

• JORNADA MULTIDISCIPLINAR •

NEVUS CONGÉNITO GIGANTE

- Más allá de la rareza -

RESUMEN DE LA JORNADA MULTIDISCIPLINAR DE NEVUS CONGÉNITO GIGANTE

Por Dra. Carmen Ceballos Rodríguez

MIÉRCOLES 12 DE JULIO 2017

Centro Esther Koplowitz
Hospital Clínic de Barcelona

ORGANIZACIÓN:

Servicio de Dermatología Hospital Clínic de Barcelona. CIBER Enfermedades Raras. IDIBAPS, grup Melanoma: Imatge, Immunologia i Genètica.

COORDINADORES:

Dra. Cristina Carrera, Dra. Susana Puig, Dr. Joan A. Puig-Butillè.

PROGRAMA



1. NEVUS CONGÉNITOS GIGANTES Y FUNDACIÓN LEO MESSI: MÁS ALLÁ DE LA RAREZA. Dr. J. Malvehy.
2. NOVEDADES EN INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL, DE LA CLÍNICA AL LABORATORIO. Dra. S. Puig.
3. AVANCES MOLECULARES Y FUTURAS ESTRATEGIAS EN INVESTIGACIÓN EN NCG. RETOS DEL MANEJO EN LA INFANCIA DEL NCG. Dr. JA Puig-Butillé.
4. RETOS DEL MANEJO EN LA INFANCIAL DEL NCG. Dra. A. Vicente.
5. PRESENTE Y FUTURO TERAPÉUTICO DEL MELANOMA EN LA INFANCIA. Dr. J. Mora.
6. SITUACIÓN ACTUAL DE OPCIONES TERAPÉUTICAS Y MODALIDADES LÁSER. Dr. D. Brualla.
7. PRESENTACIÓN DE ASONEVUS: MI EXPERIENCIA EN PRIMERA PERSONA. Sonia, Marga y Paqui.
8. PRESENTACIÓN DEL ESTUDIO SOBRE IMPACTO EMOCIONAL DE LOS NCG. Dra. C. Carrera.

I. NEVUS CONGÉNITOS GIGANTES Y FUNDACIÓN LEO MESSI: MÁS ALLÁ DE LA RAREZA

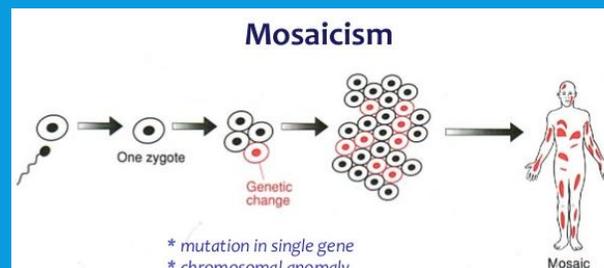
En este apartado el Dr. Malvehy hizo un resumen de:

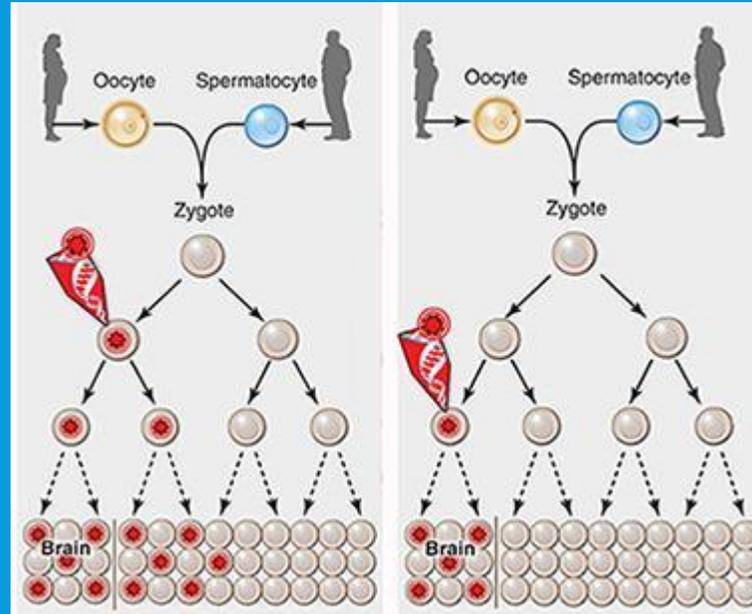
- a. Los distintas variantes de NGC que podemos encontrar (nevus Spilus, nevus agminado, nevus escleroso...)
- b. La nueva clasificación de los NGC en función no sólo del tamaño, sino también del número de satélites, el color, la rugosidad y el vello (Krengel, 2013)
- c. Los estudios de imagen que se están estudiando para en un futuro poder evitar realizar una biopsia cuando aparezca un cambio sospechoso (nódulos, cambios de color...):
 - Dermatoscopia digital,
 - Microscopía confocal y
 - Ecografía de alta resolución.



