

**Κατανόηση της παθογένειας των
συγγενών μελαγχρωματικών
σπίλων. Αναθεώρηση στην
αντιμετώπιση τους**

Τάλια Τσιβιτανίδου- Κάκουρου
Σύμβουλος Α Παιδ. Κλιν. Παν/μίου Αθηνών
τ. President of the European Society for
Pediatric Dermatology

Σπίλοι. Ορισμός

- Περιγεγραμμένες δυσπλασίες του δέρματος
- ↑ ή ↓ κυτταρικά στοιχεία που φυσιολογικά βρίσκονται στο δέρμα

**(π.χ. μελανοκυτταρικοί, αχρωμικοί,
επιδερμидικοί σπίλοι κ.ά.)**

Μελανοκυτταρικοί σπίλοι

- Συγγενείς
- Επίκτητοι

Mod pathol.2020;33(Suppl 1):1-14

- Συγγενείς Μελανοκυτταρικοί Σπίλοι
(ΣΜΣ)

↓ *Νέα ορολογία*

- Συνήθεις Συγγενείς Μελανοκυτταρικοί
Σπίλοι (ΣΜΣ)

Συγγενείς Μελανοκυτταρικοί Σπίλοι (ΣΜΣ)

Mod pathol.2020;33(Suppl 1):1-14.

- Συνήθεις ΣΜΣ
 - Μεγάλοι και γιγαντιαίοι NRAS Q61 (~80%)
 - Μεσαίοι και Μικροί ΣΜΣ BRAF V600E
- Nevus spilus ή speckled lentiginous nevus HRAS , 11p
- Congenital blue nevi GNAQ, GNA11
- Phakomatosis pigmentovascularis BRAF, NRAS, GNAQ, GNA11
- Congenital dermal melanocytosis (Μογγολοειδείς κηλίδες)



Συνήθεις Συγγενείς Μελανοκυτταρικοί Σπίλοι

(ΣΜΣ)

- Υπάρχουν από τη γέννηση
- Σπάνια μπορεί να εμφανιστούν μέχρι την ηλικία των δύο ετών (*nevus tardive*)
- Επίπτωση: 0,2-2% γενικού πληθυσμού
- Μεταζυγωτικές ενδομήτριες μεταλλάξεις
→ μωσαϊκισμός
- Όταν η μετάλλαξη αφορά αρχέγονο κύτταρο → πολλαπλοί ΜΣ και συμμετοχή άλλων οργάνων (σύνδρομο ΣΜΣ)
- A: K = 1: 1.4
- Οικογενής προδιάθεση

Kinsler V et al.Br J Dermatol 2009; 160:143–150

- Προοπτική μελέτη
- Διάρκεια : 1988-2007
- Υλικό: 349 άτομα με ΣΜΣ
- Ηλικία: έως 11 ετών

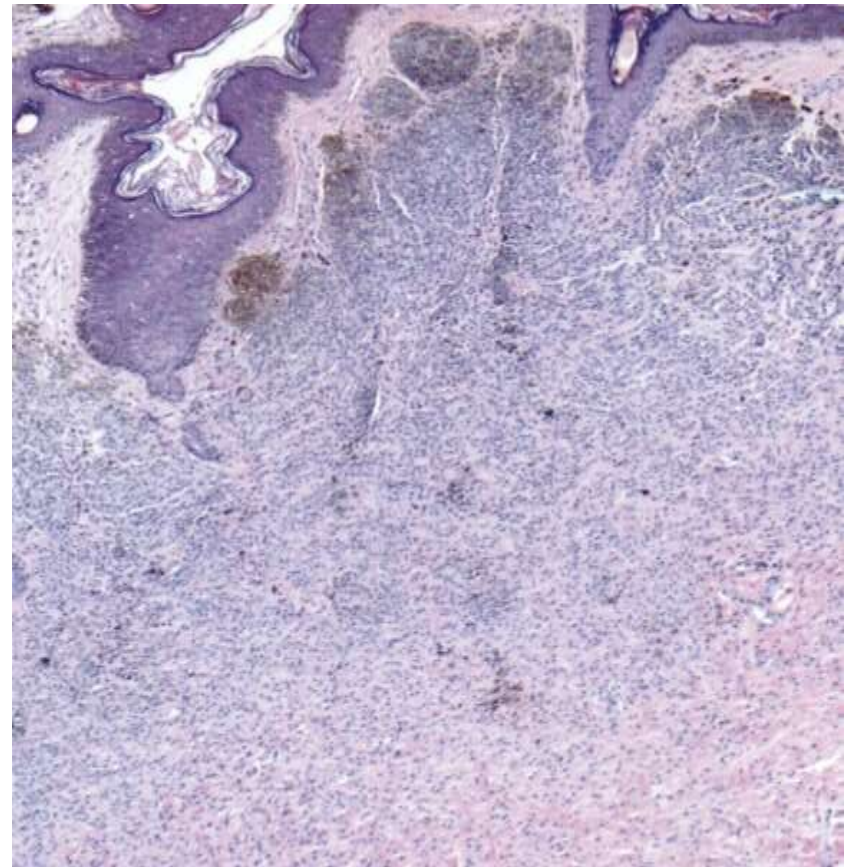
Οικογενής προδιάθεση

- 25% των ασθενών είχαν έως 2^{ου} βαθμού συγγενή με ΣΜΣ (9% στους μάρτυρες)

