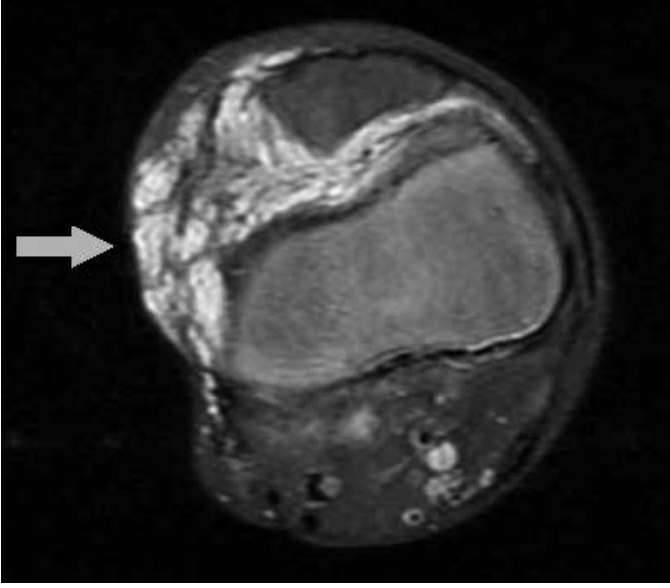
Resim 1. Preoperatif T2-4 seviyesinde epidural yerlerimli belirgin kontrast tutulumu göstermeyen, medulla spinalisi posteriordan komprese eden lezyon



Resim 2. Sağ el bileği volar bölge ve avuç içinde multipl hemanjiomlar

nöz olarak verildi. Kontrol kültürde üreme olmadı. Yapılan ürodinami tetkiki; kapasitesi azalmış, hipokompliyan, aşırı sensitif, aşırı aktif detrusor kontraksiyonları olan mesane ile uyumlu idi. Hastaya günde iki defa oksibutinin şurup ve günde 6 defa TAK başlandı. Çekilen sol diz MRG'de multipl hemanjiomlar saptandı ve ortopedi ile konsülte edildi (Resim 3).

Ortopedi, lezyonlara yönelik operasyon düşünmedi ve takip önerdi. Çekilen kontrol dorsal spinal MRG'de C7-T5 vertebra posterior elemanlarında geçirilmiş operasyona yönelik laminektomi defektleri, T2-T3 düzeyinde spinal kordda anteriorda belirgin incelme, T2 vertebra düzeyinde sol anterior paravertebral 12x22 mm boyutlu, kostaların arkasında kas planları arasında 11x14 mm boyutlu ve T11 düzeyinde sağ paravertebral kas planları arasında T2A'da hiperintensite (hemanjiom) saptan-

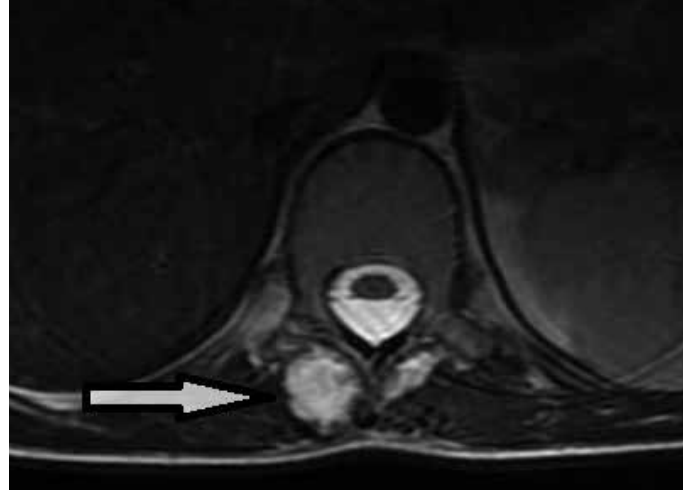


Resim 3. Sol diz eklemi medial yüz ve diz eklemi içerisine uzanım gösteren heterojen hiperintens hemanjiom ile uyumlu lezyonlar



Resim 4. Postoperatif T2-T3 düzeyinde spinal kordda anteriorde belirgin incelleme, posterior subaraknoid mesafede genişleme

dı (Resim 4,5). Beyin cerrahisi ile konsülte edilen hastaya takip önerildi. Hastaya 25 seans rehabilitasyon programı uygulandı. Çıkış muayenesinde ASIA sınıflamasında değişiklik olmadı. Terapötik ambulasyon, transferlerde bağımsızlık ve TAK uygulaması hastanın kazanımlarıydı. Hastaya ev egzersiz programı verilerek poliklinik kontrol önerisi ile taburcu edildi.



