

Ce este NMC?

Nevul melanocitar congenital (prescurtat NMC) este un semn din naștere.

- Congenital = prezent de la naștere
- Melanocitar = ceva ce are legătură cu melanocitele. Melanocitele sunt celulele care produc pigmentul numit melanină și se găsesc în pielea și părul tuturor oamenilor. Melanina este cea care dă culoarea părului și a pielii noastre. Celulele care alcătuiesc CMN sunt asemănătoare melanocitelor și produc pigment, astfel încât se numesc celule melanocitare.
- Nev = semn din naștere (pluralul este nevi)

Deși NMC înseamnă semn sau aluniță din naștere, de fapt, în jur de 1% din NMC apar după naștere, de obicei în primul an de viață. Ei arată exact la fel ca cei prezenți de la naștere, dar se numesc NMC “tardivi”, adică “întârziți”.

Din ce cauză apar NMC?

Genele reprezintă instrucțiunile care dictează cum se formează fiecare persoană. Le moștenim de la părinții noștri, dar genele care au ajuns într-un embrion nou format pot suferi și modificări în cursul dezvoltării acestuia în uter.

NMC au drept cauză o modificare (mutație) a unei gene, care se produce în timpul dezvoltării embrionului în uter. La toți embrionii și feteșii în curs de dezvoltare se produc în mod spontan diverse modificări genetice, dar în general acestea nu par să aibă vreun efect semnificativ și, de fapt, ele sunt importante pentru a ne face diferiți de părinții noștri și sunt importante în cursul evoluției. Câteodată însă modificările genetice sunt importante și pot avea un impact major asupra dezvoltării în uter a copilului, așa cum se întâmplă în cazul modificărilor care duc la apariția NMC. Prin urmare NMC apar întâmplător și nu se datorează unor lucruri pe care le-au făcut sau nu părinții noștri. De asemenea, nu moștenim NMC de la părinți, în ciuda faptului că au legătură cu genele. De asemenea, ei nu sunt transmiși copiilor unei persoane cu NMC. Unele familii sunt mai predispuse la a avea NMC, dar este extrem de rar să existe mai mult de o persoană cu un NMC foarte mare sau cu mulți NMC în aceeași familie.

Până în prezent se cunosc două gene care cauzează apariția NMC, atunci când sunt modificate (suferă o mutație). Dintre acestea, cel mai adesea implicată este o genă denumită NRAS, care se regăsește în aproximativ 70% din cazurile de NMC, și este cea mai frecventă cauză de apariție a unui NMC, oricare ar fi dimensiunea lui. A doua genă este denumită BRAF și reprezintă o cauză mai rară de apariție a NMC, descrisă pentru prima dată într-un caz recent. Se consideră că gena BRAF e responsabilă de apariția a 7% din cazurile de NMC. NRAS și BRAF sunt gene care controlează căile de semnalizare care funcționează în interiorul celulelor ca să comande acestora când să crească, să se dividă sau să se oprească din creștere. Când se produce o mutație la nivelul acestor gene, ele stimulează creșterea și

diviziunea exagerată a celulelor, rezultatul fiind un număr prea mare de celule care produc pigment.

De asemenea, au fost descrise cazuri în care s-au produs fuziuni ale unor gene (două gene au rămas lipite una de alta), ceea ce este foarte probabil o altă cauză de apariție a NMC. Totuși, până în prezent, aceste fuziuni au fost descoperite doar în rare cazuri izolate, sau în interiorul unui singur NMC la un pacient cu NMC multipli, ceea ce face dificil de tras o concluzie certă dacă ele reprezintă cu adevărat cauza NMC sau sunt doar o descoperire întâmplătoare așa că în acest moment așteptăm mai multe detalii despre această observație. Mai multe informații despre gene vor continua să fie publicate de către numeroase grupuri științifice în următorii ani.

Cât de des apar NMC?

Un singur NMC mic apare la 1% din nou născuți. NMC mari sau foarte numeroși sunt însă rari, fiind prezenți la aproximativ 1 din 20.000 nașteri. Frecvența NMC pare să fie aceeași în întreaga lume și în rândul diferitelor populații.

Cum arată un NMC?

Aproape fiecare NMC arată diferit față de ceilalți.

Localizare: NMC poate să apară oriunde pe piele, inclusiv pe palme și pe tălpi, pe pielea capului, uneori chiar și în gură.