2. NOVEDADES EN INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL, DE LA CLÍNICA AL LABORATORIO

- Los NCG son **mosaicismos** de **RASopatías somáticas**
 - RASopatía: ocurren por mutación en el gen RAS
 - Somática: esa mutación ocurre cuando se está formando el embrión (no es heredada)
 - Mosaicismo: no todas las células del organismo tienen esa mutación, sólo algunas
- La mutación ocurre en una célula del embrión → se multiplica dando lugar a muchas células mutadas → esas células mutadas migran a distintas partes del organismo (sobre todo piel y sistema nervioso central) → aparición de NCG y de melanosis neurocutánea





- Esto explica por qué



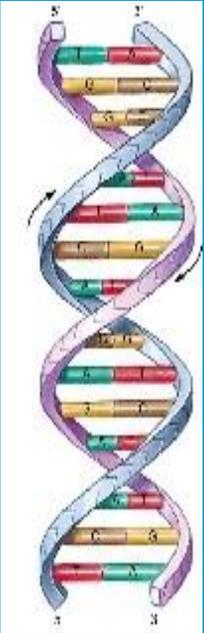
Tamaño del NCG
Nº de nevos satélites



Riesgo de melanosis neurocutánea

3. AVANCES MOLECULARES Y FUTURAS ESTRATEGIAS EN INVESTIGACIÓN EN NCG

El Dr. Puig-Butillé está realizando un estudio molecular de NCG y de los nevus satélites utilizando biopsias de estas lesiones en 21 pacientes.



Las conclusiones que han podido sacar de su estudio son:

- Los NCG y los nevus satélite de una misma persona parece que son iguales genéticamente, que tienen las mismas mutaciones
- Es posible que haya firmas de expresión genética asociadas a características fenotípicas del nevus (es decir, que todos los nevus que tienen cierta característica, por ejemplo mucho vello, tienen unas mismas alteraciones en ciertos genes)
- Es necesario hacer aproximaciones “single-cell” (estudiar las alteraciones genéticas célula a célula) para comprender cuáles son los cambios que llevan a que se desarrolle un NCG

4. RETOS DEL MANEJO EN LA INFANCIA DEL NCG

- Según el estudio más reciente de la Dra. Kinsler:
 - Se debe considerar **síndrome del nevus melanocítico congénito** a la presencia:
 - 1 NCGigante
 - 2 o más nevus congénitos (presentes en el nacimiento), aunque sean pequeños
 - Se debe realizar una resonancia magnética que incluya cerebro y médula espinal a todos los niños con síndrome del nevus melanocítico congénito en los primeros 6 meses de vida
 - Es lo que mejor ayudaría a predecir el riesgo de desarrollo de melanoma en la infancia



5. PRESENTE Y FUTURO TERAPÉUTICO DEL MELANOMA EN LA INFANCIA

- En general los tumores malignos en los niños son distintos a los de los adultos. Los tumores en niños
 - Tienen muy pocas mutaciones genéticas
 - Se consideran tumores fríos (no estimulan la inmunidad)
- El melanoma en niños es una excepción, se parece mucho al melanoma en adultos:
 - Tiene muchas mutaciones genéticas (que ocurren más rápido aún que en adultos)
 - Es un tumor caliente (estimula mucho la inmunidad)
 - Esto último favorece que la terapia inmunológica sea útil para el tratamiento (ha habido un caso de melanoma en la infancia que ha desaparecido completamente con tratamiento inmunológico)



