

**1 BAMBINI AFFETTI DA NEVI
MELANOCITICI CONGENITI GIGANTI
PAZIENTI PIÙ UNICI CHE RARI!**



29 Settembre 2016

**Aula Salviati 1 - Ospedale Bambino Gesù
P.zza Santo Onofrio, 4 - 00165 Roma**

ATTI

RELAZIONI DI

A. BORBONI

R. COZZA

C. DE RANIERI

R. DE VITO

M.C. DIGILIO

A. DIOCIAIUTI

A. DOTTA

F. FERRARI

D. FRASCA

S. LATORRE

P. MAROGNA

M. ZAMA

I Nevi Melanocitici Congeniti Giganti (NMCG) rappresentano ancora oggi una grande sfida per i principali attori: i pazienti che ne sono affetti e i medici che si occupano del lungo processo di cura. I pazienti affetti da NMCG e le loro famiglie si trovano a doversi confrontare quotidianamente con importanti problemi psicosociali, complesse decisioni terapeutiche, il rischio di possibile comparsa di sequele di tipo neurologico e/o di degenerazione neoplastica . La cura dei NMCG è una delle patologie che più richiede un approccio multidisciplinare, collaborazione e continuo confronto fra persone di provenienza scientifica diversa ma che portano, per quanto di loro singola competenza, un contributo nella soluzione di questa malformazione.

Il corso si propone di far acquisire conoscenze teoriche e pratiche in tema di orientamento diagnostico, clinico e terapeutico dei NMCG. L'obiettivo del corso è fornire gli elementi per la tutela della salute della famiglia e del bambino con approccio multidisciplinare e particolare riguardo alla prevenzione, diagnosi e terapia delle malformazioni del tegumento.

NMCG: Il punto di vista del Neonatologo

Dott. A. Dotta , Dott.ssa I. Savarese,

Dipartimento di Neonatologia Medica e Chirurgica

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

I Nevi Melanocitici Congeniti Giganti sono malformazioni congenite di tipo amartomatoso che coinvolgono il tegumento. I possibili scenari che portano al ricovero di un neonato in un Reparto di Terapia Intensiva Neonatale possono essere per una diagnosi prenatale di malformazione, un parto precipitoso pretermine ed un evento perinatale inatteso. La cute è l'organo bersaglio colpito dalla malformazione ed è la prima e più importante barriera di protezione del corpo ancor più nei primi giorni e mesi di vita. La pelle è un tessuto complesso composto da molti tipi di cellule provenienti sia dal mesoderma embrionale che dall'ectoderma. Le cellule provenienti dal mesoderma embrionale includono fibroblasti, cellule vascolari e adipociti, così come le cellule di Langherans del midollo osseo che risiedono nell'epidermide. Le cellule provenienti dall'ectoderma includono cheratinociti epidermici e melanociti derivati dalla cresta neurale. Lo sviluppo e la crescita della pelle sono regolati da interazioni sequenziali tra questi diversi tipi di cellule all'interno della pelle, così come tra la pelle ed i tessuti adiacenti. Lo sviluppo coordinato dell'epidermide, del derma e degli annessi cutanei inizia nel I trimestre di gestazione (intorno al 2° mese). Lo sviluppo dello strato corneo inizia nel III trimestre (intorno alla 24^a settimana) e continua fino alla 32^a – 40^a settimana. La cellularità e lo spessore dell'epidermide incrementano costantemente dalla 24^a settimana al termine di gestazione. Prima della 30^a settimana l'epidermide è sottile ed è caratterizzato da pochi strati di cellule, da ondulazioni della superficie di contatto derma – epidermide poco sviluppate e da uno strato corneo scarsamente rappresentato. La vernice caseosa si sviluppa alla fine del terzo trimestre in concomitanza con la maturazione finale dei cheratinociti dello strato corneo. Alla nascita lo sviluppo della cute non è completo ma essa subisce un graduale processo di adattamento all'ambiente extrauterino. Alcuni parametri della fisiologia cutanea (Ph, idratazione, Transepidermal Water Loss, desquamazione) sono sottoposti a dinamiche modifiche durante i primi 3 mesi di vita. La TEWL, ossia la quantità di acqua che diffonde attraverso lo strato corneo, rappresenta un indicatore affidabile dell'integrità della funzione barriera della cute. La cute del neonato, in virtù delle piccole dimensioni dello strato corneo e del ridotto spessore dello strato corneo, risulta avere una barriera più debole rispetto a quella del bambino ed elevati livelli di TEWL. I melanociti sono cellule dendritiche, derivanti dalla cresta neurale, da cui poi si distaccano per migrare nell'epidermide intorno al 3° - 5° mese di vita embrionale. Si distribuiscono nello strato basale dove sono presenti unità epidermico-melaniche costituite da un melanocita circondato da 36 cheratinociti basali. Contengono melanosomi ripieni di melanina che trasferiscono ai cheratinociti che li fagocitano determinando il colore della pelle. La cute del neonato presenta una ridotta concentrazione di questo pigmento ad eccezione dei neonati affetti da NMCG. La classificazione tradizionale distingue i Nevi Congeniti in base al loro diametro in PICCOLI (<1,5 cm), MEDI (1,5-19,9 cm), GIGANTI (≥ 20 cm). Le lesioni che misurano più di 9 cm localizzate sul cuoio capelluto o più di 6 cm localizzate su varie sedi del corpo possono essere considerati GIGANTI. NMCG che coinvolgono un'estremità del corpo in maniera circonferenziale possono determinare uno scarso accrescimento dell'arto coinvolto. NMCG sono associati ad un aumentato rischio di trasformazione in melanoma e di comparsa di Melanosi Neuro Cutanea. La possibile trasformazione maligna in melanoma statisticamente si manifesta prima dei 5 anni di età e può avere un'incidenza stimata tra il 4,5 e il 10%. La Melanosi Neuro Cutanea è rara e si manifesta in presenza di NMCG con localizzazione posteriore assiale e/o satellitosa diffusa. La melanosi neuro cutanea asintomatica può essere presente nel 20-30% dei bambini affetti da NMCG, viene diagnosticata mediante l'esecuzione di una Risonanza Magnetica Nucleare e la sua prognosi è fausta al contrario della variante sintomatica che si manifesta in meno del 3% di bambini affetti da NMCG.

