

# Segni cutanei del neonato spia di malattia rara

**Maya El Hachem**  
Responsabile UOC di Dermatologia pediatrica



SCUOLA DERMATOLOGICA  
SERGIO CHIMENTI



YES<sup>or</sup> NO CONTEST 3° INCONTRO

**Dermatology Update**  
**Roma, 1-2 Dicembre 2023**

Hotel NH Collection Roma Centro - Via del Gracchi 324, Roma

Responsabile scientifico: Luca Bianchi

comitato scientifico: Ketty Peris, Maria Concetta Fargnoli



Evento accreditato ECM



Segreteria Organizzativa | [operativo@maeter.it](mailto:operativo@maeter.it) | [www.maeter.it](http://www.maeter.it)



European  
Reference  
Networks



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

# Quando sospettare una malattia rara?

- Eritrodermia
- Disturbi della cheratinizzazione
- Vescicole/bolle
- Discromie
- Lesioni vascolari
- Tumefazioni
- Altro



# Eritrodermie



- Eruzioni eritematose con 3 caratteristiche principali:
  - *Generalizzate oltre il 90% della superficie corporea*
  - *Gravi*
  - *Evoluzione prolungata (molte settimane)*
- L'eritrodermia è spesso associata a desquamazione

# Eritrodermie





# Eritrodermie nel neonato

Devono suggerire le seguenti patologie:

- ✓ **Ittiosi**
- ✓ **Immunodeficit (ad es. S. Omenn)**
- ✓ **Malattie metaboliche**
- ✓ *Psoriasi*
- ✓ *Dermatite atopica*
- ✓ *dermatite seborroica di Leiner-Moussous*



# Complicanze

Perdita di alcune o di tutte le funzioni della cute:

- ✓ Controllo della perdita di liquidi trans-epidermici (TEWL)
- ✓ Termoregolazione
- ✓ Difesa antimicrobica
- ✓ Protezione da agenti tossici ambientali
- ✓ Protezione da trauma
- ✓ Sensazione tattile (sviluppo neurologico)



# Gestione

```
graph TD; Gestione --> Diagnosi[Diagnosi precoce della malattia di base e delle complicanze]; Gestione --> Trattamento[Trattamento sintomatico e, appena, e qualora possibile, eziologico]; Gestione --> Prevenzione[Prevenzione delle complicanze];
```

Diagnosi precoce  
della malattia di base  
e delle complicanze

Trattamento  
sintomatico e,  
appena, e qualora  
possibile, eziologico

Prevenzione  
delle  
complicanze



# Sindrome Omen

- Immunodeficienza severa combinata (SCID)
- Mutazioni in *RAG-1/RAG-2*
- Eritrodermia, desquamazione alopecia, prurito
- Linfadenopatia, epatosplenomegalia, diarrea, infezioni, scarso accrescimento
- Eosinofilia, mancanza di LB ed espansione oligoclonale di LT autoreattivi, iper-IgE





# Carola

- Secondogenita, 30° sett, peso 1.000g ed insufficienza grave che ha richiesto ventilazione meccanica
- Cute rigida, sottile, erosioni, e vasi prominenti
- Areole mammary protruse
- Lacerazione ampia suprapubica
- Contrattura delle articolazioni
- Fontanelle ampie, bozze frontali, ipertelorismo, impianto basso delle orecchie ipoplasiche, micrognazia, punta del naso sottile e bocca piccola
- Cianosi acrale intensa
- Frattura degli omeri



# Dermopatia restrittiva

- Dermopatia restrittiva(RD, OMIM #275210) è una rara genodermatosi, causata da mutazioni nel gene ZMPSTE24 o, meno frequentemente, *LMNA* mutations
- E' caratterizzata da prognosi infausta (nato morto o decesso in epoca neonatale)
- Caratteristiche cliniche: prematurità, scarso accrescimento intrauterine, cute rigida, sottile con lacerazioni, dismorfismo faciale e contratture articolari