Culoare: culoarea este de obicei o nuanță de maro până la negru, dar uneori pot fi mai roșiatici. Culoarea e de obicei neuniformă în interiorul NMC, cu mici zone de culori diferite suprapuse unei culori de fond. NMC prezenți la naștere sunt de obicei negri, sau chiar violet închis sau roșu.

Fire de păr: NMC prezintă, de obicei, fire de păr ce cresc pe suprafața lor, cu toate că acest lucru adeseori nu este vizibil de la naștere și poate rămâne neobservat pe tot parcursul vieții. Culoarea acestor fire poate fi mai închisă decât culoarea părului copilului, de aceeași culoare sau, foarte rar, mai deschisă. De obicei, în cazul unui NMC localizat în pielea capului, are loc o creștere abundentă a perilor pe suprafața acestuia și mai rapidă decât pe restul scalpului. Rareori NMC pot fi complet lipsiți de fire de păr, chiar și cei localizați pe pielea capului, sau au zone lipsite de păr sau cu fire de păr fără pigment, albe.

Textură: textura unui CMN mare tinde să fie diferită de cea a pielii normale, fiind mai moale, mai elastică și mai ridată. CMN pot fi aproape netezi sau dimpotrivă pot avea multe pliuri, sau denivelări.

Mărimea și creșterea NMC

NMC cresc aproape mereu direct proporțional cu copilul. Cu alte cuvinte, aceștia vor continua de regulă să acopere aceeași zonă a pielii ca la naștere. Excepție fac NMC “tardivi” – deoarece ei apar mai târziu și cresc mai rapid, vizibil, precum și unii nevi care au o zonă inițial depigmentată și care se închide la culoare mai târziu, după câteva luni, devenind vizibilă și dând astfel falsa impresie că au crescut în suprafață. Așadar dimensiunea finală pe care un NMC o va atinge poate fi estimată încă de la naștere, ținând cont de mărimea lui la naștere și de localizarea lui.

Numărul total de nevi poate să crească după naștere, cu toate că acest lucru nu se întâmplă întotdeauna. Este mai probabil să se întâmple la copiii având NMC foarte mari sau NMC multipli și întotdeauna nevi noi sunt relativ mici.

Clasificarea NMC

În prezent, NMC sunt clasificați, în principal, în funcție de dimensiunea finală pe care o vor atinge la vârsta adultă (denumită “dimensiunea proiectată la adult”). Este o definiție dificil de înțeles deoarece diferite părți ale corpului au viteze de creștere diferite, dar este folosită pentru a oferi doctorilor un mod de a compara diferiți NMC. O altă caracteristică importantă este numărul total de NMC (cei mici sunt de obicei denumiți sateliți, dar de fapt și ei sunt NMC). Când acest număr este mic, putem să îi numărăm, dar când sunt în număr foarte mare, se folosește un număr estimativ. De regulă, dar nu întotdeauna, cei doi parametri (dimensiunea și numărul) se asociază – cu alte cuvinte NMC foarte mari sunt de obicei însoțiți și de un număr mare de alți nevi.

Există diferite versiuni ale acestui tip de clasificare, cea mai recentă fiind publicată în această referință¹. Alte caracteristici de care se ține cont în această clasificare sunt firele de păr și modificările de la suprafața pielii inclusiv umflăturile (nodulii). În permanență apar informații noi privind importanța diferitelor modalități de a-i clasifica.

1. Kregel, S., Scope, A., Dusza, S.W., Vonthein, R. & Marghoob, A.A. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol* **68**, 441-51 (2013).

Decolorarea spontană a NMC

La mulți copii NMC se vor deschide la culoare într-o oarecare proporție în primii ani de viață și uneori această modificare poate fi foarte pronunțată, în special pe scalp¹. Recent, acest lucru a fost studiat în detaliu folosind măsurători precise ale culorii. S-a observat că decolorarea (depigmentarea) este mai evidentă la copiii cu piele și păr mai deschise la culoare

decât la cei cu piele și păr închise la culoare². Culoarea pe care o are NMC la naștere nu are legătură cu cea pe care o va avea în cele din urmă la vârsta adultă. NMC la naștere sunt, de regulă, foarte închiși la culoare sau negri și se considera că acesta culoare depinde de hormonii materni din timpul sarcinii sau de alți factori pe care încă nu îi înțelegem. Schimbările de culoare ale NMC în timpul vieții sunt comparabile cu modificările generale de culoare a pielii și părului, dat fiind că bebelușii au la naștere o culoare a părului sau a ochilor complet diferită de cea pe care o vor avea ca adulți. Același studiu a demonstrat că tehnicile superficiale de îndepărtare a NMC (care sunt dermabraziunea, chiuretajul și terapia laser) produc decolorarea NMC doar temporar. Când zonele tratate și netratate ale unor NMC ai aceleiași persoane au fost comparate în timp, s-a constatat că zonele tratate s-au închis la culoare din nou după tratament, și că zonele netratate s-au deschis treptat la culoare spre culoarea naturală a persoanei respective. Prin urmare, aceste tratamente nu sunt recomandate pentru a decolora NMC.