Συνήθεις ΣΜΣ- ιστολογική εικόνα

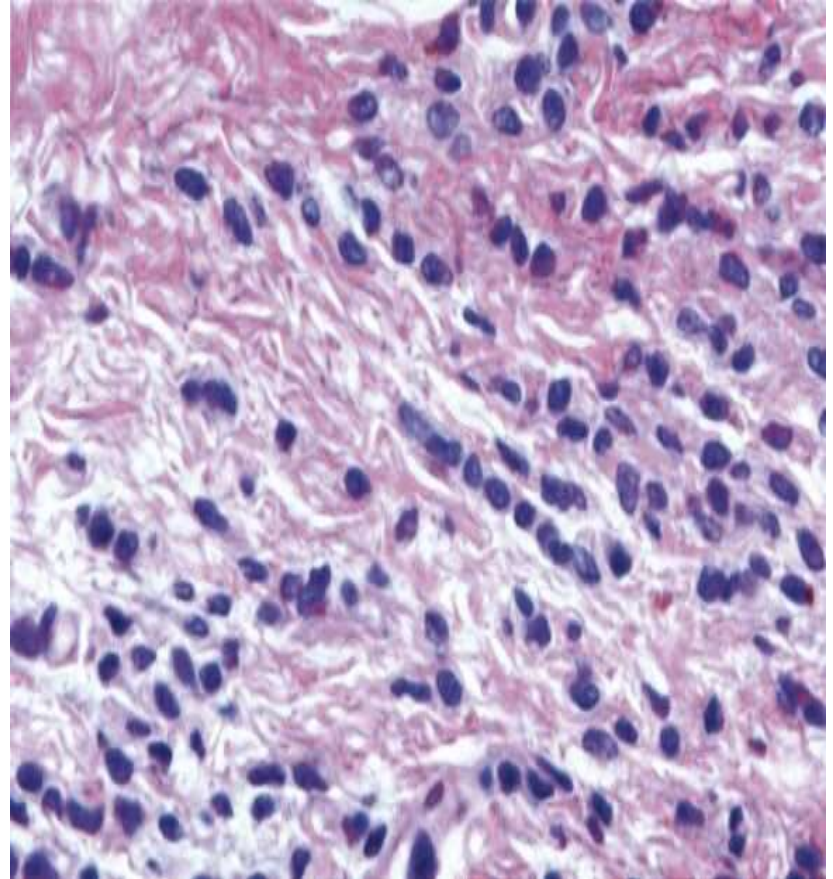
Παρουσία σπυλοκυττάρων

- στο κατώτερο τμήμα του χορίου
και ανάλογα με το μέγεθος του σπίλου
- στον υποδόριο ιστό
- εν τω βάθει περιτονία
- μύς



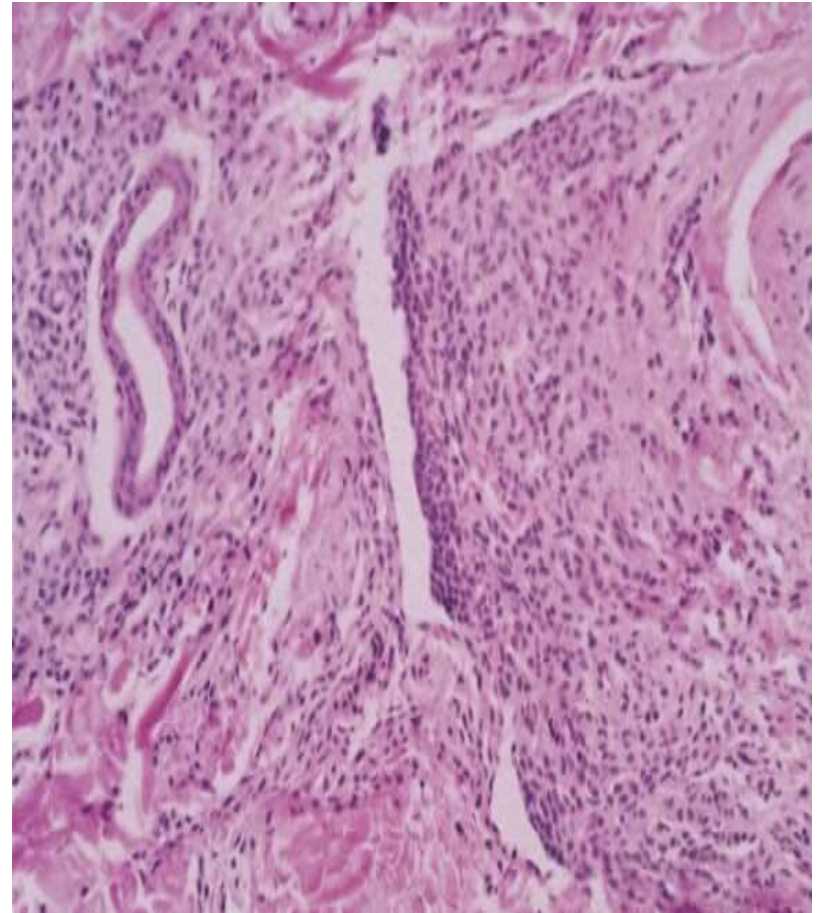
Συνήθεις ΣΜΣ- ιστολογική εικόνα

- **σπυλοκύτταρα
μεμονωμένα ή σε
χορδές ανάμεσα
στις ίνες
κολλαγόνου του
δικτυωτού χορίου**



Συνήθεις ΣΜΣ- ιστολογική εικόνα

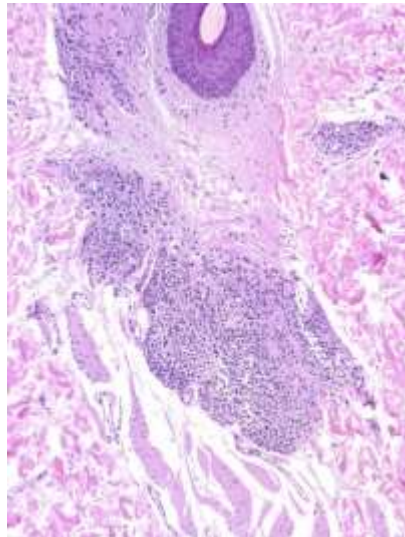
- **σπιλοκύτταρα
πέριξ και εντός
των :**
- **τριχικών θυλάκων**
- **σμηγματογόνων
αδένων**
- **εκκρινών αδένων**
- **αγγείων**
- **νεύρων**