Resim 5. T11 vertebra seviyesinde sağ paravertebral kas planları arasında spinöz süreç sağ lateralinde 12x17 mm hiperintens görünümlü hemanjiom ile uyumlu lezyon

Tartışma

Blue Rubber Bleb Nevus Sendrom'u hemanjiom gibi kutanöz ve gastrointestinal vasküler malformasyonlarla karakterize nadir görülen bir hastalıktır (1). Genellikle sporadik olarak oluşur. Otozomal dominant geçiş yalnızca birkaç vakada yayınlanmıştır (1,3,5). Aynı aileden birçok bireyin etkilendiği BRBNS benzeri kutanöz, mukokutanöz, ve visseral lezyonların görüldüğü bir ailede vasküler malformasyon geni 9p kromozomunda haritalanmıştır (3,7,8). Bizim vakamızda da literatürle uyumlu olarak aile öyküsü yoktu, fakat 9p kromozomu ile ilgili genetik inceleme yapılmamıştı.

Blue Rubber Bleb Nevus Sendromu'nda semptom ve bulgular organ tutulumuna bağlı olarak değişebilmektedir. Hastalar genellikle gizli kanamalara bağlı yorgunluktan yakınır (1). Gastrointestinal sistem tutulumuna bağlı abdominal ağrı ve kusma yanında hematemez, melena, rektal kanama ve ekstrakutanöz lezyonlara bağlı epistaksis, hemoptizi, hematüri ve menoraji görülebilir (1,3,5). Gastrointestinal sistem tutulumunda hastalar genellikle demir preparatları ve kanama epizodları şiddetli olduğunda kan transfüzyonları ile konservatif olarak tedavi edilir. Bizim hastamız da, GIS hemanjiomları nedeni ile çocuk gastroenteroloji bölümü tarafından takip edilmekteydi ve konservatif tedavi olarak oral demir preparatı alıyordu. Daha önce bir kez transfüzyon yapılan hastanın cerrahi girişim öyküsü yoktu.

Ortopedik tutulumla bağlı hastalarda kemik eğilmesi, patolojik fraktürler, kemikte aşırı büyüme ve artropati görülebilmekte ve bu bulgular ekstremitte amputasyonu ile sonuçlanabilmektedir (1,4). Bizim hastamızın da özgeçmişinde sol dizde hemanjiom nedeni ile üç kez operasyon öyküsü vardı ve buna bağlı sol diz EHA 'da kısıtlanma ile fonksiyon kaybı gelişmişti. Hastanın alt ekstremitesinde aktif hareket olmadığı için hastaya pasif EHA egzersizleri ve kademeli germe egzersizleri verildi. Kontrol diz MRG'de hemanjiom nüksleri mevcut olduğu için fizik tedavi modalitesi uygulanmadı.

Santral sinir sistemi ile ilişkili olarak ise; 6 ve 7. kafa çiftlerinin tutulumuna bağlı periferik fasyal paralizi, diplopi ile seyreden kranial nöropati ve dural arteriovenöz fistüle bağlı retroauriküler

yayılım gösteren oksipital baş ağrısı, ataksi ve demans ile seyreden olgular bildirilmiştir (3,6,8).

Santral sinir sistemi tutulumuna bağlı paraparezi veya parapleji çok nadir bildirilmiştir. Genel popülasyonda idiyopatik hemanjiomlara otopsilerin %15'inde rastlanmaktadır. Genellikle asemptomatikler, fakat vertebral kollaps yaparak spinal kord kompresyonuna neden olurlarsa paraparezi veya parapleji görülebilir (4,9). Bizim vakamızda literatürden farklı olarak epidural yerleşimli bir hematoma bağlı gelişen spinal kord kompresyonu mevcuttu. Bu bölgeden yapılan biyopsinin patolojik incelemesinde hemorajik nekroz gözleendiğinden, MRG'de görülen hematomun histopatolojik ayırıcı tanısı yapılamadı. Ancak olgunun, klinik ve radyolojik bulguları birlikte değerlendirildiğinde etyolojik faktörün büyük olasılıkla hemanjiom olduğu düşünüldü. Ayrıca çekilen kontrol dorsal MRG'de paravertebral kas planları arasında da multipl hemanjiomların gözlenmesi etyolojik nedenin hemanjiom olma olasılığını destekledi.