Los avances en el tratamiento del melanoma de adultos también pueden utilizarse en el melanoma de niños

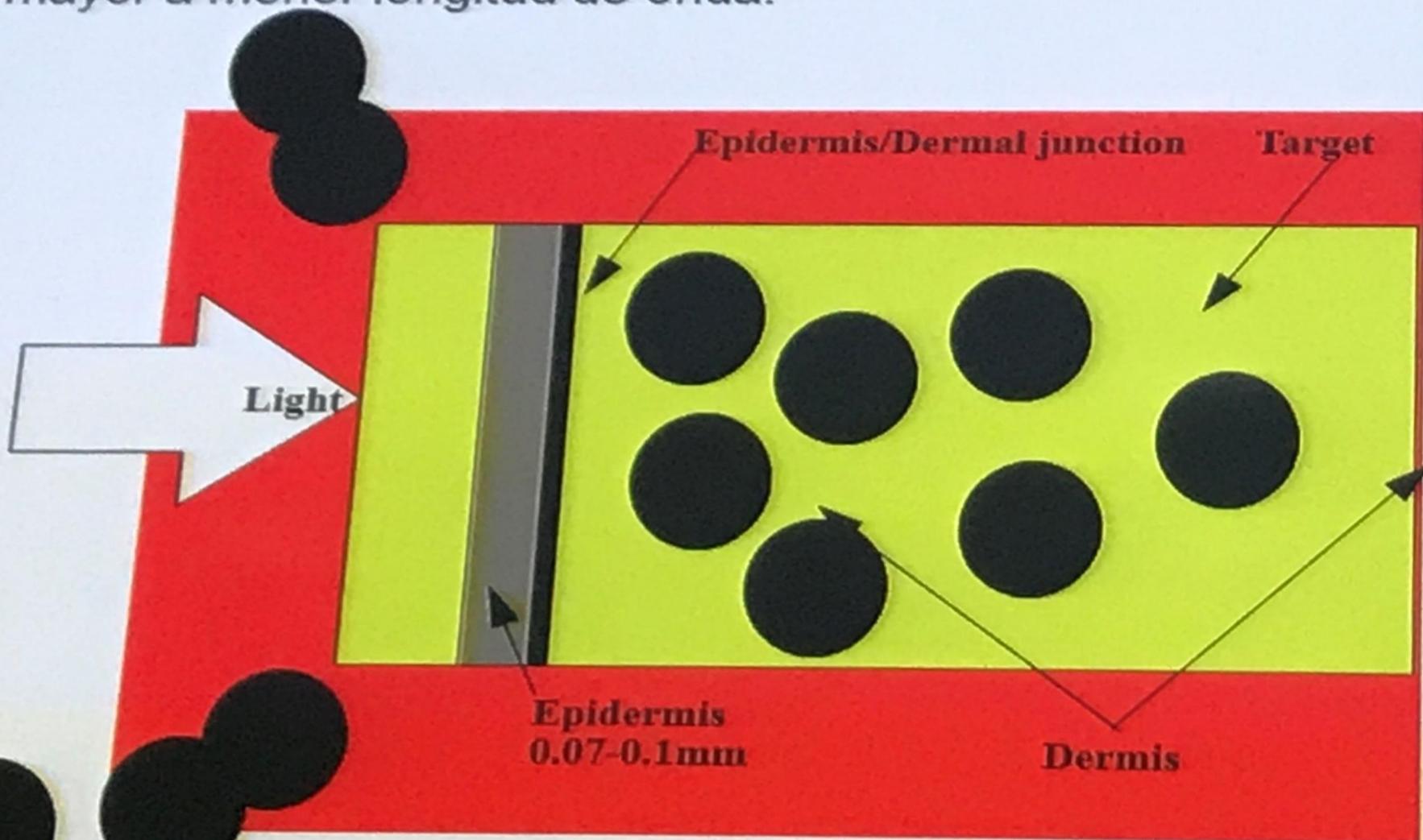
6. SITUACIÓN ACTUAL DE OPCIONES TERAPÉUTICAS Y MODALIDADES LÁSER

- Lo ideal es comenzar el tratamiento cuanto antes
 - En el primer mes de vida si es posible
 - Nunca después del año
- 1ª fase:
 - 1ª pasada: láser quirúrgico (erb + CO2 combinado)
 - 2ª pasada (en la misma intervención): láser Q switched +/- láser depilación (Alejandrita)
- 2ª fase: láser e IPL con afinidad por melanina