ΣΜΣ - ιστολογική εικόνα

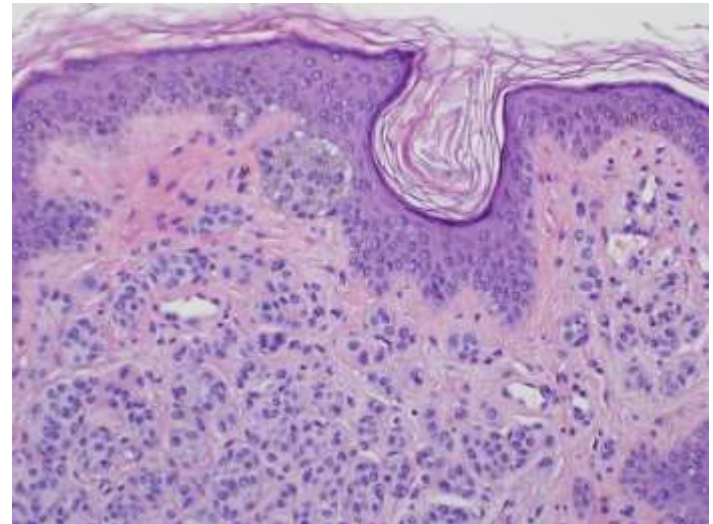
Συνήθεις ΣΜΣ

- Σπιλοκύτταρα:
Εντόπιση: κατώτερο 2/3
χορίου και γύρω από
εξαρτήματα



Επίκτητοι ΜΝ

- Σπιλοκύτταρα :
Εντόπιση: άνω τμήμα
χορίου, τα εξαρτήματα
είναι ελεύθερα



Γενετική μελανοκυτταρικών σπύλων

Συνήθεις ΣΜΣ	Επίκτητοι ΜΣ
<p><u>Μεγάλοι/</u> <u>γιγαντιαίοι ΣΜΣ</u> <u>και πολλαπλοί</u> <u>ΣΜΣ:</u> NRAS Q61 (80%)</p> <p><u>Μεσαίοι Μικροί</u> <u>ΣΜΣ:</u> BRAF V600E</p>	<p>BRAF V600E μετάλλαξη (85%)</p>

Κλινική κατάταξη συνήθων ΣΜΣ

- Μικροί (≤ 1.5 εκ.)
- Μεσαίοι (1.5 εκ.- 20 εκ.)
- Μεγάλοι ή γιγαντιαίοι (≥ 20 εκ.)

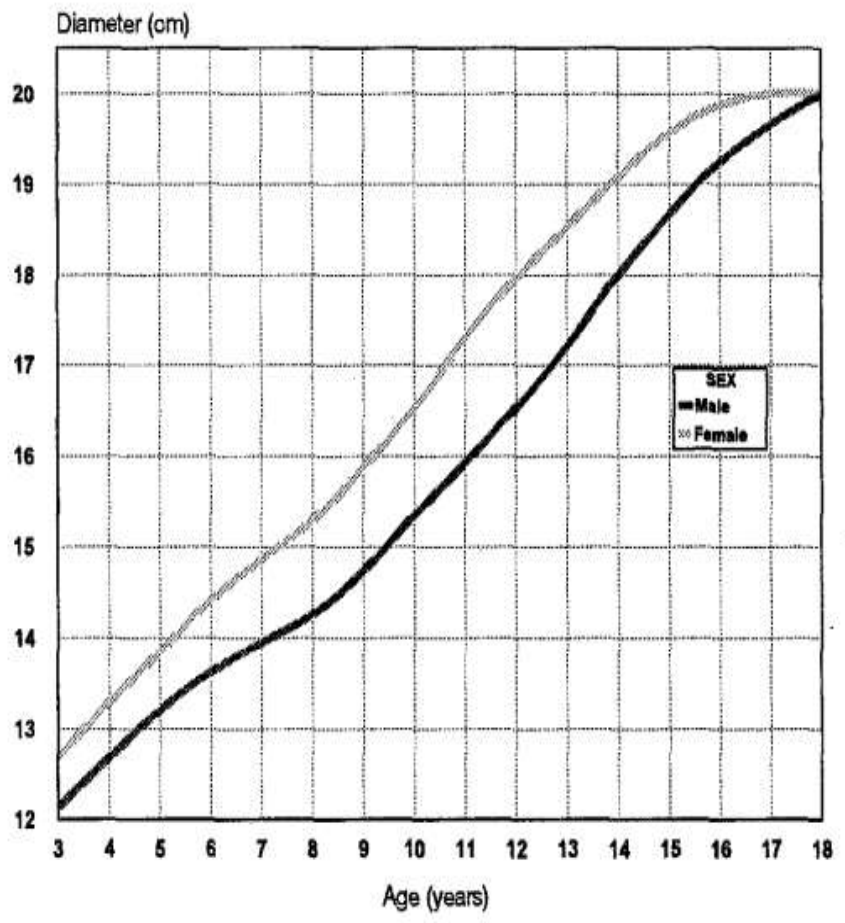
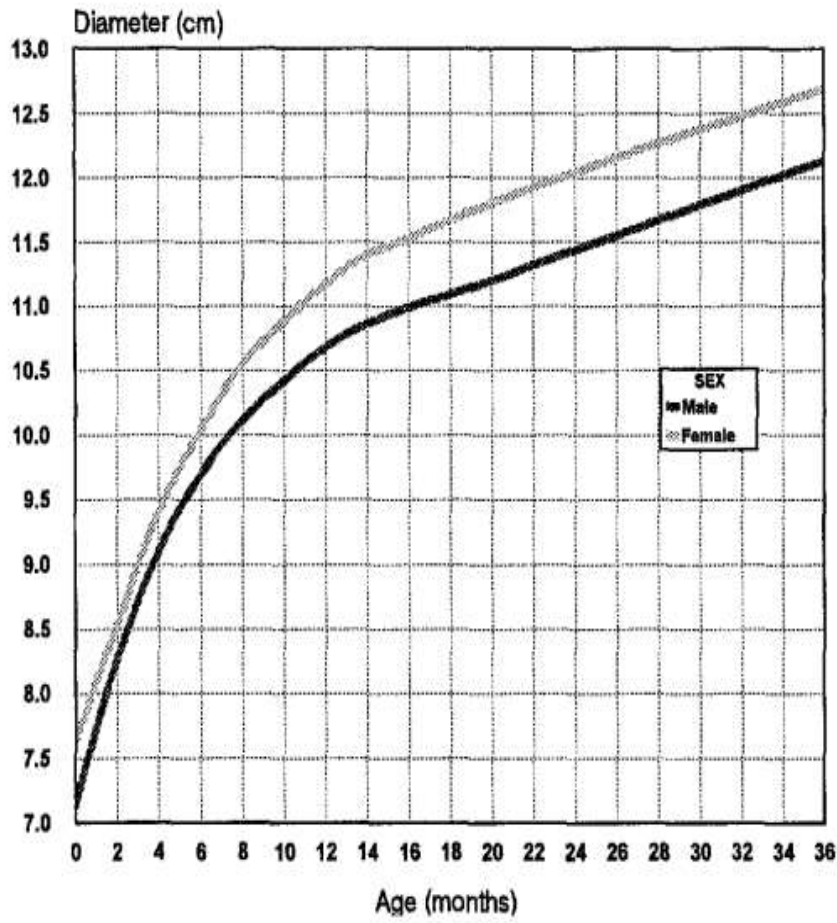
Kopf AW et al. J Am Acad Dermatol 1979; 1:123-130