1. Strauss, R.M. & Newton Bishop, J.A. Spontaneous involution of congenital melanocytic nevi of the scalp. *J Am Acad Dermatol* **58**, 508-11 (2008).
2. Polubothu, S., Kinsler, V.A. Longitudinal study of congenital melanocytic naevi reveals that final colour is determined by normal skin colour, and is unaltered by superficial removal techniques. *British Journal of Dermatology* (2019 (under review)).

Ce probleme pot ridica NMC?

- **Fragilitate:** mulți NMC sunt mai fragili decât pielea normală. Așadar, ei se pot rupe mai ușor dacă sunt loviți sau zgâriați. Cu toate acestea, nu sângerează mai mult decât pielea normală și au tendința de a se vindeca bine, cu cicatrici minime.
- **Uscăciunea:** unii CMN sunt mai uscați decât pielea din jur și în general se recomandă ca toaleta lor să fie fără săpun (folosind doar apă sau o cremă de curățare care înlocuiește săpunul, prescrisă de medic) și să fie hidratați cu creme în mod regulat (medicul dumneavoastră vă poate sfătui în acest sens). Uneori, NMC pot fi însoțiți de senzație de mâncărime, posibil din cauza uscăciunii, a unei eczeme suprapuse sau, uneori, fără un motiv evident. Senzația de mâncărime poate fi tratată folosind creme și unguente și se pare că scade odată cu vârsta.
- **Reducerea stratului de grăsime de sub piele:** se observă în general la NMC mari. Uneori suprafața NMC este subdenivelată față de suprafața pielii normale din jur, iar brațul sau piciorul afectat poate să fie mai subțire decât celălalt. Rar poate apărea și o diminuare a mușchiului subiacent, dar aceasta nu afectează funcționarea sau creșterea membrului respectiv.
- **Indurația:** foarte rar, un NMC poate fi destul de tare, de la început sau în timp. Această indurație este de regulă cauzată de fibroză, un fel de proces de cicatrizare, ce poate fi diagnosticată cu ajutorul biopsiei (o probă de piele). Cauza este necunoscută. De multe ori indurația este însoțită de pierderea părului sau decolorarea NMC, și, de obicei, de senzație

puternică de mâncărime. Este foarte dificil de tratat și îndepărtarea chirurgicală a NMC (atunci când este posibilă), rămâne adesea singura soluție.

Complicațiile NMC

Probleme la nivelul creierului sau al coloanei vertebrale la persoanele cu NMC

[O mențiune referitoare la consensul privind terminologia, din partea liderului echipei NI](#)

În prezent termenul de melanoză neurocutanată nu mai este folosit. Motivul este foarte simplu, și anume că acest termen nu este suficient de specific și prin urmare poate să inducă în eroare medicii, pacienții și familiile lor.

Acest termen a fost propus pentru prima dată în urmă cu 60 ani și a fost folosit, de fapt, pentru a descrie o altă boală care nu are legătură cu NMC. Mai târziu, acest termen a început să fie utilizat pentru NMC, în cazurile în care NMC era asociat cu orice fel de problemă la nivelul creierului. Apoi termenul a început să fie utilizat în situațiile similare unui caz, descris acum mai bine de 150 de ani, al unui pacient cu NMC care a murit din cauza a ceea ce acum știm că a fost de fapt un melanom ce a afectat creierul și măduva spinării. De fapt, în trecut, toate cazurile de ceea ce se numea melanoză neurocutanată puteau fi diagnosticate în mod cert doar la autopsie, când pacientul deceda din cauza problemelor de la nivel cerebral. Drept urmare, sentimentul general era că diagnosticul de melanoză neurocutanată era ceva foarte grav care probabil te va omorî. Aceasta a fost o greșeală medicală frecventă în acele timpuri trecute.