SEGUNDA FASE: LÁSER E IPL CON AFINIDAD MELANINA

• **Melanina** depositada en melanocitos, queratinocitos y macrófagos dérmicos dentro de los melanosomas (0,5-1nm). La melanina absorbe todo el espectro em y es mayor a menor longitud de onda.



SEGUNDA PASADA
Láseres QS: 755, 694,
1064, 532 nm

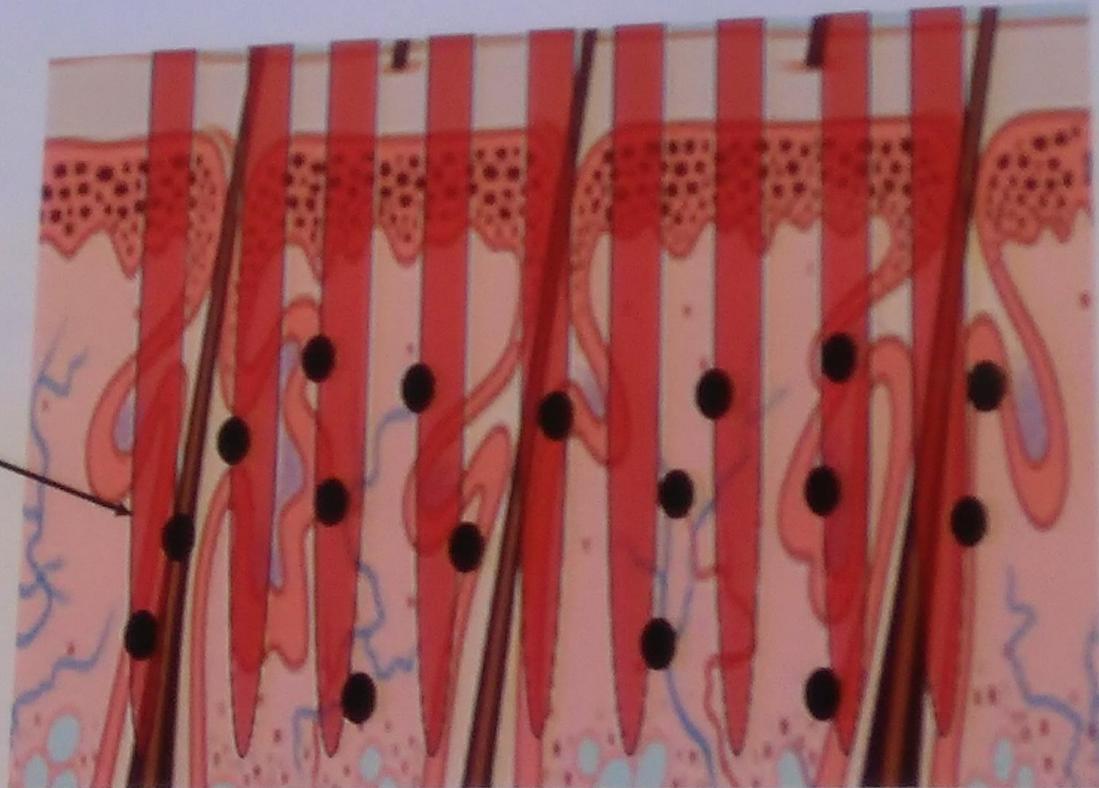
TERCERA PASADA
IPL: Longitudes de onda
515-755 nm;

SEGUNDAS SESIONES Y POSTERIOR

LASER FRACIONADOS VS LASER CO2/ERBIUM

Las micro heridas cicatrizan rápidamente porque el tejido adyacente no tratado ayuda a la cicatrización

“Zonas Microtérmicas”



Hypertrichotic Becker's nevi treated with combination 1,550 nm non-ablative fractional photothermolysis and laser hair removal. *Lasers Surg Med.* 2016 Mar Balaraman B