- Μικροί (≤ 1.5 εκ.)
- Μεσαίοι
 - M1 (1.5 εκ.-10 εκ.), M2 (10 εκ.- 20 εκ.)
- Μεγάλοι
 - L1 (20 εκ. -30 εκ.), L2 (30 εκ.- 40 εκ.)
- Γιγαντιαίοι
 - G1 (40εκ.- 60 εκ.), G2 (>60 εκ.)

Krengel et al J Am Acad Dermatol 2013;68:441-51

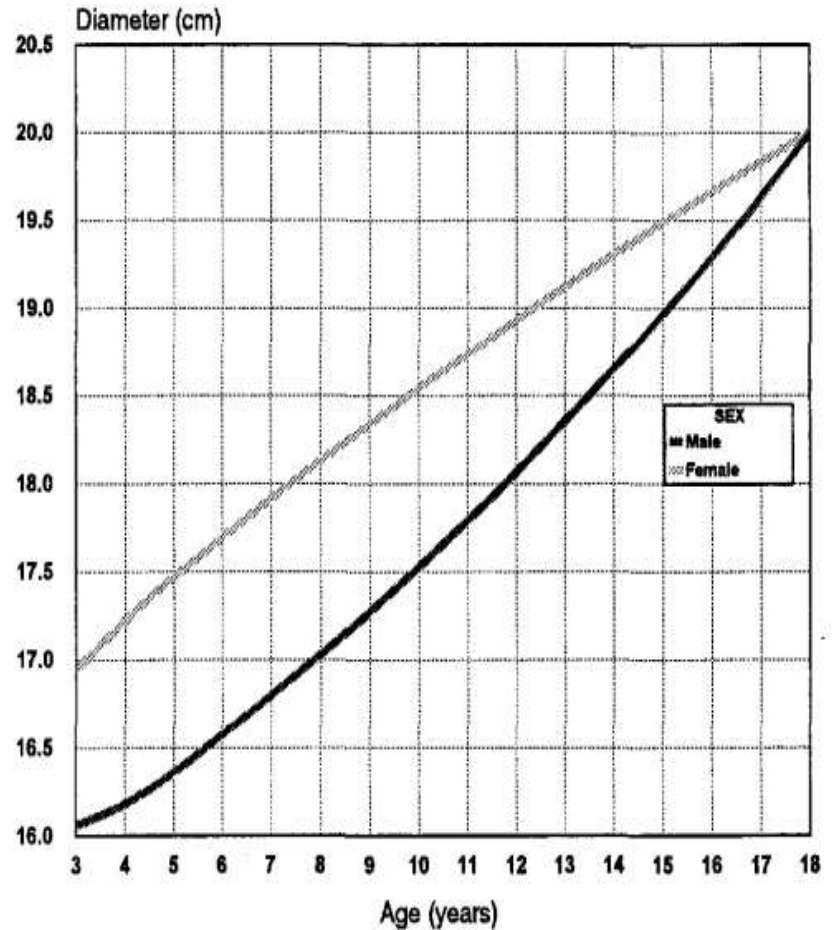
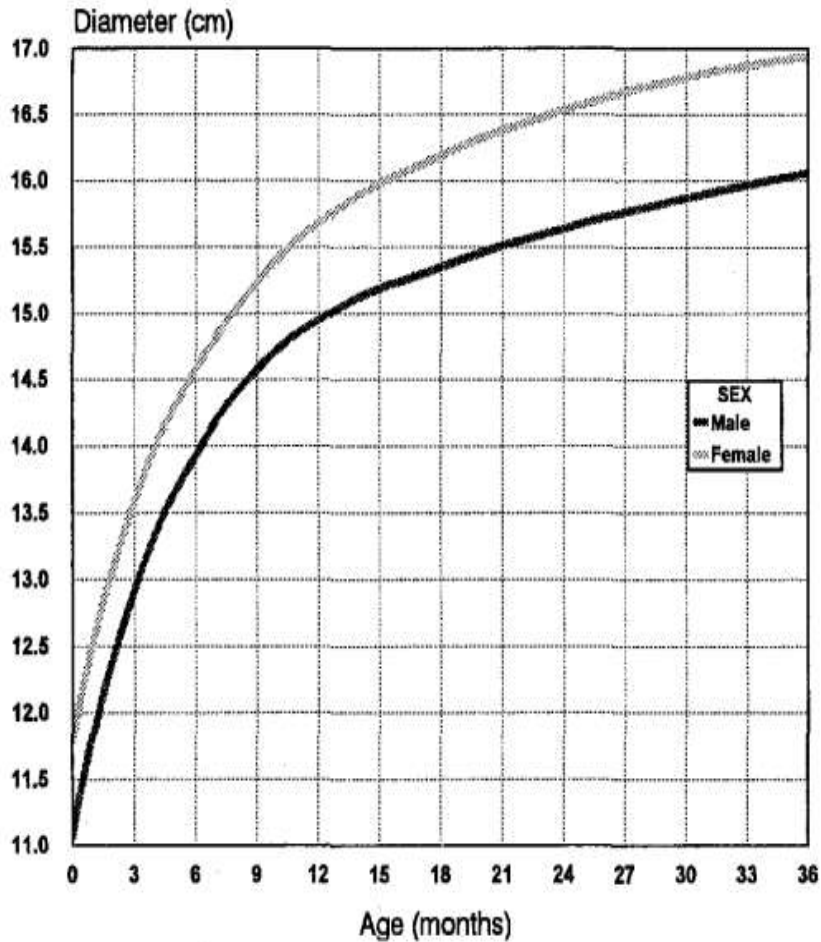
Αναμενόμενη διάμετρος ΣΜΣ στο σώμα ανάλογα με την ηλικία

