

# Sindromi Neurocutanee

## **Sindromi Neurocutanee**

**Gruppo eterogeneo di malattie che interessano primariamente Cute e Sistema Nervoso**

**Contraddistinte per coinvolgimento multisistemico e predisposizione alla proliferazione tumorale**

**Diagnosi clinica**

**Aspetti neurologici e comportamentali presenti già in prima infanzia**

**Malattie Congenite**

## **Sindromi Neurocutanee**

### **Neurofibromatosi di Tipo 1**

**Malattia genetica autosomica dominante**

**Cromosoma 17 che codifica per la Neurofibromina (proteina coinvolta nella crescita e proliferazione cellulare)**

**Prevalenza 1 su 3000 nati vivi, senza differenza di sesso**

**Coinvolgimento multisistemico**

**Diagnosi prevalentemente clinica (due o più segni):**

- **Sei o più macchie caffè-latte con diametro >5 mm nei pz prepuberali, >15 mm nei post-puberali**
- **Due o più neurofibromi**
- **Lentiggini ascellare e inguinale**
- **Glioma ottico**
- **Due o più Noduli di Lish**
- **Alterazioni ossee (scoliosi, displasia dello sfenoide)**
- **Familiare di I grado con NF1**

## **Sindromi Neurocutanee**

### **Neurofibromatosi di Tipo 1**

**UBOs Lesioni Cerebrali: aree focali di aumentata intensità di segnale alla RMN, asintomatiche, uni-bi laterali, ovalari, benigne progressive, che compaiono a 3 aa circa**

**Glioma nervo ottico: 15-20% dei casi, può causare rigonfiamento del n ottico, con rescita lenta, spesso asintomatico ma nel 1-5% dei casi accompagnato da dist dell'acuità visiva**

**Fenotico cognitivo-comportamentale: DI in una percentuale bassa di pz, ADHD molto presente, Dist Psichiatrici internalizzanti, deficit delle funzioni esecutive**

## **Sindromi Neurocutanee**

### **Sclerosi Tuberosa**

**Malattia multisistemica, a trasmissione autosomica dominante**

**Mutazione dei geni oncosoppressori TSC1 e TSC2 (che codificano rispettivamente amartina e tuberina, espresse nelle cellule di tutti i tessuti, con ruolo nella regolazione della crescita e proliferazione cellulare)**

**Prevalenza 6,8 – 12,4 su 100000 nati vivi senza differenza di sesso**

**Sospetto può esser posto già in epoca fetale per presenza di Rabdomiomi cardiaci visibili all'Eco**

**La diagnosi può esser fatta in epoca neonatale nei primi mesi di vita per presenza di epilessia, macchie cutanee ipomelanotiche, RPM**

**Espressione clinica aumenta con l'età**

**Nella prima infanzia emergono Fibromi cutanei, aumento delle crisi epilettiche**

**Pubertà fino all'età adulta massima espressione clinica, con aggravamento delle crisi epilettiche, spesso farmacoresistenti, fibromi diffusi**

## **Sindromi Neurocutanee**

### **Sclerosi Tuberosa**

#### **Lesioni Cerebrali**

#### **Displasia Corticale include:**

- **Tuberi malformazioni rotondeggianti che contengono cellule gliali, con perdita della normale architettura; comportano l'alterazione della sostanza grigia delle circonlocuzioni e rappresentano i foci epilettici**
- **Strie subependimali aree rotondeggianti localizzate nei ventricoli cerebrali**
- **Astrocitomi subependimali a cellule giganti tumori benigni con tendenza alla crescita volumetrica**
- **Epilessia nel 72-85% dei casi esordisce entro i 3 aa; il focolaio è rappresentato dal Tubero; i pz possono presentare tutti i tipi di crisi; fattore prognostico negativo la precoce età di esordio, con farmaco resistenza**