- Complicaciones del láser:
 - Repigmentación
 - Se están estudiando distintos tratamientos para prevenirla
 - Cicatrices hipertróficas
 - Según su experiencia en los menores de 3 años siempre se resuelven

7. PRESENTACIÓN DE ASONEVUS: MI EXPERIENCIA EN PRIMERA PERSONA



- Aquí fue donde nuestras chicas explicaron su experiencia como madres de niños con nevus congénito gigante. Las inquietudes y dificultades que habían tenido tanto a nivel médico como social, y cómo habían conseguido superarlas.





- Fue la mejor forma de hacer ver al personal sanitario el lado humano de las personas con NCG y las barreras con las que se pueden encontrar (como la dificultad para acceder a profesionales especializados o la gran cantidad de citas con especialistas no agrupadas), para que intenten mejorar la atención integral a estos pacientes.



8. PRESENTACIÓN DEL ESTUDIO SOBRE IMPACTO EMOCIONAL DE LOS NCG

- Según los estudios realizados hasta ahora:
 - La cirugía debe realizarse cuanto antes para que los niños incorporen las cicatrices a su imagen corporal y tengan menos impacto psicológico (opinión de grupo de cirujanos plásticos expertos en NCG)
 - El impacto psicológico es independiente del tamaño del NCG
 - Se percibe mayor mejoría tras la extirpación completa del NMG cuando estos son
 - Localizados en cara
 - De menor tamaño



- Desde el año 2000, no hay estudios sobre el impacto emocional que el NCG tiene en las personas que lo tienen



La Dra. Carrera va a realizar un estudio sobre el impacto emocional del NCG y de los posibles tratamientos en:

- Pacientes
- Madres
- Población general





LA VANGUARDIA

ENTREVISTA

Alba Parejo: "Me hice modelo para concienciar sobre la anomalía que tengo en la piel"

Sus acciones han alcanzado repercusión internacional y ha conseguido visibilizar un problema casi desconocido



Alba Parejo en una de sus fotos de Instagram (@albaparejo_)

The teen has been mercilessly bullied and called names like "dalmatian" and "alien." She's even been told to hide herself because "no one wants a misshapen girlfriend."

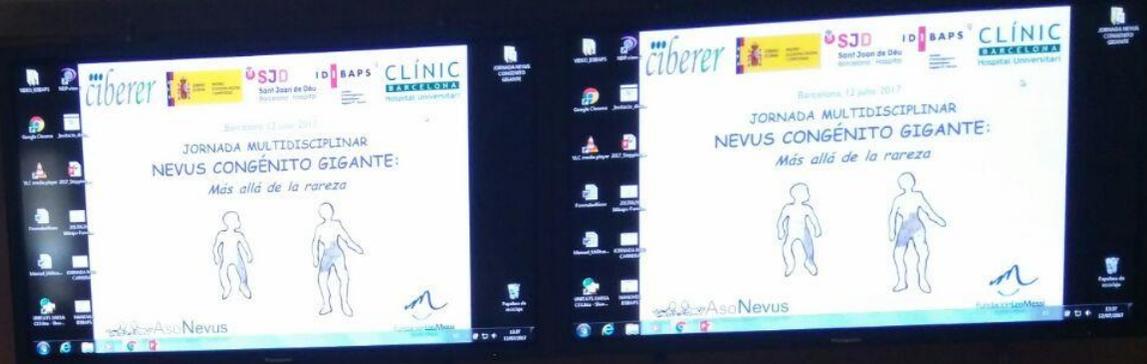


photo: Instagram/albaparejo_

"While growing up, I realized people were staring at me because of my skin, which made me feel bad, strangers looked at me as if I was a monster," she told The Sun.

Muchas

gracias



A vibrant beach scene under a clear blue sky with light clouds. In the foreground, a yellow flip-flop with colorful horizontal stripes (red, green, blue, orange) is propped up on the sand. Next to it is a whole brown coconut, and a pair of blue-tinted sunglasses lies on the sand. In the background, a white beach umbrella is visible on the beach, and the blue ocean stretches to the horizon.

Feliz
Verano