DeDavid M et al. Am Acad Dermatol 1996;35:529-38.



Αναμενόμενη διάμετρος ΣΜΣ στο κεφάλι ανάλογα με την ηλικία

DeDavid M et al. Am Acad Dermatol 1996;35:529-38.



Τελική διάμετρος συνήθων ΣΜΣ:

- διπλάσια όταν εντοπίζεται στο κεφάλι
- τριπλάσια όταν εντοπίζεται σε οποιαδήποτε άλλη ανατομική θέση

σε σχέση με τη διάμετρο στη νεογνική ηλικία

Τελική διάμετρος συνήθων ΣΜΣ:

Κεφάλι: διάμετρος στη βρεφική ηλικία cm X1.7

Άκρα >> X3.3

Άλλες ανατομικές θέσεις X2.8

Schaffer JV Clin Dermatol 2015; 33: 368–86

Μεγάλοι / γιγαντιαίοι συνήθεις

ΣΜΣ

- Συχνότητα: 1:20.000 νεογνά
- Εντόπιση: συνήθως πλάτη
- Έκταση : > 50% της επιφάνειας του σώματος
- Μικρές δορυφόρες βλάβες (75% περιπτώσεων)



Castilla EE et al. Br J Dermatol 1981;104:307-15

Μεγάλοι συνήθεις ΣΜΣ

- Εντόπιση σε
άκρο



μερική ατροφία
του μέλους

*(Ruiz - Maldonado et al.
J Pediatr 1992;120:906-11)*



Εντόπιση συνήθων ΣΜΣ στο τριχωτό κεφαλής: τάση προοδευτικής βελτίωσης στα 3 πρώτα χρόνια ζωής



Strauss RM, Newton Bishop JA. Spontaneous involution of congenital melanocytic nevi of the scalp.

J Am Acad Dermatol 2008;58:508-11.

Σύνδρομο ΣΜΣ

ΣΜΣ και συστηματικές εκδηλώσεις

– Νευρικό σύστημα

- Συγγενείς διαμαρτίες του ΚΝΣ π.χ. Dandy-Walker
- Νευροδερματική μελάνωση

– Ενδοκρινείς αδένες

- πρόιμη θυλαρχή
- κρυφορχία
- αντίσταση στην ινσουλίνη

– Οστά

- σκωλίωση

– Χαρακτηριστικά προσώπου

Χαρακτηριστικά προσώπου

- Προέχον μέτωπο
- Υπερτελορισμός
- Μακρύ φίλτρο
- Ευρύ ακρορρίνο (broad nasal tip)

Νευροδερματική μελάνωση (ΝΔΜ)

Ορισμός ΝΔΜ

- Διήθηση των μηνίγγων ή / και του εγκεφαλικού παρεγχύματος απο σπιλοκύτταρα

Και

- ~~• Παρουσία μεγάλου ΣΜΣ στο τριχωτό κεφαλής /Σπονδυλική στήλη~~

Νευροδερματική μελάνωση (ΝΔΜ)

~~Ο σπίλος μπορεί να εντοπίζεται σε οιοδήποτε μέρος του σώματος (π.χ. άκρο) και όχι υποχρεωτικά κατά μήκος της σπονδυλικής στήλης ή στο τριχωτό κεφαλής όπως παλαιότερα επιστεύετο~~



Παράγοντες αυξημένου κινδύνου ΝΔΜ

- ◆ Παρουσία ≥ 2 ΣΜΣ ανεξάρτητα μεγέθους και εντόπισης ή/και νευρολογικές ανωμαλίες

Kinsler V et al. Br J Dermatol 2008; 159:907–14

Waelchli R et al. Br J Dermatol 2015; 173:739–50

Kinsler V et al.Br J Dermatol 2008; 159:907–14

Kinsler V.A. Nederlands Tijdschrift Voor Dermatologie en Venereologie 2015; 25 :77-80

MRI ενδείκνυται σε παιδιά με πολλαπλούς ΣΜΣ



MRI δεν ενδείκνυται σε παιδιά με μονήρη ΣΜΣ



Νευροδερματική μελάνωση

(ΝΔΜ) Διάγνωση

- **MRI** (gadolinium enhanced)
- **Βρέφη** με ≥ 2 ΣΜΣ ανεξάρτητα μεγέθους και εντόπισης ή με νευρολογικές διαταραχές
- **Ηλικία** : 4-6 μηνών *(πριν την ολοκλήρωση της μυελινοποίησης του νευρικού συστήματος)*
- **Μελανοκυττάρωση** : ♦ οζώδης ♦ διάχυτη
- **MRI** : >3 όζοι **(κακό προγνωστικό σημείο)**

Lovett A et al. J Am Acad Dermatol 2009;61:766-74.