Odată cu inventarea tehnicii de analiză prin rezonanță magnetică nucleară (RMN), examinarea RMN a început să fie folosită pentru a analiza creierul persoanelor cu NMC și s-a constatat că existau modificări destul de frecvente la nivelul creierului (vezi mai jos), dar care nu îi cauzau persoanei nici un fel de problemă. Și acestea au fost atunci denumite tot melanoză neurocutanată. Deci, în literatura medicală s-a folosit același termen, de melanoză neurocutanată, pentru a descrie orice modificare la nivelul creierului sau a măduvei spinării la o persoană cu NMC, indiferent de gravitatea ei. Aceasta ar fi același lucru ca atunci când am folosi un singur termen și pentru NMC și pentru melanomul pe piele – lucru pe care niciunul dintre noi nu ar face-o. Trebuie făcută clar diferența dintre o leziune benignă și una malignă. Nu le putem denumi pe amândouă la fel. O încercare de a clarifica acest subiect a fost prin adăugarea termenului "asimptomatic" sau "simptomatic" la termenul de melanoză neurocutanată, dar în prezent știm că și această terminologie este incorectă, deoarece multe persoane cu afectare cerebrală benignă pot avea simptome, fără ca asta să însemne însă că au un prognostic nefavorabil (în ce privește speranța de viață). Prin urmare, termenul melanoză neurocutanată nu este un diagnostic adecvat – astfel, pacienților sau părinților lor ar trebui să li se spună de fapt dacă au tulburări congenitale cerebrale / ale coloanei vertebrale care sunt benigne (și pot fi deci considerate echivalente cu a avea un CMN pe piele, situație în care prognosticul este excelent, chiar dacă au simptome) sau dacă au un melanom al creierului / măduvei spinării, care este o afecțiune malignă (în care prognosticul este nefavorabil).

Așadar, ce denumire folosim în locul termenului de melanoză neurocutanată?

Iată termenii pe care îi propunem să fie utilizați:

- 1) NMC solitar – un singur NMC prezent la naștere, indiferent de dimensiune sau localizare
- 2) NMC multipli - mai mult de un CMN la naștere, indiferent de dimensiunea sau localizarea lor
- 3) Sindromul NMC - NMC pe piele asociat cu orice altă complicație, cel mai frecvent modificări congenitale benigne la nivelul creierului sau coloanei vertebrale
- 4) NMC asociat cu melanom al pielii
- 5) NMC asociat cu melanom la nivelul creierului sau coloanei vertebrale

Această terminologie permite pacienților și medicilor să știe exact cu ce se confruntă, care va fi cel mai probabil prognostic (curs al bolii) și ce tratament ar trebui ales.

[Detalii despre diferitele modificări ce pot avea loc la nivelul creierului și măduvei spinării la persoanele cu NMC](#)

Modificările de la nivelul creierului sau măduvei spinării sunt cele mai frecvente complicații observate la persoanele cu NMC și pot fi evidențiate prin examinare RMN. Cea mai frecventă modificare este prezența în creier a celulelor anormale care conțin pigment¹⁻³ (nu la nivelul învelișului creierului, cunoscut sub termenul de meninge). Aceasta a fost numită "melanoză intraparenchimotoasă" - ceea ce înseamnă că există zone de pigment în substanța care alcătuiește creierului (numită parenchim cerebral). Acestea pot fi considerate un fel de alunițe la nivelul creierului și sunt benigne. Acestea nu sunt maligne și nu necesită biopsie (probă) dacă modificările RMN sunt tipice^{1,2}. De asemenea, nu este nevoie de neurochirurgie (operație la nivelul creierului). În aproximativ jumătate din cazuri, aceste "alunițe" cauzează tulburări în dezvoltarea neurologică sau convulsii. În cealaltă jumătate din cazuri nu cauzează niciun fel de probleme aparente^{2,4}. În plus, ele nu par să crească riscul de melanom, cel puțin pe parcursul copilăriei.

Alte modificări mult mai rare includ formarea de tumori benigne ale creierului sau măduvei spinării, acumularea de prea mult lichid în interiorul sau în jurul creierului (cunoscută sub numele de hidrocefalie) sau o structură anormală a creierului (există numeroase referințe, însă cităm aici lucrările recente, care consemnează multe din celelalte studii).

Toate aceste modificări pot fi benigne, dar în toate aceste cazuri rare, și în special în cazurile în care există modificări ale măduvei spinării sau prea mult lichid în interiorul sau în jurul creierului, este foarte important ca medicii să gândească fiecare caz separat; de cele mai multe ori vor cere repetarea analizelor imagistice ale creierului și, posibil, biopsia (prelevarea unei probe de țesut) de la nivelul creierului sau coloanei vertebrale. Unele persoane vor necesita neurochirurgie pentru a corecta modificările anormale. Unele persoane (dar nu toate) cu acest tip de modificări rare pot prezenta un risc crescut de apariție a melanomului la nivelul creierului sau măduvei spinării.