BIBLIOGRAFIA

- 1.Hook K.P. "Cutaneous vascular anomalies in the neonatal period. Seminars in Perinatology"; 37(2013): 40-48
- 2.Moreira A. "Multiple congenital nevi in a newborn". J Paediatr. Child. Health; 50 (2014) : 492-3
- 3.Yakut Z. .I, Bas A.Y., Turan A. et al. "Early sonographic diagnosis of neurocutaneous melanosis in a newborn". Iran J Radiol; 11(4)(2014) : e10107

NMCG: Il punto di vista del Dermatologo

Dott. A. Diociaiuti

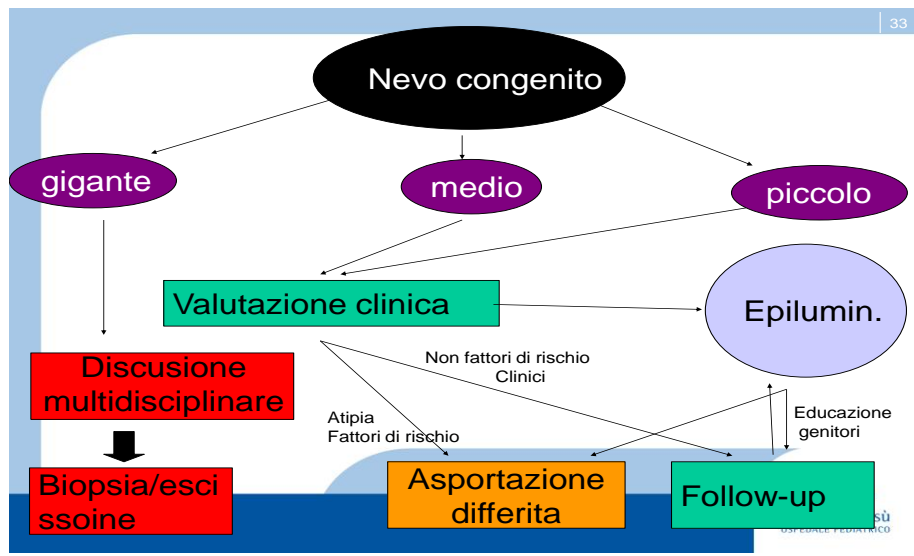
UOC Dermatologia - Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

La strategia di trattamento dei Nevi Congeniti richiede considerazioni del rischio di trasformazione in melanoma, considerazioni estetiche e considerazioni chirurgiche. Il melanoma in età pediatrica presenta un'incidenza pari a 0,7 - 1/1000000 al di sotto dei 10 anni. Rappresenta l'1-3% delle neoplasie che compaiono prima dei 20 anni, mentre il 2% di tutti i melanomi si presenta sotto i 20 anni e solo lo 0,3-0,4% sotto i 12 anni di età. Il melanoma pediatrico viene classificato in base alla modalità di insorgenza in : displacentare, su nevo congenito (11-33% dei casi pediatrici), de novo (la maggioranza dei casi), su nevo acquisito (6% dei casi pediatrici), in associazione a condizioni genetiche predisponenti. Se ne deduce che il melanoma pediatrico è estremamente raro e sono da monitorizzare i nevi congeniti di grandi dimensioni, i nevi nuovi e con caratteristiche atipiche e i pazienti con fenotipo a rischio. Il melanoma su nevo congenito gigante si manifesta nel 50-70% dei casi prima dei 10 anni di età con un lifetime risk proporzionale alle dimensioni del nevo stesso. Clinicamente si può presentare come un nodulo , con iperpigmentazione , sanguinamento , ulcerazione, o come una massa sottocutanea palpabile con prurito e dolore. Presenta una prognosi peggiore rispetto all'adulto a causa della profondità del nevo congenito (origine del melanoma dalla componente dermica in 2/3 dei casi). Le lesioni melanocitarie proliferative nodulari nel contesto dei NMCG vengono distinte in : - Noduli "espansivi" , a loro volta divisi in Non Demarcati con cellule epitelioidi atipiche e Demarcati , senza atipie ;
- Noduli "tumoral", dermici e/o sottocutanei, con o senza componente amartomatosa;
1984 CONSENSUS OPINION: Nevi congeniti molto grandi devono essere valutati dal chirurgo plastico entro i 12 mesi di vita con eventuale indicazione chirurgica di intervento precoce.

Vengono descritti N° 2 CASI CLINICI giunti in osservazione c/o Ospedale Bambino Gesù :

- 1° CASO : bambino, maschio , nato nel 2003. A giugno 2008 , indirizzato al ricovero in Chirurgia Generale per sospetta ernia inguinale destra a causa di una tumefazione comparsa alcuni mesi prima. L'Ecografia addominale prima e la RMN dello scavo pelvico rivelavano che la tumefazione palpabile inguinale era in continuità con una massa paravescicale . Nel Luglio 2008 intervento chirurgico di asportazione massa ed esame istologico con referto di neoplasia maligna con produzione di melanina, metastasi linfoghiandolare. Ipotesi diagnostica : metastasi di melanoma (D.D. : Schwannoma maligno , Tumore di Bednar, ecc.)
Eseguita Dermatoscopia su varie lesioni nevice satelliti con atipie cliniche l'attenzione è stata posta su una lesione nodulare, asimmetrica, con globuli irregolari , iperpigmentata , ricoperta da un velo grigio-blu , localizzata a livello della regione glutea . Dopo l'asportazione, la diagnosi istologica è risultata essere di melanoma nodulare invasivo (BRESLOW >3 mm, CLARK V livello) e 4 mesi dopo la diagnosi vi è stato del decesso del bambino .
- 2° CASO : neonato di 20 giorni di vita , inviato da un'altra struttura nel mese di Aprile 2010 per la presenza di una lesione pigmentata gigante del dorso. Segnalata all'ecografia fetale una tumefazione dorsale diagnosticata come formazione similangiomasiosa. Veniva posta l'ipotesi diagnostica di Nevo Melanocitico Congenito Gigante (NMCG) con noduli proliferativi (vs melanoma). Si concordava , quindi, asportazione seriata della lesione con diagnosi istologica corrispondente al sospetto diagnostico di NMCG



Flow-Chart Management Clinico e di Follow-Up dei NMCG

BIBLIOGRAFIA

1. Surrenti T. , Diociaiuti A. et al." Melanoma in an 5-year-old child with a giant congenital melanocytic naevus". Acta Derm. Venereol. 92(2012): 607-8
2. Alikhan A., Ibrahimi O.A., Eisen D.B. " Congenital Melanocytic Nevi : Where are we now?" J Am Acad Dermatol October 2012
3. Krengel S., Scope A. et al. "New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi". J Am Acad Dermatol March 2013 : 441-51

