BASCULE Syndrom: Fallvorstellung und Übersichtsarbeit mit quantitativer Analyse bisher berichteter Fälle

Sera S. Weyer-Fahlbusch[1], Leelakay Forga-Power[3], Laura Susok[1], Thilo Gambichler[1,2]

[1]Klinik für Dermatologie, Klinikum Dortmund, Universität Witten/Herdecke, Dortmund, Deutschland
[2]Klinik für Dermatologie, Christliches Klinikum Unna, Unna, Deutschland
[3]Department of Biology, Health and the Environment, The University of Texas at San Antonio, San Antonio, Texas, USA

Hintergrund

Das erstmals 2016 von Bessis et al. beschriebene **BASCULE Syndrom (Bier anaemic spots, cyanosis, and urticaria-like eruption)** ist eine seltene, lageabhängige vasomotorische Störung, die überwiegend Kinder und Jugendliche betrifft. Charakteristisch sind Bier-Anämieflecken und Urtikaria ähnliche Läsionen auf zyanotischem Grund, die meist an der unteren Extremität auftreten und sich nach dem Hinsetzen oder Hinlegen rasch zurückbilden. Das BASCULE-Syndrom gilt als gutartige kutane Erkrankung, kann mit ausgeprägtem Pruritus oder Schmerzen einhergehen und wurde mit orthostatischer Intoleranz, orthostatischer Hypotonie, dem posturalen orthostatischen Tachykardiesyndrom, Schwindel, Präsynkopen und Synkopen in Verbindung gebracht. Die Erkennung des Krankheitsbildes ist daher nicht nur wichtig, um Fehldiagnosen und unnötige diagnostische Untersuchungen zu vermeiden, sondern auch, um Patientinnen und Patienten zu identifizieren, bei denen eine Abklärung hinsichtlich einer begleitenden autonomen Funktionsstörung angezeigt sein könnte.

Fallbericht

Wir berichten über eine 21-jährige Patientin mit gesichertem posturalen orthostatischen Tachykardiesyndrom (POTS) und präsentieren eine umfassende quantitative Analyse der bisher 35 individuell dokumentierten Patientinnen und Patienten sowie drei größere Fallserien mit insgesamt 124 potenziell unterschiedlich Betroffenen. Das mediane Alter bei Erstmanifestation betrug 14 Jahre; 86 % der Betroffenen waren ≤ 18 Jahre alt und 57 % weiblich. Eine Beteiligung der unteren Extremitäten fand sich bei 94 %, Pruritus bei 69 % und Schmerzen, Brennen, Stechen oder Parästhesien bei 50 %. Eine orthostatische Dysregulation wurde bei 9 von 29 Patientinnen und Patienten dokumentiert, darunter vier Fälle mit gesichertem POTS. Bei 15 von 26 Patientinnen und Patienten mit auswertbarem Verlauf wurde eine Besserung berichtet. In der Firth-Regressionsanalyse war das weibliche Geschlecht mit einer orthostatischen Dysregulation und ein zunehmendes Alter mit Pruritus assoziiert. Beide Zusammenhänge blieben auch nach Korrektur für die *False Discovery Rate* statistisch signifikant, wenngleich die Effektschätzungen mit erheblicher Unsicherheit behaftet waren.

Schlussfolgerungen

Zusammenfassend ist das BASCULE-Syndrom ein klinisch gut erkennbares, überwiegend im Kindes- und Jugendalter auftretendes Krankheitsbild. Aufgrund der möglichen Assoziation mit orthostatischen Funktionsstörungen ist eine gezielte klinische Abklärung entsprechender Beschwerden sinnvoll, während bei ansonsten typischer Präsentation eine umfangreiche Routinediagnostik in der Regel nicht erforderlich erscheint. Antihistaminika können hilfreich sein, das therapeutische Ansprechen ist jedoch uneinheitlich. Prospektive Studien mit standardisierten diagnostischen Kriterien, strukturierter Untersuchung der autonomen Funktion sowie klar definierten kutanen und symptomatischen Endpunkten sind erforderlich.



Abbildung 1: Klinische Erscheinungsbilder des BASCULE-Syndroms bei einer 21-jährigen Patientin. Typische fleckige, erythrozyanotische Hautveränderungen mit anämischen Flecken (Bier-Flecken) und überlagerten Urtikaria-artigen Läsionen an der unteren Extremität im Stehen (a) sowie im Stehen nach dem Duschen (b). Unregelmäßige, fleckige vaskuläre Verfärbungen an der Dorsal- (c) und Palmarseite (d) der linken Hand

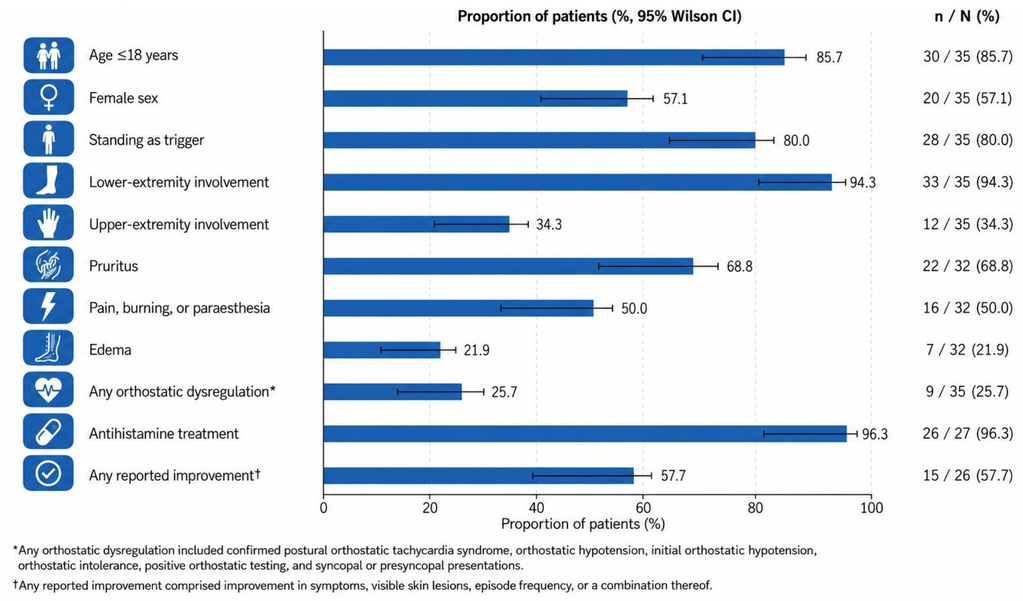


Abbildung 2: Quantitatives klinisches Profil der 35 individuell dokumentierten Patienten mit BASCULE-Syndrom. Die Balken stellen den Anteil der Patienten mit bestimmten demografischen, Auslöser bezogenen, anatomischen, symptomatischen, autonomen, behandlungsbezogenen und ergebnisrelevanten Merkmalen dar; die Whisker geben die 95%-Konfidenzintervalle nach Wilson an. Die exakten Zähler und Nenner sind neben dem jeweiligen Schätzwert aufgeführt. Der Begriff „orthostatische Dysregulation“ umfasst hierbei das gesicherte posturale orthostatische Tachykardiesyndrom (POTS), orthostatische Hypotonie, initiale orthostatische Hypotonie, orthostatische Intoleranz, positive Ergebnisse bei orthostatischen Tests sowie synkopale oder präsynkopale Ereignisse. Jede berichtete Verbesserung umfasste eine Besserung der Symptome, der sichtbaren Hautveränderungen, der Häufigkeit der Episoden oder eine Kombination daraus.