Λάθος

- Η τοποθέτηση συχνά του παιδιάτρου ότι η μαγνητική τομογραφία μπορεί να γίνει σε μεγαλύτερη ηλικία όταν το βρέφος θα ανέχεται καλύτερα τη γενική αναισθησία αποτελεί : **λάθος τακτική**

Νευροδερματική μελάνωση

- Νευρολογικές διαταραχές: 10% των ασυμπτωματικών παιδιών με ευρήματα στη μαγνητική συμβατά με νευροδερματική μελάνωση



- Νευρολογική εκτίμηση:
 - ✓ **κάθε 3 μήνες τα 2 πρώτα χρόνια ζωής**
 - και
 - ✓ **μία φορά το χρόνο**

Νευροδερματική μελάνωση

Νευρολογικές διαταραχές (10%)

Μέση ηλικία 2 χρόνια:

▲ αυξημένη ενδοκράνιος πίεση

υδροκέφαλος, σπασμοί, έμετος, πονοκέφαλος

▲ υστέρηση κινητική και συμπεριφοράς

Μέση ηλικία 9 χρόνια:

Διακριτή ενδοκράνιος μάζα \Rightarrow ▲ εστιακή
αισθητηριακή/ κινητική διαταραχή

(H.N. Price, J.V. Schaffer J Clin Dermatol 2010)

ΝΔΜ.Μελάνωμα παιδικής ηλικίας

Br J Dermatol 2017;176:1114;

Shah K.Semin Cutan Med Surg 2010; 29:159-16

- MRI ΚΝΣ παθολογική για ΝΔΜ χωρίς συμπτωματολογία



- Επίπτωση μελανώματος : **12%**



- Συμπτωματολογία ΝΔΜ



- Επίπτωση μελανώματος : **50%**



Θνητότητα από μελάνωμα ΚΝΣ : **100%**

Μελάνωμα

- Χειρότερη μορφή καρκίνου στον άνθρωπο
- Δια βίου κίνδυνος ανάπτυξης μελανώματος
 - ✓ 1935 = 1:1500
 - ✓ 1980 = 1:250
 - ✓ 1987 = 1: 120
 - ✓ 2000 = 1: 75
 - ✓ σήμερα = 1: 60

Ries LAG, Melbert D, Krapcho M, et al. SEER cancer statistics review, 1975–2004. November 2006

Επίπτωση μελανώματος στην παιδική και εφηβική ηλικία

- **Απαντά σπάνια στα παιδιά και εφήβους**
- **1-4%** των περιπτώσεων μελανώματος αφορά άτομα ηλικίας <20ετών
- **0.3-0.4%** των περιπτώσεων μελανώματος αφορά παιδιά προεφηβικής ηλικίας
- Επίπτωση μελανώματος στην πρώτη δεκαετία της ζωής : **0.8/ εκατομμύριο**
- **1 μελάνωμα / 1030 βιοψίες ΜΣ σε ασθενείς < 19 χρονών**

(Oliveria SA et al. JAMA Dermatol 2015; 151(4):447-8

Schmid-Wendtner MH et al. J Am Acad Dermatol 2002; 46:874-9)

Τις δεκαετίες 1970-80 με τη μείωση της στιβάδας του όζοντος και την αύξηση της επίπτωσης μελανώματος, πολλές μη σωστά τεκμηριωμένες μελέτες, οδήγησαν, σε υπερεκτίμηση της πιθανότητας ανάπτυξης μελανώματος σε έδαφος ΣΜΣ.

ΣΜΣ→Μελάνωμα

- Μελέτες με μικρό αριθμό ασθενών
- Αναδρομικές μελέτες
- Δυσκολίες στην ιστολογική διάγνωση



ΣΜΣ. Οζίδια



Υπερεκτίμηση ανάπτυξης
μελανώματος σε έδαφος συνήθων
ΣΜΣ:

➤ αφαίρεση σχεδόν όλων των ΣΜΣ.

Μέτρο υπερβολικό!!

Προβληματισμός: πότε πρέπει να
αφαιρείται ο ΣΜΣ ανάλογα με το
μέγεθος του.


Οι περισσότερες μελέτες συμφωνούν ότι :

1) ο διά βίου κίνδυνος ανάπτυξης μελανώματος στο γενικό πληθυσμό είναι **0.6%**

2) ο διά βίου κίνδυνος ανάπτυξης μελανώματος σε **μικρού ή μεσαίου μεγέθους ΣΜΣ** είναι **0.7-1%.**

3) ο διά βίου κίνδυνος ανάπτυξης μελανώματος σε **μεγάλου μεγέθους ΣΜΣ** είναι **2.5-2.9%.**

Γιγαντιαίοι ΣΜΣ /Κίνδυνος μελανώματος

- Μέγεθος : >40 cm
 - Πολλαπλοί μικρότεροι σπίλοι
- 
- Δια βίου κίνδυνος ανάπτυξης μελανώματος :
10-15%

(Krengel S et al.Br J Dermatol 2006; 155:1–8

Kinsler VA et al. Br J Dermatol 2008; 159:907–14)


Ποια είναι η επιθυμητή αντιμετώπιση των συνήθων ΣΜΣ . Παρακολούθηση ή αφαίρεση?



**Όχι σαφείς κατευθυντήριες
οδηγίες**

Πώς πρέπει να αντιμετωπισθεί το παιδί με
το γιγαντιαίο συνήθη ΣΜΣ;



- Η χειρουργική αφαίρεση ΓΣΜΣ δεν μηδενίζει την πιθανότητα εμφάνισης **μελανώματος**
- Εμφάνιση άλλων όγκων: **ραβδομυοσάρκωμα, μυοσάρκωμα, όγκοι περιβλήματος περιφερικών νεύρων** 
- Ασθενείς : δια βίου παρακολούθηση .