NMCG: Il punto di vista del Genetista

Dott. ssa M.C. Digilio

Genetica Medica

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

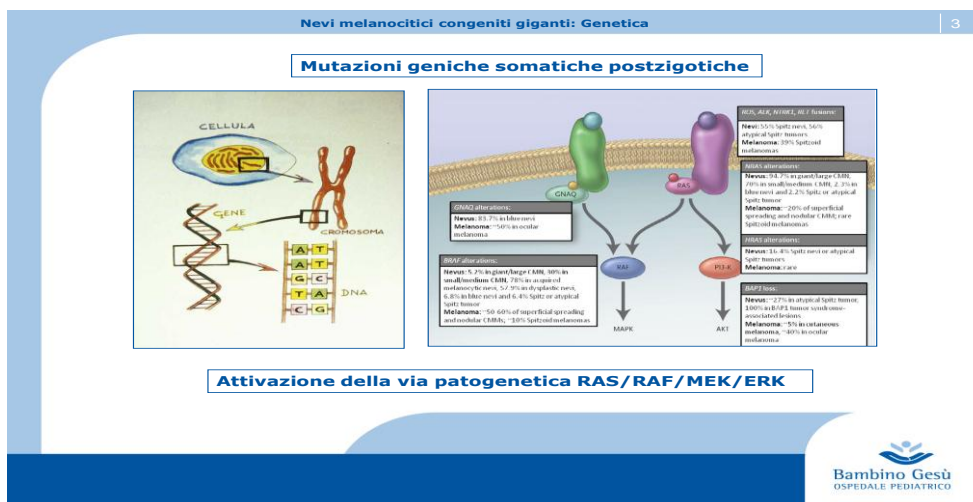
Dal punto di vista della Genetica i Nevi Melanocitici Congeniti Giganti sono il risultato clinico di mutazioni geniche somatiche postzigotiche caratterizzate da un processo di attivazione della via patogenetica RAS/RAF/MEK/ERK. Le mutazioni geniche somatiche sono identificate solo analizzando le cellule del nevo e possono non riscontrarsi studiando altri tessuti (ad esempio un prelievo di sangue) e si dicono postzigotiche in quanto insorgono nelle divisioni cellulari successive al concepimento. L'aumento dell'espressione di alcuni geni appartenenti alla cascata patogenetica di ARAS/RAF/MEK/ERK causa una proliferazione di melanociti. I geni più frequentemente implicati sono NRAS e BRAF. Il gene NRAS è implicato prevalentemente nell'eziologia dei nevi melanocitici di dimensioni più grandi mentre il gene BRAF è riscontrato mutato più spesso nei nevi melanocitici di dimensioni più piccole (mutazione V600E nell'esone 15). La familiarità dei NMCG è positiva per 2/120 famiglie. La ricorrenza familiare è rara ed il pattern di ricorrenza nei casi familiari sembra autosomico dominante a penetranza incompleta.

In genetica i NMCG rivestono molta importanza come segni di quadri sindromici. Le sindromi sono dei quadri patologici caratterizzati da segni clinici che corrono insieme. Tra le Sindromi Associate che presentano i NMCG si distinguono:

- Melanosi Neuro – Cutanea: presenta NMCG, cellule secernenti melanina all'interno del parenchima cerebrale o delle leptomeningi, può presentare sintomi neurologici quali epilessia, idrocefalo, cisti aracnoidea, siringomielia;
- SCALP Syndrome: presenta NMCG, nevo sebaceo, malformazioni del sistema nervoso centrale, aplasia cutis, dermoidi;
- Ipofosfatemia Cutaneo – Scheletrica: presenta NMCG, rachitismo ipofosfatemico e può essere causata da mutazioni in geni RAS (preferenzialmente HRAS);

Lo screening delle anomalie associate e il follow-up si avvale di:

- Visite dermatologo
- Visite chirurgo plastico
- Visite neurologo
- Valutazioni dello sviluppo
- Eventuale RMN cerebrale e midollo
- Eventuale EEG
- Valutazioni auxologiche
- Esami ematochimici
- Eventuali esami RX



NMCG: Il punto di vista dello Psicologo

Dott.ssa C. De Ranieri

UOSD Psicologia Clinica – Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

La pelle rappresenta l'organo anatomico colpito dai NMCG. Pelle vuol dire protezione ma anche contatto e attaccamento, rappresenta una sorta di specchio di quello che proviamo e di come stiamo ed ha, quindi, un alto potere comunicativo. Già nel 1923 Freud asseriva che l'io deriva dalle sensazioni corporee, è una sorta di proiezione a livello psichico della superficie del corpo. Gaddini, molti anni più tardi, ribadiva lo stesso concetto definendo lo sviluppo della mente un processo graduale nella direzione dal corpo alla mente, una sorta di "emergenza dal corpo". Si afferma il concetto dell'IO-PELLE come rappresentazione del proprio io che il bambino utilizza nelle prime fasi del suo sviluppo e che, pertanto, ha tre funzioni:

- Trattenere
- Separare
- Comunicare

Proprio a partire dalle funzioni biologiche della pelle l'io eredita la possibilità di stabilire barriere e filtrare gli scambi relazionali e comunicazionali. E' dunque il nostro guscio protettivo ma è anche l'organo di contatto con l'esterno e con l'altro, una via di comunicazione fra "dentro" e "fuori", la pelle è dunque l'organo di contatto. Sappiamo oggi come in assenza di un precoce contatto efficace è possibile che i normali processi di attaccamento si instaurino con difficoltà e che il percorso di formazione dell'identità personale possa essere complicato.

In presenza di NMCG si distinguono fondamentalmente dei momenti principali che vedono come attori principali i genitori e i figli e spesso con diversa predominanza dei ruoli:

- NMCG e Diagnosi;
- NMCG e Prima Infanzia;
- NMCG e Pre Adolescenza/ Adolescenza;

Caratteristiche della diagnosi di NMCG sono la rarità, la cronicità, le possibili evoluzioni patologiche, la visibilità, il lungo percorso che toccano la sfera emotiva (emozioni e sentimenti, impatto sulla coppia) e la sfera razionale (futuro, qualità di vita, prospettive di cura, decisioni). I genitori si trovano a dover rapidamente creare una nuova rappresentazione mentale del loro bambino reale. Questa influirà sulla relazione con il bambino stesso (stile di attaccamento) e sul suo adattamento al percorso di cura dal momento che il bambino si rispecchia nell'immagine che gli rimanda il genitore (base per la strutturazione del Sé). La funzione genitoriale dunque serve a proteggere il bambino evitando che un problema abbia un "effetto alone" su tutto il suo sviluppo.