Rehabilitasyon programında hastaya alt ve üst ekstremitte EHA egzersizleri, üst ekstremitte kas güçlendirme egzersizleri, gövde ve sırt kaslarına güçlendirme egzersizleri verilerek oturma dengesi eğitimi başlandı. Transfer eğitimi verilerek transferlerde bağımsızlık, tilt masasında kademeli olarak ayakta durma çalışarak da terapötik ambulasyon sağlandı.

Blue Rubber Bleb Nevus Sendromu ile ilişkili mortalite ve morbiditeyi viseral organ tutulum belirler. Çoğu hasta normal yaşam süresine sahiptir. Viseral ve kutanöz lezyonların malign transformasyonu gösterilmemiştir. Nadiren, akut GIS kanama ve SSS tutulumu ölümle sonuçlanabilir (1).

Blue Rubber Bleb Nevus Sendromu multisistemik tutulumla seyreden ve nadir görülen bir hastalıktır. Her ne kadar GIS ve deri tutulumu ön planda gibi görünse de SSS, spinal kord ve kas-iskelet sistemi tutulumuna bağlı ciddi fatal komplikasyonlar bizim hastamızda olduğu gibi görülebilmektedir. Bu nedenle bu hastalarda ayrıntılı kas-iskelet sistemi ile nörolojik muayeneleri ve radyolojik görüntüleme tetkiklerinin yapılması gerektiği kanaatindeyiz.

Hasta Onamı: Yazılı hasta onamı bu olguya katılan hastanın kendisinden ve annesinden alınmıştır.

Hakem değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir - E.A., N.S.Ç.; Tasarım - E.A., N.S.Ç.; Denetleme - S.Ç.O., Ö.A.; Kaynaklar - E.A., N.S.Ç.; Malzemeler - M.D.A., Ö.A.; Analiz ve/veya yorum - E.A., M.D.A., S.Ç.O.; Literatür taraması - E.A., S.Ç.O., M.D.A.; Yazıyı yazan - E.A., Ö.A.; Eleştirel İnceleme - N.S.Ç.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu olgu için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from the patient and the patient's mother who participated in this case.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - E.A., N.S.Ç.; Design - E.A., N.S.Ç.; Supervision - S.Ç.O., Ö.A.; Funding - E.A., N.S.Ç.; Materials - M.D.A., Ö.A.; Analysis and/or Interpretation - E.A., M.D.A., S.Ç.O.; Literature Review - E.A., S.Ç.O., M.D.A.; Writer - E.A., Ö.A.; Critical Review - N.S.Ç.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the authors.

Financial Disclosure: The authors declared that this case has received no financial support.

Kaynaklar

1. Dobru D, Seuceha N, Dorin M, Careianu V. Blue rubber bleb nevus syndrome: case report and literature review. Rom J Gastroenterol 2004;13:237-40.
2. Fishman SJ, Smithers J, Folkman J, Lund DP, Burrows PE, Mulliken JB, et al. Blue rubber bleb nevus syndrome: surgical eradication of gastrointestinal bleeding. Ann Surg 2005;241:523-8. [CrossRef]
3. Esposito C, Giurin I, Farina A, Ascione G, Miele E, Staiano A, et al. Blue rubber bleb nevus: an uncommon cause of intestinal intussusception. Eur J Pediatr 2012;171:1139-40. [CrossRef]
4. Garen PD, Shan EE. Spinal cord compression in blue rubber bleb nevus syndrome. Arch Dermatol 1994;130:934-5. [CrossRef]
5. Dursun MYŞ, Tuzcu A, Canoruç F, Bilici A. Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome. T Klin Gastroenterohepatol 2003;14:198-201.
6. Kondziella D, Nordanstig A, Mölne L, Axelsson M. Neurological picture: Cranial neuropathy in the blue rubber bleb nevus syndrome. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2010;81:1207-8. [CrossRef]
7. Küçükdeveci AA, Yavuzer G, Elhan AH, Sonel B, Tennant A. Adaptation of the Functional Independent Measure for use in Turkey. Clin Rehab 2001;15:311-9. [CrossRef]
8. Rankin A. Functional independence measure. Physiotherapy 1993;79:842-3. [CrossRef]
9. Holden MK, Gill KM, Magliozzi MR, Nathan J, Piehl-Baker L. Clinical gait assessment in the neurologically impaired. Phys Ther 1984;64:35-40.
10. Templin CR, Stambough JB, Stambough JL. Acute spinal cord compression caused by vertebral hemangioma. Spine J 2004;4:595-600. [CrossRef]