Toate aceste probleme neurologice apar mai des când NMC sunt mai mari și mai numeroși, în schimb nu au nicio legătură cu localizarea NMC. Cu alte cuvinte, dacă un NMC apare în zona coloanei vertebrale sau a capului, aceasta nu înseamnă că persoana respectivă are un risc mai mare de a avea probleme neurologice. La persoanele cu un singur NMC, indiferent de localizare sau dimensiune, nu au fost descrise până în prezent tulburări grave la nivelul creierului sau coloanei vertebrale.

Examinarea prin rezonanță magnetică (RMN) a creierului și coloanei vertebrale

Recomandarea noastră actuală, bazată pe întreaga literatură medicală publicată în acest domeniu, este că orice copil născut cu doi sau mai mulți NMC, indiferent de dimensiune și localizare, ar trebui să efectueze în primul an de viață un RMN cerebral și spinal de rutină, de preferință înainte de vârsta de 6 luni. Nu putem afirma că modificările anormale RMN nu pot apărea niciodată la copiii cu un singur NMC la naștere, dar riscul este mult mai mic în acest caz. În cazul în care copilul nu a avut nicio problemă până la vârsta de doi ani și nu a efectuat nici un RMN până la această vârstă, atunci examenul RMN nu mai este necesar, deoarece chiar dacă modificările există, este puțin probabil să fie suficient de grave ca să necesite o intervenție.

Raționamentul aflat la baza acestei recomandări este următorul:

- 1) Rezultatul RMN poate fi împărțit în următoarele 3 categorii:
 - a. Normal
 - b. Doar melanoză intraparenchimotoasă (vezi mai sus)
 - c. Toate celelalte modificări anormale la RMN (vezi mai sus)

- 2) Rezultatele RMN au cea mai mare valoare în prezicerea apariției problemelor clinice
 - a. RMN normal - risc mic de melanom în timpul copilăriei; risc mic de convulsii în timpul copilăriei; risc mic de tulburări în dezvoltarea neurologică (în cazul în care acestea apar, ele sunt în general ușoare)

- b. Doar melanoză intraparenchimotoasă – risc mic de melanom în copilărie; există un risc de convulsii (epilepsie); există risc de tulburări în dezvoltarea neurologică
 - c. Toate celelalte modificări anormale identificate prin RMN – riscurile depind foarte mult de fiecare caz în parte, care trebuie evaluat de către o echipa medicală individuală, dar dacă se ia în considerare ansamblul acestor modificări: există un anumit risc de melanom; există un risc considerabil de a avea nevoie de neurochirurgie; risc considerabil de convulsii (epilepsie); risc considerabil de a avea tulburări în dezvoltarea neurologică
- 3) Rezultatele RMN ghidează astfel abordarea clinică
- a. RMN normal – RMN nu trebuie repetat periodic, nu e necesară monitorizarea de rutină a dezvoltării copilului
 - b. Doar melanoză intraparenchimotoasă - RMN nu trebuie repetat de rutină, monitorizare anuală a dezvoltării copilului până la vârsta de școlarizare, iar dacă sunt detectate tulburări, intervenție timpurie adecvată pentru susținerea dezvoltării și instituirea unui plan de suport școlar
 - c. Toate celelalte modificări anormale RMN - se recomandă îngrijirea de specialitate individualizată, până când starea copilului este stabilă - este probabil să fie necesară repetarea RMN pentru a vedea dacă există alte modificări; neurochirurgia poate fi necesară, iar riscul de melanom trebuie monitorizat

Melanomul

- Cel mai important mesaj este că melanomul la persoanele cu NMC este rar.
- Al doilea mesaj important este că poți oricând cere un consult dacă ești îngrijorat(ă) că ai putea avea melanom.

Pentru o trecere în revistă recentă a literaturii, care face referire la multe alte lucrări despre NMC în melanom, vezi această referință⁵. Melanomul este un cancer al melanocitelor, celulele pielii care produc pigment și care alcătuiesc NMC. În trecut se credea că melanomul este foarte frecvent la persoanele cu NMC, dar acum știm că este rar, apărând la aproximativ 1-2% din toate persoanele cu NMC de orice dimensiune, pe toată durata vieții. Cu toate acestea, riscul este mai mare în cazul persoanelor cu NMC foarte mari și NMC numeroși, în special în cazul în care există (rar) modificări neurologice complexe RMN la nivelul creierului - la aceste persoane riscul este de aproximativ 10%, cu un risc maxim în timpul copilăriei². Când luați în considerare aceste riscuri, trebuie să aveți în vedere faptul că fiecare dintre noi are un risc de aproximativ 50% de a dezvolta la un moment dat în viața noastră un cancer de vreun fel.