Nella prima infanzia la capacità di affrontare e tollerare gli eventi, di elaborarli cognitivamente ed emotivamente viene acquisita nei primi anni di vita attraverso la relazione con i genitori. Se il genitore è in sintonia con le emozioni del bambino, contribuisce ad organizzare e regolare la vita emotiva del bambino. Il bambino, pertanto, impara a rappresentarsi dei modelli cognitivi/affettivi di sé e di sé con l'altro. Prerogative della Pre – adolescenza /Adolescenza sono l'aspetto fisico prepotentemente in primo piano ed una amplificazione/blocco delle istanze adolescenziali che possono determinare atteggiamenti di rabbia, oppositività e movimenti di differenziazione non solo dai genitori ma anche rispetto ai curanti (rapporto ambivalente). Va quindi sottolineata l'importanza del ruolo dell'equipe curante che deve stabilire con il paziente e la sua famiglia un'alleanza terapeutica, lavorare pensando alla soluzione migliore per quel paziente in quello stadio della sua vita, identificare e proporre un percorso che sia per lui e la sua famiglia percorribile e sostenibile. La stessa equipe medica deve quindi essere un "sostegno nel tempo" attraverso una informazione adeguata ed efficace, una alleanza costante e dinamica con il paziente e la famiglia, una gestione congiunta che cresce con il bambino e i suoi bisogni, una costante verifica all'interno del gruppo di lavoro.

NMCG: Il punto di vista dell'Istopatologo

Dott.ssa R. De Vito

UOC Anatomia Patologica

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Istologicamente i nevi congeniti presentano le stesse caratteristiche morfologiche e architettrali dei nevi acquisiti e , pertanto, vengono classificati e distinti in

- Nevo Melanocitico giunzionale;
- Nevo melanocitico composito;
- Nevo melanocitico intradermico;

Il Nevo Giunzionale è una lesione caratterizzata da un incrementato numero di melanociti arrangiati in nidi o teche consistono di aggregati di 5 o più cellule localizzate a livello della giunzione dermo – epidermica senza evidenza di interessamento dermico.

Il Nevo Composito è un nevo in cui le cellule sono poste sia a livello epidermico che dermico.

Il Nevo Intradermico è un nevo in cui i melanociti sono confinati nel derma . In esso si distinguono 3 tipi di cellule

- Tipo A : cellule superficiali, grandi , tonde e pigmentate;
- Tipo B più piccole, rotonde con pigmentazione sparsa;
- Tipo C: fusate, allungate senza pigmento;

Dal punto di vista istologico esistono vari aspetti che permettono di distinguere i NMCG dai nevi acquisiti. Tra le varie caratteristiche oltre alle principali di dimensioni , profondità dei tessuti e densità cellulare, che nei nevi congeniti risultano più spiccate , quelle di specifico interesse istologico sono : una disposizione periva sale , perineurale e peri ed endo – annessiale, disposizione “ a fila indiana” dei melanociti tra i fasci di fibre collagene, spiccati fenomeni di necrotizzazione con aspetti di neurofibromatoso, presenza di melanofagi e melanina extracellulare negli strati più profondi, possibile presenza di iperplasia papillomatosa dell'epidermide o di elementi eterologhi come cartilagine.

Neoformazioni che comunemente si associano ai NMCG sono i “ noduli proliferativi” . Si manifestano come aree di alta densità cellulare che tipicamente si continuano con il nevo circostante. Possono avere figure mitotiche e i melanociti contenuti possono essere fusiformi o epitelioidi, tuttavia, in genere l'assenza di vero pleomorfismo , atipie e aree di necrosi permette di escluderne la trasformazione neoplastica anche se esistono casi , in verità eccezionalmente rari, di tumori con caratteri di sarcomi insorti nel contesto di NMCG. Nell'ambito dei Nevi Giganti, infine , vanno menzionati i Nevi Blu Giganti che sono lesioni rare con presentazione clinica ed istologia bifasica comprendente gli aspetti del nevo blu comune e del nevo blu cellulare. Principale aspetto caratteristico istologico del nevo blu comune è la presenza di cellule melanocitarie di aspetto fusato, dendritico, altamente pigmentate interposte tra i fasci di collagene dermico , mentre il nevo blu cellulare è caratterizzato da aggregati di melanociti di forma ovoidale o fusata interposti tra i fasci di collagene dermico.

NMCG: Il punto di vista dei Genitori

Dott. P. Marogna

Genitore di bambina con NMCG Presidente NAEVUS ITALIA ONLUS

La “Naevus Italia” è nata nel 2005 grazie all’iniziativa di tre famiglie che avevano vissuto la comune esperienza del NMCG con lo scopo di far emergere il NMCG dal suo isolamento medico, amministrativo e sociale, dando supporto a tutti i soggetti e alle famiglie che ne abbiano necessità, creando un circuito virtuoso di solidarietà, di informazione e di sostegno ad essi, promuovendo la dovuta attenzione della classe medica verso questa malattia rara. Tra gli obiettivi della ONLUS rientrano:

- Promuovere la conoscenza del NMCG come patologia rara e le sue implicazioni cliniche e psico-sociali;
- Promuovere la creazione di un protocollo medico condiviso nel trattamento;
- Ottenere riconoscimento ministeriale della patologia e l’inserimento nell’elenco delle malattie rare;
- Sostenere le famiglie Naevus condividendo informazioni e momenti di incontro;
- Creare una rete di contatti e riferimenti per le famiglie sul territorio nazionale (Medici, Chirurghi, Dermatologi, Psicologi);
- Promuovere relazioni con aziende farmaceutiche per realizzare convenzioni per prodotti medicali e post intervento;
- Accrescere la visibilità dell’Associazione attraverso i media: stampa, eventi, sito web, FB;
- Creazione di un Registro Nazionale del NMCG;

