

PERCORSO ASSISTENZIALE DELLA SINDROME NEVO DISPLASTICO

La definizione nosologica della SINDROME DEL NEVO DIPLASTICO (Dysplatic Nevus Syndrome, DNS) è ancora dibattuta. Secondo la fonte accreditata più recente (Naeyaert JM, Brochez L. Clinical Practice. Dysplastic nevi, N Engl J Med. 2003;349:2233-40), per DNS si intende la triade:

1. Numerosi nevi melanocitici (\bullet 100)
2. Uno o più n.m. diametro >6mm
3. Uno o più nevi atipici (displastici)

I nevi atipici (displastici) vennero descritti per la prima volta nel 1978, sotto forma di caratteristiche lesioni cutanee pigmentate presenti in 37 pazienti su 58 membri di 6 famiglie con melanoma. Il termine B-K mole syndrome venne coniato in base alle iniziali di due dei cognomi di tali famiglie

Definizione di nevo atipico:

Ciascuna lesione presenta tipicamente un diametro superiore a 6 mm; le lesioni variano tra loro in termini di forma e di colore I nevi atipici sono lesioni melanocitiche piane o con centro leggermente rilevato, generalmente più grandi degli altri (> 6 mm di diametro), con almeno 2 dei seguenti criteri:

1. Pigmentazione disomogenea
2. Bordi irregolari
3. Forma asimmetrica
4. Alone eritematoso

Originariamente di forma rotonda (a differenza di molti melanomi), ma possono avere margini frastagliati e lieve asimmetria, colore rosa o alone infiammatorio, alcuni possono avere una superficie mammellonata. I nevi atipici presentano una deviazione della norma dei vari pattern dermatoscopici melanocitari.

1. C'è una perturbazione dell'ordine architetturale della giunzione che invece caratterizza i n. m. comuni.
2. Pattern globulare reticolare
3. Maglie di rete localmente slargate in periferia
4. Linee di rete irregolarmente ispessite ed iperpigmentate focalmente o multifocalmente e punti/globuli irregolari
5. Aree di ipo- o depigmentazione focale periferica.

Istologia

2 Criteri Maggiori (WHO Mel.Progr.)

A) proliferazione basale di melanociti atipici estendenti per più di 3 creste oltre la componente dermica del nevo

B) organizzazione dei melanociti nei quadri lentiginoso o a cellule epitelioidi

4 Criteri Minori:

Fibrosi lamellare e concentrica, neovascolarizzazione, infiltrato infiammatorio, fusione delle creste

Teche melanocitarie ingrandite, che spesso si fondono fra loro. Le teche si alternano con singole cellule irregolari ed atipiche alla giunzione.

Il derma mostra, frequentemente, fibroplasia e flogosi cronica a volte di cospicua entità, "Sindrome familiare con nevi atipici multipli e melanoma" (FAMMM, familial atypical multiple mole and melanoma) è

la forma familiare di melanoma, con tratto autosomico dominante a penetranza incompleta (25-40% con mutazione CDKN2A*, 60-75% senza mutazione; altri geni interessati: CDK4, P14ARF)

Si riferisce alla presenza di :

1. Uno o più familiari di 1° o 2° grado con melanoma
2. Numerosi nevi melanocitici (>50), alcuni dei quali atipici
3. Nevi con peculiari aspetti istologici (nevo "displastico")

Aumentato rischio di sviluppare melanoma (60-90% entro gli 80 anni) e neoplasie anche ad altri organi, soprattutto seno, app.gastrointestinale, pancreas (17%).

Raccomandazioni per consulenza e test genetici nel melanoma cutaneo ereditario. Gruppo SIGU-ONC.

Indicazioni per l'invio alla consulenza genetica oncologica per melanoma familiare:

Storia personale o familiare di:

- Mutazione nota in un gene predisponente
- Due o più casi di melanoma nello stesso ramo della famiglia
- Melanoma e carcinoma pancreatico nello stesso individuo

o in parenti di 1° grado

- Melanoma multiplo (> 3 melanomi)

- Sindrome del nevo displastico (o nevo atipico) e melanoma (nel paziente con DNS o nei familiari) o carcinoma pancreatico

Raccomandazione1 per il follow-up:

I pazienti con nevi atipici devono evitare l'eccessiva esposizione solare e usare schermanti solari; vanno istruiti sull'autoesame da effettuare per verificare eventuali modificazioni dei nevi preesistenti e riconoscere gli aspetti clinici di un melanoma; controlli clinici periodici (semestrali/annuali)