Unde poate începe melanomul și cum arată?

Melanomul la copiii cu NMC poate să apară oriunde, nu numai în suprafața NMC. În copilărie, pare a fi mai frecvent la nivelul creierului sau măduvei spinării, când se poate manifesta ca dureri de cap persistente însoțite de greață/vărsături sau tulburări de vedere, probleme de echilibru sau convulsii ^{5,6}. De asemenea poate să apară și la nivelul pielii, manifestându-se ca un nodul (proeminență) sau alte modificări la nivelul NMC, sau într-o altă zonă a pielii sau în ganglionii limfatici (care există în întregul corp) sau foarte rar în alte locuri. Din păcate, cel mai adesea, atunci când apare un melanom la o persoană cu NMC, acesta este agresiv și dificil de tratat. Recomandarea noastră este ca orice zonă ce se modifică rapid în suprafața NMC, și care nu se retrage în câteva săptămâni, să fie controlată de către un medic. Cu toate acestea, amintim că nodulii apar destul de frecvent în suprafața NMC, uneori ca răspuns la traume minore sau infecții ale pielii, iar marea majoritate sunt complet inofensivi. De asemenea, recomandăm ca toți copiii care dezvoltă tulburări neurologice noi, cum ar fi dureri de cap repetate, tulburări de vedere, convulsii sau tulburări de dezvoltare, să fie consultați de un medic.

Cum poate fi diagnosticat melanomul?

Melanomul poate fi diagnosticat cu certitudine numai prin biopsie (luând o probă de țesut), fie din piele, fie din creier/măduva spinării, în funcție de locul unde se suspectează că ar fi apărut melanomul. Această biopsie va fi examinată la microscop de către experți și, în mod ideal, ar trebui să fie și testată genetic pentru a verifica dacă există modificări ale numărului de copii (modificări ale numărului de cromozomi din proba). Dacă diagnosticul este de melanom, aceeași probă poate fi testată pentru modificările genelor NRAS și BRAF, care pot ajuta la tratamentul țintit.

Investigațiile suplimentare pentru diagnosticul de melanom pot include și alte tipuri de scanări imagistice, radiografii, analize de sânge și biopsii (probe).

Tratamentul melanomului

De când au fost descoperite modificările genetice în NMC (vezi secțiunea "Cauze NMC" a site-ului), înțelegem mai multe despre motivul pentru care melanomul apare la persoanele cu NMC. Acest lucru se datorează faptului că modificările genetice care provoacă apariția NMC sunt, totodată, implicate în dezvoltarea melanomului în populația normală. Aceste descoperiri îi ajută pe medici să direcționeze mai bine tratamentele țintite pentru melanomul asociat NMC. Tratamentul melanomului la o persoană cu NMC este dificil, cu toate acestea se

dezvoltă în permanență tratamente noi pentru melanom în populația generală, iar unele dintre acestea foarte probabil vor fi de ajutor în viitor. Tratamentul precis va depinde de vârsta pacientului, localizarea melanomului (piele, creier/coloana vertebrală, ganglioni limfatici), configurația genetică a NMC și a melanomului (NRAS sau BRAF sau alte modificări) și dacă melanomul s-a răspândit oriunde altundeva în organism. Tratamentele noi care sunt încercate în prezent includ inhibitorii MEK pentru melanomul asociat NMC cu mutații NRAS și inhibitorii BRAF pentru melanomul NMC cu mutații BRAF, dar până în prezent numărul pacienților este redus, fiind nevoie de mai multe studii în acest domeniu.