Oltre 100 le famiglie entrate in contatto con Naevus dal 2005, oltre 50 le famiglie attualmente attive all’interno dell’associazione, 800 donatori che scelgono di donare a Naevus Italia Onlus il loro contributo (5X1000) ogni anno, che hanno reso possibile la realizzazione di importanti risultati:

- 2009: Riconoscimento di Naevus Italia come ONLUS;
- 2010: Donazione di apparecchiatura Laser Q-Switched Nd - Yag alla struttura di Dermatologia dell’Ospedale Bufalini di Cesena;
- 2012: Sostegno e divulgazione del Progetto di Arte Terapia per la costruzione dell’identità corporea in soggetti portatori di NMCG mediante attività di arte terapia di gruppo per bambini con NMCG, colloqui individuali per adulti con NMCG, interventi psico-educativi individuali e di gruppo per i familiari;
- 2013: Ingresso di Naevus Italia Onlus in NAEVUS GLOBAL, associazione internazionale che raggruppa le associazioni di 13 paesi con il comune obiettivo di condividere le ricerche, le novità in campo medico e le expertise per il trattamento di NMCG.
- Sostegno e promozione di Fiere ed Eventi locali per la Raccolta Fondi di finanziamento dei vari progetti;
- Partecipazione e patrocinio a numerosi eventi scientifici;
- Sostegno e promozione dei Raduni, appuntamento annuale di incontro e condivisione tra bambini e/o adulti con NMCG e le loro famiglie dal 2008 ad oggi;



NMCG: Approccio Assistenziale Infermieristico

Infermieri Pediatrici A.Borboni – D. Frasca

UOC Chirurgia Plastica Maxillo Facciale - DEA ARCO

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Il counseling infermieristico è una particolare forma di aiuto che attraverso un insieme di conoscenze tecniche, abilità e capacità comunicative consente di rendere l'assistenza efficace. È un processo che permette di prendersi cura del paziente e della sua famiglia attraverso un modello di supporto professionale che si avvale della condivisione, del coinvolgimento e della partecipazione. Lo strumento principale di cui si avvale è la comunicazione attraverso la quale possiamo riscontrare aspetti clinici e variabili di natura psicologica, emotiva e sociale che possono aiutare a migliorare il processo di cura. È quindi un momento importante nell'iter terapeutico di NMCG in quanto rappresenta un intervento educativo finalizzato a sostenere e incoraggiare la persona nel momento del bisogno mediante:

- Ascolto attivo : essere comprensivi ed avere una predisposizione all'ascolto;
- Individuazione delle criticità : funzione di mediazione con l'equipe multidisciplinare;
- Risoluzione dei problemi: parlare con calore e senza utilizzare un linguaggio troppo tecnico;
- Le domande dei genitori e del paziente: scegliere uno spazio privato e tranquillo tenendo sempre a mente che il benessere di un bambino è indissolubilmente legato al benessere dell'ambiente e delle persone che lo circondano.

L'approccio infermieristico alle principali criticità del percorso terapeutico rappresenta, pertanto, un punto saldo della cura dei pazienti affetti da NMCG e dei loro familiari:

1. Malattia Rara, sconosciuta al mondo sociale, desta curiosità con conseguente disagio per il bambino e i genitori;
2. Durata del processo di cura estremamente lunga e che necessita di un supporto psicologico;
3. Frequenza follow-up, ospedalizzazioni e interventi chirurgici ripetuti;
4. Il Dolore dei genitori inteso come stato di apprensione per le procedure di trattamento e il timore di una possibile evoluzione maligna del nevo;
5. Il Dolore infantile come la risultante di diversi fattori clinici, fisiologici, psicologici sociali e ambientali

Altro momento di rilevante importanza per l'approccio infermieristico con i pazienti affetti da NMCG è il momento dell'intervento chirurgico di assistenza perioperatoria alla procedura di posizionamento /rimozione skin expander.

I momenti principali sono la preparazione del paziente, allestimento dello strumentario, rilevazioni di fine intervento.

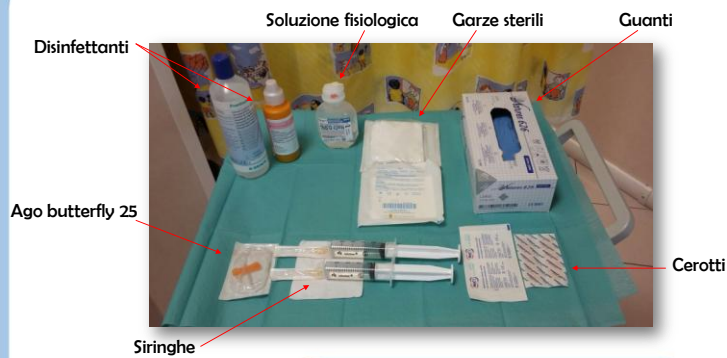
La preparazione del paziente si avvale di :

- Posizionamento del paziente sul letto operatorio (supino/prono/laterale) in relazione al sito chirurgico (preventivamente marcato con una matita dermatografica) dove verrà inserito/rimosso l'espansore;
- Utilizzo di presidi anti decubito;
- Monitoraggio ECG, SpO₂ periferica, P.A.incruenta, Temperatura Corporea periferica/centrale;
- Posizionamento di accessi venosi periferici;
- Disinfezione del sito chirurgico;
- Posizionamento della teleria sterile;

L'allestimento dello strumentario prevede l'allestimento di due servitori con ferri chirurgici necessari per la realizzazione dell'intervento. Le rilevazioni di fine intervento vengono effettuate mediante la corretta compilazione di alcuni documenti:

1. Registrazione su sistema operativo informatico apposito (GSED) del referto operatorio redatto dal primo operatore con descrizione accurata di diagnosi, procedure e tecnica utilizzata ;
2. Compilazione della richiesta Esame Istologico da parte del primo operatore specificando i dati identificativi del paziente, il numero dei pezzi inviati e la loro modalità di conservazione, una descrizione del materiale inviato all'esame e segnalandone alcune notizie cliniche;
3. Compilazione della Scheda per il posizionamento di presidi impiantabili che attraverso una trascrizione dei dati identificativi dell'impianto ne consente una sicura e certa tracciabilità;