The small risk of malignant degeneration, even in GCMN, does not warrant the risks of aggressive surgical procedures

Ibrahimi O et al. J Am Acad Dermatol 2012;67: 515 e 1-13

(Dept of Dermatology, University of Connecticut Health Center, Farmington, Connecticut, USA)

Proposed new classification of congenital melanocytic nevi

Krengel et al J Am Acad Dermatol 2013;68:441-51

CMN parameter	Terminology	Definition
CMN projected adult size	"Small CMN"	<1.5 cm
	"Medium CMN"	
	"M1"	1.5-10 cm
	"M2"	>10-20 cm
	"Large CMN"	
	"L1"	>20-30 cm
	"L2"	>30-40 cm
	"Giant CMN"	
	"G1"	>40-60 cm
	"G2"	>60 cm
	"Multiple medium CMN"	≥ 3 medium CMN <i>without a single, predominant CMN</i>
CMN localization*		
CMN of head	"Face," "scalp"	
CMN of trunk	"Neck," "shoulder," "upper back," "middle back," "lower back," "breast/chest," "abdomen," "flank," "gluteal region," "genital region"	
CMN of extremities	"Upper arm," "forearm," "hand," "thigh," "lower leg," "foot"	
No. of satellite nevi [†]	"S0"	No satellites
	"S1"	<20 satellites
	"S2"	20-50 satellites
	"S3"	>50 satellites
Additional morphologic characteristics	"C0," "C1," "C2"	none, moderate, marked color heterogeneity
	"R0," "R1," "R2"	none, moderate, marked surface rugosity
	"N0," "N1," "N2"	none, scattered, extensive dermal or subcutaneous nodules
	"H0," "H1," "H2"	none, notable, marked hypertrichosis ("hairiness")

Συνιστάται **αφαίρεση** του
γιγαντιαίου ΣΜΣ
με προϋπόθεση ότι δεν προκαλεί
σημαντική αναπηρία
Πως?? Πότε????

Μέθοδοι αντιμετώπισης μεγάλου ΣΜΣ

- Επιπολής αφαίρεση

- Απόξεση
- Κρυοθεραπεία
- Χημικά peelings
- Laser (Q switched ruby laser)

- Ανάπτυξη μελανώματος σε θέσεις
επιπολής αφαίρεσης σπίλου

(Rhodes et al. Plast Reconstr Surg 1981;67:782-90)

Watt AJ Plast Reconstr Surg. 2004;113:1968-74.)

Watt AJ et al. Risk of melanoma arising in large congenital melanocytic nevi: a systematic review Plast Reconstr Surg. 2004;113:1968-74

Μεταανάλυση 8 εργασιών

- 12/432 ασθενείς με ΓΣΜΣ ανέπτυξαν μελάνωμα
- απόξεση του σπίλου 8.3%
- χημικό peeling 8.3% ,
- μερική εκτομή 17%
- αγνωστη αντιμετώπιση 17%
- δεν είχαν αντιμετωπιστεί 50%

Πλήρης χειρουργική αφαίρεση
του γιγαντιαίου ΣΜΣ
με προϋπόθεση ότι δεν προκαλεί
σημαντική αναπηρία

Πότε????

Ανάπτυξη μελανώματος σε μεγάλο ΣΜΣ

25% μέχρι ηλικίας 2 ετών

65-70% >> >> 5 ετών

(Trozac D et al. Pediatrics 1975; 55:191-204

Slutsky JB et al. Semin Cutan Med Surg. 2010; 29:79-84)

Έναρξη διαδικασίας αφαίρεσης του ΓΣΜΣ τον 6-9^ο μήνα ζωής

(Harper N et al. Clinics in Dermatology 2010; 28: 293–302)

Οποιαδήποτε θεραπευτική παρέμβαση απαιτεί γενική αναισθησία είναι προτιμότερο να αναβάλλεται μετά τον 3^ο χρόνο ζωής

Ibrahimi O et al. J Am Acad Dermatol 2012;67: 515-63

Αντιμετώπιση μικρών και μεσαίου
μεγέθους ΣΜΣ

Ενδείξεις αφαίρεσης μικρού και μεσαίου μεγέθους ΣΜΣ

- Οποιαδήποτε αλλαγή που προβληματίζει ιατρικά
- Αισθητική
- Ανησυχία ασθενούς/ γονιών
- Παράγοντες που επηρεάζουν την εύκολη παρακολούθηση
 - Χρωματισμός (Βαθύς ή ανομοιογενής)
 - Βαθμός υπερτρίχωσης
 - Εντόπιση (θέση δύσκολης παρακολούθησης)

Κλινική αλλαγή ΣΜΣ

- Μέγεθος, περίγραμμα
- Χροιά
- Υφή
- Κνησμός
- Αυτόματη αιμορραγία



BENIGN



MALIGNANT



BENIGN



MALIGNANT



BENIGN



MALIGNANT



BENIGN



MALIGNANT



August 2000



May 2002

- **A**symmetry
- **B**order irregularity
- **C**olour variegation
- **D**iameter >6mm
- **E**volving

Modified criteria for suspicious lesions in children

Cancer Treat Res. 2016; 167:331–369



- **A**melanotic
- **B**ump/ bleeding,
- **C**olorless/uniform color
- **D**e novo/any diameter
- **E**volution or changing

“Ugly duckling” sign

JAMA Dermatol 2015; 151(4):447-448

- A mole differing in size, color and pattern from the patient’s benign nevi, which often appear similar to one another

MELANOMA RECOGNITION

UGLY DUCKLING SIGN: A LESION THAT APPEARS TO BE AN OUTLIER IN THE PRESENCE OF SIMILAR-APPEARING MOLES

I THINK YOU SHOULD GET THAT CHECKED OUT.

