

Tytuł: Plamy typu café au lait u dzieci i młodzieży / The café au lait macules in children and adolescents

Słowa kluczowe: RASOPATIE ZESPÓŁ LEGIUSA PLAMY TYPU „KAWA Z MLEKIEM” FAKOMATOZY HIPERMELANOZY NERWIAKOWŁÓKNIAKOWATOŚĆ TYPU 1 PLAMY TYPU CAFÉ AU LAIT

Keywords: CAFÉ AU LAIT MACULES □ NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 □ LEGIUS SYNDROME □ PHACOMATOSIS □ RASOPATHIES □ HYP

Autorzy:

Agnieszka Jatczak-Gaca - Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Szpital Uniwersytecki nr 1 im. dr. A. Jurasza, Bydgoszcz

Agnieszka Wojtkiewicz - Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Szpital Uniwersytecki nr 1 im. dr. A. Jurasza, Bydgoszcz

Jan Styczyński - Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Szpital Uniwersytecki nr 1 im. dr. A. Jurasza, Bydgoszcz

Mariusz Wysocki - Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Szpital Uniwersytecki nr 1 im. dr. A. Jurasza, Bydgoszcz

Agata Marjańska - <p>Katedra i Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Szpital Uniwersytecki nr 1 im. dr. A. Jurasza, Uniwersytet Mikołaja Kopernika, Collegium Medicum, Bydgoszcz</p>

Streszczenie:

Plamy typu „kawa z mlekiem” (fr. café au lait, CAL) są często spotykanymi zmianami skórnymi o charakterze wrodzonym lub nabytym. Podczas gdy pojedynczą plamę typu CAL na skórze spotka się u ok. 25% osób w wieku > 1. miesiąca życia, to prawdopodobieństwo wystąpienia 3 lub więcej plam tego typu znacznie maleje w populacji (1,1-3,3%) i stanowi wskazanie do skonsultowania pacjenta w poradni referencyjnej w celu rozpoczęcia diagnostyki w kierunku chorób nerwowo-skórnych (dawniej: fakomatoz). Najczęstszą neurodermatozą jest nerwiakowłóknikowatość typu 1 (ang. neurofibromatosis type 1, NF1; dawniej: choroba Recklinghausena), natomiast znacznie rzadziej występują: NF typu 2, zespół Legiusa, zespół McCune’a-Albrighta, zespół LEOPARD i inne sporadyczne zespoły. Istotną kwestią jest zróżnicowanie plamy typu CAL z innymi hipermelanozami. W artykule dokonano charakterystyki występowania plam typu CAL na skórze, ze szczególnym uwzględnieniem częstości tego objawu, patogenezy chorób z nim związanych oraz zasad postępowania z pacjentem, u którego występują tego typu zmiany.

Abstract:

Café au lait macules (CALMs) are common congenital or acquired pigmented skin lesions. The

prevalence of one CALM was noted in 25% of children older than 1 month of age. Three or more CALMs were reported to occur in 1,1-3,3% of general population. This symptom should be regarded as an indication to refer the patient to the Neurocutaneous Syndromes Center. Neurocutaneous disorders are congenital disorders manifesting with central nervous system and cutaneous abnormalities. Currently more than 30 entities belong to this group, with neurofibromatosis type 1 (NF1) being the most frequent disease. Less frequent neurocutaneous diseases are: NF type 2, Legius syndrome, McCune'a-Albright syndrome, LEOPARD syndrome and other rare diseases. Due to the variety of syndromes, CALMs may be difficult to distinguish from other pigmentary lesions. The aim of this paper is the evaluation of the frequency of CALMs occurrence with the analysis of pathogenesis of diseases associated with this skin lesions. We also present the strategy of management with the patient presenting CALMs.