IL RIEMPIMENTO DELL'ESPANSORE CUTANEO

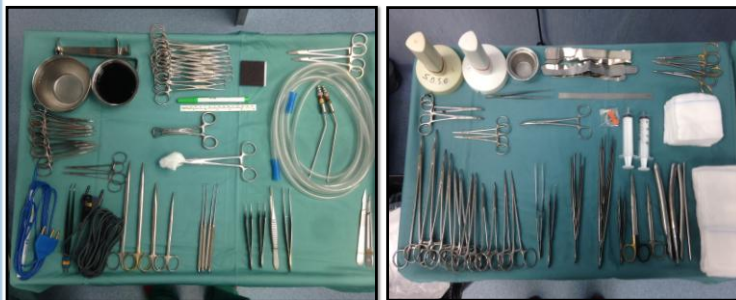


Infermiera Pediatrica Arianna Borboni

Corso di formazione NMCG
Roma, 29 Settembre 2016
Aula Salviati OPBG



ALLESTIMENTO DEI SERVITORI CON I FERRI CHIRURGICI



• PRIMO SERVITORE

• SECONDO SERVITORE

POSIZIONAMENTO / RIMOZIONE DI SKIN EXPANDER
29 SETTEMBRE 2016



BIBLIOGRAFIA

1. "JCI introduce international quality measures" Bull Am Coll Surg. 2011 Feb; 96 (2): 57.
2. International Patient Safety Goals , JCI Procedures; "Corretta identificazione del paziente"
3. International Patient Safety Goals , JCI Procedures; "Riduzione del rischio del Comparto Operatorio"

NMCG: Principi di Anestesia e terapia del dolore

Dott. F. Ferrari

DEA ARCO

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

L'anestesia è una abolizione mediante utilizzo di farmaci della sensibilità dolorosa in corso di atti chirurgici e può prevedere un'assenza dello stato di coscienza (A. GENERALE) oppure una conservazione dello stato di coscienza (A. LOCO-REGIONALE). Rientrano tra gli anestetici generali di uso corrente nella pratica pediatrica in pazienti affetti da NMCG i seguenti farmaci:

- Alogenati , derivati dal cloroformio , sono caratterizzati dalla loro solubilità nel sangue e dalla concentrazione inspirata;
- Sevofluorano, anestetico volatile , universalmente utilizzato nell'anestesia inalatoria pediatrica e neonatale e consente di effettuare una narcosi mono-farmacologica;
- Propofol, ipno-induttore endovenoso in uso sia per interventi che per manovre diagnostiche invasive.
Dosaggio: 2-3 mg/kg in bolo e.v. ; 4-12 mg/kg/h in infusione continua
- Midazolam, sedativo appartenente alla classe delle benzodiazepine iniettabili, in uso nella premedicazione, come ipnoinducente dell'anestesia generale o per avere una sedazione moderata/profonda nelle manovre diagnostiche;
Dosaggio 0,2-0,5 mg/kg
- Morfina, oppiaceo, utilizzato prevalentemente per il controllo del dolore post-operatorio in infusione continua.
Dosaggio 0,01 mg/kg/h in infusione continua
- Fentanil , oppiaceo di sintesi più potente della morfina nella analgesia chirurgica. Dosaggio 0,10-0,50 mcg/kg/min
- Remifentanil, oppiaceo con rapido inizio e termine dell'effetto. Dosaggio 0,10-0,50 mcg/kg/min

I Miorilassanti (Rocuronio Cisatracurio) vengono utilizzati in anestesia generale per ottenere la paralisi muscolare ai fini dell'intubazione endo-tracheale e del successivo mantenimento del piano chirurgico. Gli anestetici locali presentano un meccanismo d'azione basato sull'interruzione transitoria e reversibile della conduzione nervosa in corrispondenza del sito di applicazione . Uno dei più utilizzati è la Ropivacaina e può essere utilizzato sia per l'infiltrazione perineurale che per il blocco centrale peridurale. Il suo dosaggio è di 2 mg/kg .

Il management anestesilogico nei pazienti affetti da NMCG comprende una valutazione preoperatoria, una condotta perioperatoria e la terapia antalgica postoperatoria. La valutazione anestesilogica preoperatoria è il momento principale per evidenziare un sospetto di patologia misconosciuta o sottovalutata attraverso raccolta dati anamnestici, di presunte allergie e/o intolleranze, esame obiettivo, apertura della bocca e motilità del collo, presenza di denti mobili o sussidi ortodontici asportabili. Tutto questo permette la definizione della classe di rischio anestesilogico.

La condotta anestesilogica consiste nelle seguenti azioni successive di : monitorare i parametri vitali, induzione inalatoria in maschera facciale fino a raggiungere uno stato di analgesia sufficiente posizionare un accesso venoso, mantenimento di un'anestesia bilanciata di anestetici alogenati gassosi+oppiacei+/-miorilassanti. In pazienti affetti da NMCG e sottoposti ad intervento chirurgico di asportazione può essere presente una perdita ematica considerevole , difficilmente valutabile, per la presenza di garze imbibite e , pertanto la fluido terapia perioperatoria è fondamentale.

In considerazione dell'esposizione di ampie superfici cruentate oltre alla dispersione dei liquidi si verifica anche una dispersione di calore e quindi molto importante è anche il controllo dell'omeostasi termica del piccolo paziente. Le precauzioni che vengono adottate in tal senso sono la presenza di un microclima della sala operatoria ad una temperatura di 22-24 °C e umidità del 50-60%, uso di un materassino termico ad aria calda (36°C), protezione oculare dalle abrasioni corneali accidentali mediante applicazione di gel ,uso dei materassini antidecubito e dei posizionatori in gel , controllo e protezione dei punti di appoggio evitando la compressione in corrispondenza delle protuberanze ossee. Quando possibile , compatibilmente con il sito e l'estensione del campo chirurgico , è sempre auspicabile ricorrere ad una tecnica anestesilogica loco-regionale per il controllo del dolore intra e postoperatorio. Le modalità dell'anestesia loco-regionale possono essere blocco centrale di tipo peridurale blocco periferico di tipo tronculare che possono essere eseguite mediante l'utilizzo dell'ecografo che consente di avere una elevata possibilità di successo con minore volume di farmaco. La terapia antidolorifica postoperatoria , infine, ha inizio già in sala operatoria mediante la somministrazione e.v. di Paracetamolo alla dose di 15 mg/kg (età >2aa)ogni 8 h e 7,5 mg/kg (età <2aa) ogni 8 h e , in caso di ampie ferite chirurgiche, trova indicazione l'uso della Morfina in infusione continua alla dose di 0,01 mg/kg/h che richiede che venga effettuato un monitoraggio pulsossimetrico continuo al fine di salvaguardare il paziente da depressioni cardio-respiratorie.