# Disturbi della cheratinizzazione



gruppo eterogeneo di genodermatosi caratterizzato da un difetto ereditario della cheratinizzazione con desquamazione cutanea e possono essere:

- Ittiosi
- Cheratodermie palmoplantari





# Ittiosi congenite

Si manifestano alla nascita: eritrodermia; collodion baby; ittiosi arlecchino; ipercheratosi





*Mutazioni nel gene ABCA12*



## Ittiosi non sindromiche

### Common ichthyoses\*

Ichthyosis vulgaris (IV)

Recessive X-linked ichthyosis (RXLI)  
- Non-syndromic presentation

### Autosomal recessive congenital ichthyosis (ARCI)

#### Major types:

Harlequin ichthyosis (HI)

Lamellar ichthyosis (LI)<sup>1</sup>

Congenital ichthyosiform  
erythroderma (CIE)

#### Minor variants:

Self-healing collodion baby (SHCB)

Acral self-healing collodion baby

Bathing suit ichthyosis (BSI)

### Keratinopathic ichthyosis (KPI)

#### Major types:

Epidermolytic ichthyosis (EI)<sup>3</sup>

Superficial epidermolytic ichthyosis (SEI)

#### Minor variants:

Annular epidermolytic ichthyosis (AEI)<sup>3</sup>

Ichthyosis Curth-Macklin (ICM)

Autosomal recessive epidermolytic  
ichthyosis (AREI)

(Epidermolytic nevi<sup>4</sup>)

### Other forms

Loricrin keratoderma (LK)

Erythrokeratoderma variabilis (EKV)<sup>2</sup>

Peeling skin disease (PSD)

Congenital reticular ichthyosiform  
erythroderma (CRIE)

Keratosis linearis-ichthyosis congenita-  
keratoderma (KLICK)

## Ittiosi sindromiche

### X-linked ichthyosis syndromes

\*Recessive X-linked ichthyosis (RXLI)

- Syndromic presentation

Ichthyosis follicularis alopecia photophobia (IFAP)  
syndrome

Conradi-Hünermann-Happle syndrome (CDPX2)

### Autosomal ichthyosis syndromes (with)

#### ... prominent hair abnormalities

Netherton syndrome (NS)

Ichthyosis hypotrichosis syndrome (IHS)<sup>6</sup>

Ichthyosis-hypotrichosis-sclerosing  
cholangitis (IHSC) syndrome<sup>7</sup>

Trichothiodystrophy (TTD)

\*Trichothiodystrophy (not associated with  
congenital ichthyosis)

#### ... prominent neurologic signs

Sjögren-Larsson syndrome (SLS)

\*Refsum syndrome (HMSN4)

Mental retardation-enteropathy-deafness-  
neuropathy-ichthyosis-keratoderma  
(MEDNIK) syndrome

#### ... fatal diseases course

Gaucher syndrome type 2

Multiple sulfatase deficiency (MSD)

Cerebral dysgenesis-neuropathy-ichthyosis-  
palmoplantar keratoderma (CEDNIK)  
syndrome

