

Sindromi Neurocutanee

Sindromi Neurocutanee

Gruppo eterogeneo di malattie che interessano primariamente Cuta 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**
- **Lentigginosi 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 crescita lenta, spesso asintomatico ma nel 1-5% dei casi accompagnato da dist dell'acuità viaiva

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 onei 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**