

BRUNO BRUNETTI, ANTONIO DI BARTOLOMEO

Servizio di Dermatologia e Venereologia, Ospedale S. Maria della Speranza, Battipaglia (SA)



Figura 1



Figura 2

S. M., bambina di 21 mesi, nata a termine da parto eutocico; genitori non consanguinei. Nessuno degli ascendenti o dei collaterali era affetto da patologie cutanee a carattere ereditario. Anamnesi fisiologica e patologica remota non significativa. La piccola presentava sin dalla nascita una chiazza mongolica aberrante di colorito blu-grigio, che interessava gran parte del dorso e si estendeva anche alla regione occipitale del cuoio capelluto. Si apprezzava altresì, nella parte alta del dorso, un angioma piano di dimensioni minori rispetto alla lesione pigmentata, in parte sconfinante in quest'ultima (Figura 1). A tali manifestazioni si associava una melanosi delle sclere, che si presentavano di colore blu (Figura 2). Per escludere un eventuale interessamento sistemico, riscontrato in circa il 40% dei casi descritti², abbiamo sottoposto la paziente a varie indagini di laboratorio e strumentali, fra cui esame del fondo oculare, EEG, RMN del cranio, radiografia del torace e dell'apparato gastrointestinale, che risultavano tutte nella norma. L'unico dato degno di menzione era la presenza alla risonanza magnetica di depositi ferro-calcici a livello dei nuclei della base.

Facomatosi pigmento-vascolare

Le facomatosi pigmento-vascolari (FPV) costituiscono un gruppo di genodermatosi caratterizzate dall'associazione di angiomi cutanei e nevi pigmentari (macchie mongoliche spesso aberranti, nevo di Ota, nevo verrucoso e naevus spilus), con o senza interessamento sistemico. Il primo caso è stato descritto da Ota et al. nel 1947¹. Da allora sono stati riportati 81 casi, la maggior parte dei quali nella letteratura giapponese. Descriviamo il quarto caso in Italia. Secondo la classificazione di Hasegawa - Yasuhara (Tabella I) le FPV possono essere distinte in quattro gruppi, ciascuno di essi distinto in due sottogruppi (a e b) a seconda che l'interessamento sia soltanto cutaneo o anche sistemico^{3,4}. In accordo con tale classificazione, il nostro caso può essere inquadrato in una FPV tipo IIa, per la presenza di angioma piano associato a macchia mongolica e per l'assenza di interessamento sistemico. Al tipo II appartengono oltre il 75% dei casi segnalati. Per quanto concerne la patogenesi, si presume che le FPV siano legate a un'anomalia di sviluppo dei melanociti e delle cellule nervose con funzione vasomotoria derivanti dalla cresta neurale. Un'anomala modulazione neurale dei vasi sanguigni potrebbe giocare un ruolo nella componente vascolare delle FPV e potrebbe

spiegare la frequente coesistenza di nevo flammeo e nevo anemico^{5,6}.

A sostegno di tale ipotesi vi sono recenti studi di immunostochimica con anticorpi nei confronti della proteina specifica del sistema nervoso S-100, che hanno dimostrato la presenza di terminazioni nervose all'interno delle lesioni vascolari della FPV e non nel nevo flammeo non associato a lesioni pigmentarie⁷. La descrizione di casi familiari e la prevalenza di tale patologia nelle popolazioni asiatiche ci inducono a considerare che una predisposizione genetica condiziona l'insorgenza della malattia, la quale, secondo Happle e Steijlen, potrebbe esteriorizzarsi per il verificarsi di un singolare fenomeno genetico denominato "twin spot"⁸. Abbiamo ritenuto interessante segnalare questo caso perché anche il pediatra possa tener presente l'associazione non casuale di angiomi piani con le lesioni pigmentarie descritte, convinti che le FPV, sebbene di raro riscontro, possano avere un'incidenza maggiore di quella riportata in letteratura. A sostegno della nostra convinzione il fatto che in pochi anni sono stati descritti quattro casi in Italia, di cui tre solo nella regione Campania.

CLASSIFICAZIONE DELLE FACOMATOSI-PIGMENTOVASCOLARI

| Tipo | Aspetti clinici |
|----------|--|
| I a, b | Angioma piano, nevo pigmentoso e verrucoso |
| II a, b | Angioma piano, macchia mongolica con o senza nevo anemico |
| III a, b | Angioma piano, naevus spilus con o senza nevo anemico |
| IV a, b | Angioma piano, macchia mongolica, naevus spilus con o senza nevo anemico |

a = esclusivo interessamento cutaneo
b = interessamento cutaneo e sistemico

da: Hasegawa e Yasuhara, 1979

Tabella I

Bibliografia

- Ota M, Kawamura T, Ito N: Phacomatosis pigmentovascularis. *Jpn J Dermatol* 52, 1-3, 1947.
- Balato N, Monfrecola G, Patruno C, Ayala F: Phacomatosis pigmentovascularis type IIA. *5th International Congress of Pediatric Dermatology, Milan (Italy)*, 11-15 July 1989.
- Hasegawa Y, Yasuhara M: Phacomatosis pigmentovascularis type IVA. *Arch Dermatol* 121, 651-655, 1985.
- Hasegawa Y, Yasuhara M: A variant of phacomatosis pigmentovascularis. *Skin Res* 21, 178-186, 1979.
- Kitamura W, Iwai M, Sakamoto K: A case of phacomatosis pigmentovascularis. *Rinsho Dermatol* 35, 399-405, 1981.
- Lester LTC, Libow F: Phacomatosis pigmentovascularis type IIIB. *J Am Acad Dermatol* 29, 305-307, 1993.
- Smoller BR, Rosen S: Port-wine stains: a disease of altered neural modulation of blood vessels? *Arch Dermatol* 122, 177-179, 1986.
- Happle R, Steijlen PM: Phacomatosis pigmentovascularis gedeuetet als ein phenomen der zwillingsflecken. *Hautarzt*, 40/41, 721-724, 1989.