Referințe

1. Barkovich, A.J., Frieden, I.J. & Williams, M.L. MR of neurocutaneous melanosis. *AJNR Am J Neuroradiol* **15**, 859-67 (1994).
2. Waelchli, R. *et al.* Classification of neurological abnormalities în children with congenital melanocytic naevus syndrome identifies MRI as the best predictor of clinical outcome. *Br J Dermatol* (2015).
3. Ramaswamy, V., Delaney, H., Haque, S., Marghoob, A. & Khakoo, Y. Spectrum of central nervous system abnormalities în neurocutaneous melanocytosis. *Dev Med Child Neurol* **54**, 563-8 (2012).
4. Frieden, I.J., Williams, M.L. & Barkovich, A.J. Giant congenital melanocytic nevi: brain magnetic resonance findings în neurologically asymptomatic children. *J Am Acad Dermatol* **31**, 423-9 (1994).
5. Kinsler, V., A, O'Hare P, Bulstrode N, Chong WK, Sebire N,J, Hargrave D, Slater O. Melanoma în congenital melanocytic naevi. *British Journal of Dermatology* **În press**(2017).
6. Neuhold, J.C., Friesenhahn, J., Gerdes, N. & Krenzel, S. Case reports of fatal or metastasizing melanoma în children and adolescents: a systematic analysis of the literature. *Pediatr Dermatol* **32**, 13-22 (2015).
7. Kinsler, V.A., O'Hare, P., Jacques, T., Hargrave, D. & Slater, O. MEK inhibition appears to improve symptom control în primary NRAS-driven CNS melanoma în children. *Br J Cancer* **116**, 990-993 (2017).

PROTECȚIA SOLARĂ

Copiii cu NMC pot și ar trebui să se bucure de o viață normală. Ar trebui să se protejeze corect de expunerea în exces la soare, în cazul lor fiind valabile aceleași recomandări ca pentru toți ceilalți copii. În special, este important să nu se ardă la soare.

- **Ca regulă generală:** evitarea expunerii excesive la soare, însoțită de o bună protecție prin îmbrăcăminte, sunt mult mai importante decât cremele de fotoprotecție.
- **Evitarea expunerii excesive la soare:** copiii ar trebui să evite pe cât de mult posibil expunerea directă la soare în timpul celor mai fierbinți ore ale zilei și în cele mai fierbinți luni ale anului, prin statul la umbră. Cele mai fierbinți ore ale zilei sunt între 10:00 și 16:00, iar cele mai fierbinți luni ale anului sunt din aprilie până în octombrie. În afara acestor perioade de cele mai multe ori, nu este nevoie de protecție solară (cu excepția zilelor însorite de iarnă petrecute la munte la altitudini mari). Acest lucru nu înseamnă în nici un caz că nu ar trebui să iasă copiii afară între orele 10:00 - 16:00 în lunile calde, ci doar că ar trebui să stea la umbră ori de câte ori este posibil și să poarte haine potrivite care să îi apere de soare.
- **Protecție bună prin îmbrăcăminte:** pălăriile de soare cu bor larg care acoperă urechile, ceafa și fața sunt ideale, așa cum sunt și bluzele cu mâneci mai lungi și pantalonii/fuste mai lungi.
- Crema de fotoprotecție nu înlocuiește umbra și protecția corectă prin îmbrăcăminte. E utilă însă ca protecție suplimentară, pentru zonele pielii care nu sunt acoperite de îmbrăcăminte, în cazul în care copilul va fi expus direct la soare, în perioadele fierbinți. Cele mai bune creme de fotoprotecție conțin un filtru care reflectă radiația UV, cum ar fi dioxidul de titan (filtru mineral); selectați un factor de protecție mare (SPF), în mod ideal cel puțin 25 și protecție UVA ridicată (4 sau 5 stele, de obicei menționate pe spatele flaconului). Crema de fotoprotecție trebuie să fie reaplicată la fiecare 2 ore, și mai des atunci când persoana respectivă înnoata sau transpiră.
- Alte puncte importante de reținut
 - Expunerea la radiațiile UV este mult mai mare în apropierea întinderilor de apă sau zăpadă, astfel încât o atenție deosebită trebuie acordată atunci când înotați în aer liber sau când schiați
 - Soarele este mai nociv la altitudini mai mari
 - Soarele rămâne aproape la fel de nociv atunci când este înnorat; așadar în sezonul cald, chiar dacă ziua este înnorată, copiii trebuie să poarte haine adecvate, cum ar fi pălăria de soare
 - Umbra oferă o protecție mai redusă atunci când este aproape de apă sau de zăpadă sau când vremea este înnorată
 - Riscul crescut de cancer de piele la copiii cu NMC se aplică întregului corp, nu doar la nivelul NMC.

POT NMC SĂ FIE TRATAȚI CHIRURGICAL?