NMCG: Follow Up Oncologico

Dott. R. Cozza

Dipartimento di Onco Ematologia e Medicina Trasfusionale

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

I Nevi Melanocitici Congeniti Giganti sono lesioni con dimensioni stimate in età adulta di almeno 20 cm, con una incidenza di 1/20.000 – 500.000 neonati, sono presenti in genere alla nascita ma possono comparire anche nei primi sei mesi di vita. Dati di letteratura scientifica recenti riportano un rischio di sviluppare un melanoma nel corso della vita pari a circa il 2%, con età mediana d'insorgenza 12,6 anni (range 0-58) e il tronco rappresenta la sede dei NMCG più a rischio di trasformazione. Non bisogna, d'altra parte, trascurare la possibilità di melanoma viscerale e la possibilità di melanoma su cicatrice di nevo asportato o al di fuori di NMCG. Una delle complicanze importanti dei NMCG è la Melanosi Neurocutanea che presenta una frequenza pari a 4,5 – 11,4 %, si può manifestare in presenza di un NMCG o di tre o più nevi melanocitari congeniti, nessuna evidenza di melanoma cutaneo (eccetto nei pazienti con lesioni melanocitarie leptomeningee istologicamente benigne), nessuna evidenza di melanoma leptomeningeo (eccetto nei pazienti con lesioni melanocitarie cutanee istologicamente benigne. La clinica della melanosi neuro cutanea quando è sintomatica è caratterizzata da ipertensione endocranica (cefalea , vomito), letargia , irritabilità, convulsioni, deficit dei nervi cranici, psicosi ma la melanosi neuro cutanea asintomatica (diagnosi con Risonanza Magnetica Nucleare +/- Puntura Lombare) si manifesta nel 4,6 – 26 % dei pazienti con NMCG.

I soggetti con NMCG o NMCM (multipli) localizzati a livello del cuoio capelluto, del collo o al dorso sembrano avere un rischio maggiore di melanosi leptomeningea. Sebbene la melanosi neuro cutanea sia una condizione decisamente rara, i pazienti portatori di NMCG localizzati in tali sedi devono essere monitorizzati clinicamente al fine di identificare precocemente segni o sintomi espressivi di un aumento della pressione endocranica o di una compressione del midollo spinale. I soggetti con NMCG localizzati al cuoio capelluto, al collo e al dorso sembrano avere un rischio maggiore di melanocitosi leptomeningea. Sebbene la melanosi neuro cutanea sia una condizione decisamente rara, i pazienti portatori di NMCG localizzati in tali sedi devono essere monitorizzati clinicamente al fine di identificare precocemente segni o sintomi espressivi di un aumento della pressione endocranica o di una compressione del midollo spinale. Utili indagini di screening sono attualmente considerate: l'esame citologico del liquido cerebrospinale e la Risonanza Magnetica con gadolinio. Riguardo al rischio oncologico nei pazienti con NMCG tra le lesioni benigne che si possono presentare nel contesto della lesione nevica più frequentemente rientrano i lipomi e gli schwannomi benigni, mentre tra le lesioni maligne che possono manifestarsi rientrano schwannomi maligni, sarcomi, neoplasie indifferenziate a cellule fusate, melanomi. I melanomi nei pazienti con NMCG hanno prognosi severa verosimilmente in quanto insorgendo a livello del derma vengono diagnosticati più tardivamente e probabilmente anche perché vista l'insorgenza su lesioni melanocitarie estese, il drenaggio linfatico della zona risulta essere ricco e questo potrebbe portare ad una più rapida disseminazione della neoplasia maligna (circa il 25% già metastatici alla diagnosi). Gli esami di follow-up di I livello, non invasivo sono:

- Ecografia addome completo;
- Ecografia linfonodi ascellari, inguinali, laterocervicali;
- Emocromo;
- LDH;
- Proteina S100;
- Tirosinasi;

In conclusione i Messaggi chiave da considerare in presenza di un quadro clinico di NMCG sono:

1. Attenzione all'associazione NMCG e Melanoma delle leptomeningi. Valutazione neurologica, eventuale esame citologico del liquor e RMN con contrasto encefalo e midollo;
2. Osservazione e palpazione delle lesioni, controllare anche la cute al di fuori delle lesioni melanocitarie giganti;
3. Attenzione allo sviluppo di melanomi viscerali, in considerazione del fatto che il melanoma può insorgere anche al di fuori delle lesioni melanocitarie giganti;

BIBLIOGRAFIA

1. A. Alikhan , OA Ibrahimi, DBEisen.” Congenital Melanocytic nevi: where are we now? Part I . Clinical presentation, epidemiology, pathogenesis, histology, malignant transformation and neurocutaneous melanosis” J Am Acad Dermatol 2012; 67: 495.e 1-17.
2. KN Shah. “ The risk of melanoma and neurocutaneous melanosis associated with congenital melanocytic nevi”. Semin CutanMed Surg 2010; 29:159-64.
3. JB Slutsky, JM Barr et al. “ Large congenital melanocytic nevi:associated risks and management considerations”. Semin Cutan Med Surg 2010; 29:79-84

NMCG: Trattamento Chirurgico

Dott. S. Latorre

U.O.C. Chirurgia Plastica Maxillo Facciale – Dipartimento Chirurgico

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Tra le tante classificazioni dei NMCG che esistono in letteratura quella di interesse chirurgico definisce una lesione nevica così grande da non poter essere esciso completamente chiudendo il difetto residuo per accostamento diretto dei margini della ferita in una singola operazione. Le fasi principali di un intervento di Chirurgia Plastica sono: incisione per asportazione o correzione, chiusura della ferita per prima intenzione e riparazione con innesti e/o lembi cutanei liberi e/o pedunculati. Il trattamento chirurgico di pazienti affetti da NMCG prevede l'esecuzione di due tempi contestuali che sono:

- Escissione Chirurgica, può essere radicale o seriata
- Ricostruzione

L'escissione è l'asportazione chirurgica per mezzo di un'incisione di una parte di tessuto, è di norma di forma ellittica con asse longitudinale deve essere 3 - 4 volte più lungo dell'asse trasversale. La ricostruzione viene effettuata mediante l'utilizzo di procedure chirurgiche comprendenti gli innesti cutanei, i lembi locali e/o a distanza, l'espansione cutanea. Si definisce innesto cutaneo un trapianto di tessuto da un'area donatrice della stessa persona (autotrapianto) ad un'area ricevente situata a distanza e il suo attecchimento dipende da:

- a) Area ricevente in grado di formare neoformazioni vascolari (imbibizione, rivascolarizzazione, fibroplasia e maturazione);
- b) Massima aderenza tra innesto e area ricevente;
- c) Immobilizzazione dell'innesto;

Si definisce lembo la parte di uno o più tessuti trasferiti da un sito donatore ad un sito ricevente mantenendo una connessione vascolare (peduncolo). I lembi vengono classificati in base a:

- Rapporti anatomici: locali, a distanza
- Composizione: semplici, compositi
- Vascolarizzazione: random, assiali

L'espansione cutanea è una tecnica chirurgica che consente di ottenere un aumento della superficie cutanea a disposizione per la riparazione di una perdita di sostanza innescando nel sito di azione meccanismi di imponente ipervascolarità (angiectasia e angiogenesi) allo stesso modo di quanto avviene in natura in varie situazioni come la gravidanza, l'allattamento, l'obesità. I vantaggi dell'espansione cutanea come tecnica riparatrice di perdite di sostanza dopo escissione chirurgica sono:

- Cute Completa;
- Analogia di colore, consistenza e resistenza;
- Presenza di annessi sebacei;
- Affidabilità nel tempo;

Il protocollo di trattamento di NMCG con l'espansione cutanea prevede l'esecuzione di un primo tempo chirurgico di inserzione di espansore cutaneo, un periodo di follow-up di riempimento dell'espansore ed un successivo tempo chirurgico di rimozione espansore cutaneo, asportazione lesione nevica e riparazione mediante l'utilizzo di cute espansa.

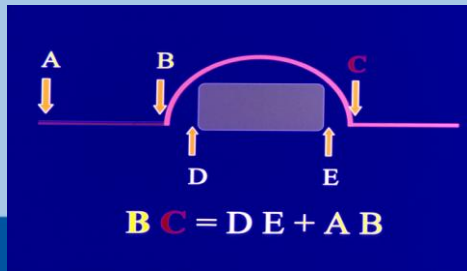
L'espansore cutaneo, scelto in base alle dimensioni della cute integra adiacente alla lesione nevica gigante, viene inserito mediante incisione cutanea di pochi cm perpendicolare al sito di inserzione e scollamento e allestimento, nel piano sottocutaneo, di una tasca delle dimensioni tali da contenere lo stesso impianto protesico che viene riempito di circa $\frac{1}{4}$ del suo volume nominale.

Il periodo di follow-up post-operatorio prevede medicazioni ambulatoriali e riempimento dell'espansore con soluzione fisiologica con cadenza settimanale e per un periodo medio complessivo di circa 2 mesi.

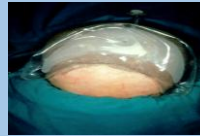
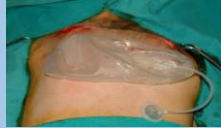
La rimozione dell'espansore prevede l'esecuzione di numerose procedure in successione:

- Rimozione espansore cutaneo;
- Capsulectomia;
- Asportazione lesione nevica;
- Riparazione della perdita di sostanza mediante lembi di rotazione e/o avanzamento di cute espansa;

TRATTAMENTO CHIRURGICO RICOSTRUZIONE ESPANSIONE CUTANEA



TRATTAMENTO CHIRURGICO RICOSTRUZIONE ESPANSIONE CUTANEA



BIBLIOGRAFIA

1. R. Rivera, J. Lo Giudice et al. "Tissue expansion in pediatric patients" Clin Plast Surg 2005;32: 35-44
2. JP Beier et al. "Giant congenital naevus: Indications and techniques for surgical treatment" Chirurg 2010;81: 127-33
3. M. Duclert-Bompaire et al. "Tissue expansion in children: Indications and management of complications. A 10-year experience" Ann Chir Plast Esthet 2016;18:S 0294-1260

NMCG: Le sfide della ricostruzione in particolari sedi anatomiche

Dott. M. Zama

U.O.C. Chirurgia Plastica Maxillo Facciale – Dipartimento Chirurgico

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Vengono passate in rassegna, attraverso l'ausilio di immagini pre e post operatorie, alcune delle sedi anatomiche particolari che rappresentano "sedi difficili" per la scelta della più idonea delle strategie chirurgiche. Per quanto riguarda il volto qualunque tecnica chirurgica ricostruttiva deve considerare il rispetto delle unità estetiche presenti responsabili della normale integrità anatomica e morfologica.

Presentazione Casi Clinici:

- FRONTE: Ricostruzione mediante espansione cutanea e/o innesti cutanei;
- PIRAMIDE NASALE: Ricostruzione mediante innesto cutaneo a tutto spessore;
- REGIONE ORBITO PALPEBRALE: Ricostruzione mediante innesto cutaneo a tutto spessore prelevato dalla regione retro auricolare e/o palpebra superiore contro laterale;
- COLLO: Ricostruzione mediante innesto cutaneo a tutto spessore prelevato da sito anatomico a distanza dopo espansione cutanea (per esempio addome o dorso del tronco);
- ARTO INFERIORE: Ricostruzione mediante innesto cutaneo a tutto spessore prelevato da sito anatomico a distanza dopo espansione cutanea (per esempio addome o dorso del tronco);
- TRONCO: Nevo gigante congenito blu con nidi attivi di proliferazione di melanina presenti nei tessuti profondi fino allo strato viscerale (pleura). Ricostruzione mediante espansione cutanea;

BIBLIOGRAFIA

1. E. Arad, RM Zuker. "The shifting paradigm in the management of giant congenital melanocytic nevi: review and clinical applications" *Plast Reconstr Surg* 2014; 133: 367-76
2. AK. Gosain et al. "Refinements of tissue expansion for pediatric forehead reconstruction: a 13 – year experience" *Plast Reconstr Surg* . 2009;124:1559-70
3. B.Bauer, J. W. Few et al. " The role of tissue expansion in the management of large congenital pigmented nevi of the forehead in the pediatric patient" *Plastic and Reconstructive Surgery* 2001; 107: 668-75

SI RINGRAZIA PER LA COLLABORAZIONE

- **BIONIKE**
- **JOHNSON & JOHNSON**
- **SWAROSKY OPTIK**

CON IL PATROCINIO DI:



NAEVUS ITALIA ONLUS