SIGNS OF MELANOMA (ABCDE RULE):

- (A) ASYMMETRY IN SHAPE - ONE HALF UNLIKE THE OTHER
- (B) BORDER IRREGULARITY
- (C) COLOR VARIABILITY - SHADES OF BROWN, BLACK, GRAY, RED, AND WHITE
- (D) DIAMETER GREATER THAN 6 MM
- (E) EVOLVING - THE LESION IS CHANGING IN SIZE, SHAPE, OR SHADE OF COLOR

THE FOUR MAJOR TYPES OF MELANOMA ARE SUPERFICIAL SPREADING, NODULAR, LENTIGO MALIGNA, AND ACRAL LENTIGINOUS

www.medcomic.com © 2014 Jorge Muniz

Ενδείξεις αφαίρεσης μικρού και μεσαίου μεγέθους ΣΜΣ

- Οποιαδήποτε αλλαγή που προβληματίζει ιατρικά
- Αισθητική
- Ανησυχία ασθενούς/ γονιών
- Παράγοντες που επηρεάζουν την εύκολη παρακολούθηση
 - Χρωματισμός (Βαθύς ή ανομοιογενής)
 - Βαθμός υπερτρίχωσης
 - Εντόπιση (θέση δύσκολης παρακολούθησης)

Αντιμετώπιση μικρού μεγέθους ΣΜΣ

- Ο κίνδυνος ανάπτυξης μελανώματος σε μικρού μεγέθους σπίλου στην παιδική ηλικία είναι μηδαμινός
- ➔ προληπτική αφαίρεση, εάν οι γονείς το επιθυμούν, συνιστάται να γίνεται στην εφηβεία (το παιδί ανέχεται καλύτερα την τοπική αναισθησία)

Price H.N et al. Clinics in Dermatology 2010; 28: 293 -302

Ενδείξεις αφαίρεσης μικρού και μεσαίου μεγέθους ΣΜΣ

- Οποιαδήποτε αλλαγή που προβληματίζει ιατρικά
- Αισθητική
- Ανησυχία ασθενούς/ γονιών
- Παράγοντες που επηρεάζουν την εύκολη παρακολούθηση
 - Χρωματισμός (Βαθύς ή ανομοιογενής)
 - Βαθμός υπερτρίχωσης
 - Εντόπιση (θέση δύσκολης παρακολούθησης)



Μελάνωμα παιδικής ηλικίας

Μελάνωμα σε έδαφος ΣΜΣ

- Οζίδιο
- Ανάπτυξη στο κάτω μέρος χορίου ή υποδόριο ιστό
- ↑ Breslow

Μελάνωμα στο ΚΝΣ

- Λεπτομηνιγγικό
- Όζος στο εγκεφαλικό παρέγχυμα

Br J Dermatol 2017; 176: 1131–14

Μελάνωμα, διάγνωση

Μελάνωμα σε έδαφος ΣΜΣ

- Βιοψία (ολική αφαίρεση)
- Ιστολογική (από δύο ειδικούς)
- NRAS και BRAF γονότυπος (στοχευμένη θεραπεία)

Μελάνωμα στο ΚΝΣ

- MRI ΚΝΣ/ σπονδυλικής στήλης (με και χωρίς σκιαγραφικό)
- Σύγκριση MRI με αυτή που έγινε στους πρώτους έξη μήνες ζωής
- Ύποπτη βλάβη → βιοψία

Br J Dermatol 2017; 176: 1131–14

Μελάνωμα- στοχευμένες θεραπείες

- NRAS- μετάλλαξη :Trametinib (αναστέλλει τον πολ/σιασμό των κυττάρων)
- Braf- μετάλλαξη : Vemurafenib
Δεν έχουν περιγραφεί Braf- μεταλλάξεις σε μελάνωμα σε έδαφος ΣΜΣ
- Οι BRAF αναστολείς αντενδείκνυνται σε NRAS – μελάνωμα (παράδοξη ενεργοποίηση μονοπατιού RAS)

(N Engl J Med 2012; 366:271–3; N Engl J Med 2012; 366:271–3)

*Sreeman Kumar R et al. Cancer Treat Res. 2016;
167:331–369*

Έκβαση παιδιών με μελάνωμα

- Επιβίωση στα 10 χρόνια (overall survival):
70–80%

Συμπεράσματα

Συνήθειες ΣΜΣ

- Κίνδυνος εμφάνισης:
 - Μελανώματος
 - Συνδρόμου ΣΜΣ (π.χ. νευροδερματική μελάνωση)
- Παράγοντες κινδύνου:
 - Μέγεθος → Μελάνωμα
 - ≥ 2 ή 3? ΣΜΣ δέρματος → Σύνδρομο ΣΜΣ

Σύνδρομο ΣΜΣ

ΣΜΣ και συστηματικές εκδηλώσεις

– Νευρικό σύστημα

- Συγγενείς διαμαρτίες του ΚΝΣ π.χ. Dandy-Walker
- Νευροδερματική μελάνωση

– Ενδοκρινείς αδένες

- πρόιμη θυλαρχή
- κρυφορχία
- αντίσταση στην ινσουλίνη

– Οστά

- σκωλίωση

– Χαρακτηριστικά προσώπου

Σύνδρομο ΣΜΣ

ΣΜΣ και συστηματικές εκδηλώσεις

– Νευρικό σύστημα

- Συγγενείς διαμαρτίες του ΚΝΣ π.χ. Dandy-Walker
- Νευροδερματική μελάνωση

– Ενδοκρινείς αδένες

- πρόιμη θυλαρχή
- κρυφορχία
- αντίσταση στην ινσουλίνη

– Οστά

- σκωλίωση

– Χαρακτηριστικά προσώπου

Αντιμετώπιση συνήθων ΣΜΣ (προσωπική πρακτική)

- Μεγάλοι ή γιγαντιαίοι συνήθεις ΣΜΣ: **αφαίρεση στην ηλικία περίπου των 2 ετών** (εάν το επιθυμούν οι γονείς)
- Μικροί και μεσαίοι συνήθεις ΣΜΣ : **εξατομικευμένη αφαίρεση** με βάση ποικίλους παράγοντες (π.χ. οποιαδήποτε αλλαγή που προβληματίζει ιατρικά, ανησυχία γονιών, δυσκολία στην παρακολούθηση, αισθητική*

** για τους περισσότερους γονείς οι ουλές είναι περισσότερο κοσμητικά αποδεκτές από τον σπίλο*

Ευχαριστώ για την
προσοχή σας