Suntem de părere că decizia de a efectua intervenția chirurgicală trebuie să fie luată individual și că ea depinde foarte mult de opinia chirurgilor plasticieni - dacă ei cred că se

poate îmbunătăți aspectul sau nu. În cazurile de NMC foarte mari, de cele mai multe ori chirurgia nu este posibilă. În alte cazuri, trebuie luate în considerare următoarele aspecte:

- 1) De-a lungul timpului mulți NMC se vor decolora de la sine într-o anumită măsură. Acest proces poate fi urmărit prin fotografii repetate.
- 2) Nu a fost demonstrat că prin chirurgie se reduce riscul de melanom la copii.
- 3) Nu a fost demonstrat că efectuarea timpurie a intervenției chirurgicale ar aduce vreun avantaj. Nu recomandăm nicio operație de rutină înainte de vârsta de 1 an.
- 4) Localizarea NMC este foarte importantă - de exemplu, copilul poate avea mai multe beneficii dacă se îndepărtează un NMC de la nivelul fetei, comparativ cu unul ascuns la nivelul scalpului
- 5) Dimensiunea NMC este foarte importantă – s-a observat că acei copii cu NMC mai mari au fost mai puțin mulțumiți de rezultatul cosmetic decât cei cu leziuni mici care au putut fi îndepărtate complet.
- 6) Numărul de nevi este important, în special în cazul în care copilul are tendința de a dezvolta mulți nevi noi, deoarece acest lucru poate reduce beneficiul cosmetic al înlăturării unora dintre ei.
- 7) Dacă doriți ca și copilul dumneavoastră să ia parte la decizie, atunci este mai bine să luați decizia mai târziu.
- 8) Ce implică tipul de intervenție chirurgicală propusă – aceasta depinde de fiecare caz, individual.

Dacă un NMC poate fi eliminat, de exemplu prin excizie sau excizii seriate (mai multe operații, dar la intervale mici), beneficiile cosmetice pot depăși cu ușurință micile riscuri asociate oricărei operații. Cu toate acestea, dacă un NMC se află într-un loc dificil pentru operație sau dacă este prea mare pentru a fi îndepărtat complet, această balanță se schimbă. Este foarte important în aceste cazuri să ne oferim un pic de răgaz pentru a decide cu privire la intervenția chirurgicală, în special pentru a vedea dacă în timp NMC nu se decolorează spontan.

CE PUTEM FACE CU FIRELE DE PĂR ?

Părul în exces la nivelul unui NMC trebuie tratat numai dacă reprezintă o problema (de exemplu dacă îngreunează curățarea zonei respective) sau în cazul în care copilul sau familia sunt de părere că aspectul este mai bun fără păr. Un aparat de ras electric este cea mai bună variantă, iar tăierea părului scurt, mai degrabă decât raderea completă evită de multe ori problemele de mâncărime care apare la creșterea ulterioară a părului. Cremele de epilare nu sunt recomandate, deoarece pot irita pielea. Raderea părului nu afectează numărul sau grosimea firelor de păr care cresc ulterior. Creșterea părului după ras este în general lentă, iar părul nou va avea exact același aspect și textură ca cel anterior. Majoritatea părinților afirmă

că pentru a menține un aspect satisfăcător nu au nevoie să radă o zonă mai des decât o dată la câteva săptămâni. Îndepărtarea părului cu laser este posibilă, dar trebuie făcută periodic pe o durată relativ lungă de timp și este nevoie de anestezie generală la copiii sub vârsta adolescenței. Electroliza este lentă și dureroasă, și prin urmare nu este potrivită pentru suprafețe mari.

ASPECTE PSIHOSOCIALE

Copiii care cresc cu un NMC proeminent sau mulți NMC pot avea probleme psihologice legate de aspectul diferit al pielii lor, în special în timpul adolescenței. Impactul psihologic variază de la caz la caz, în funcție de personalitatea copilului și de sprijinul familiei și al prietenilor. În multe cazuri în care există un sprijin adecvat din partea prietenilor și a familiei, persoanele cu NMC pot deveni foarte încrezătoare, așa cum a fost observat și în această expunere recentă. Câteva studii au fost efectuate pentru a observa dacă aceasta a schimbat percepția altora asupra NMC, iar aceste date vor fi disponibile în curând.

Ar fi ideal dacă am putea oferi automat tuturor copiilor la risc consiliere în timpul copilăriei, precum și un grup de sprijin (pentru o listă actualizată, vezi www.naevusinternational.com). De aceea, Naevus International sprijină activ crearea de noi grupuri de sprijin în țări din întreaga lume. Alte organizații pot fi, de asemenea, foarte utile în abordarea diferențelor vizibile - de exemplu, Changing Faces este un grup de suport specializat care are câteva ghiduri și informații excelente (www.changingfaces.org.uk).