Arthrogyrosis-renal dysfunction-cholestasis  
(ARC) syndrome

#### ... other associated signs

Keratitis ichthyosis deafness (KID) syndrome

Neutral lipid storage disease with ichthyosis

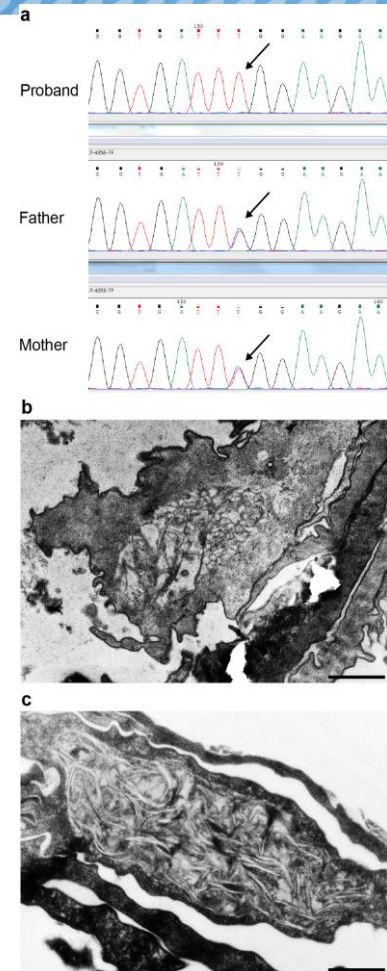
Ichthyosis prematurity syndrome (IPS)



# Daniele



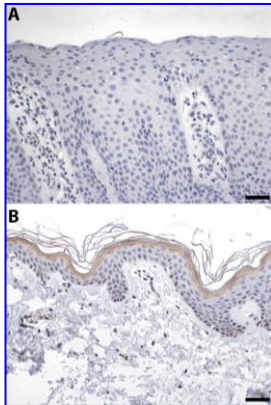
- Nato in 29° sett, peso: 1.744 g
- Polidramnios, fluido amniotico iperecogenico
- Insufficienza respiratoria grave che ha richiesto intubazione e sviluppo di atelettasie polmonari
- Eosinofilia (38%)
- Eritrodermia a rapida risoluzione e xerosi cutanea



EM of BAL: Several horny cell layers with multilamellar inclusions in a corneocyte (b), similar to those observed in the skin biopsy (c)

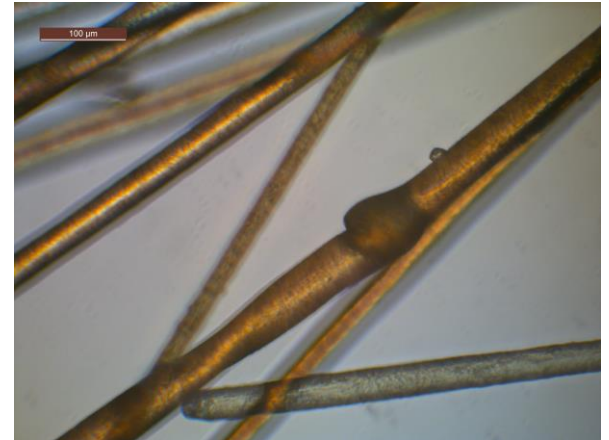
# S. di Netherton

- Eritrodermia
- Ipernatremia
- Capelli radi e tricoressi invaginata
- Dermatite atopica e iper IgE



- Assenza completa della proteina LEKTI
- Mutazione nel gene *SPINK5*

Non è sempre evidente nelle prime settimane



# Lesioni vescico-bollose

- Infettive (HSV, VZV)
- Auto-immuni:
  - IgA lineari del neonato
- Genetiche:
  - Incontinentia pigmenti
  - Epidermolisi bollosa
  - Porfiria epatica eritropoietica
  - S. Rothmund Thomson
- Disturbi mieloproliferativi





# Dermatosi bollosa neonatale a IgA lineari



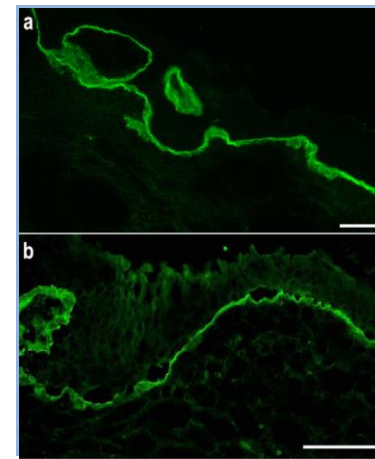
Nato a termine

A 5gg: insufficienza respiratoria acuta, febbre, eritema/erosioni alle pieghe, bolle corneali e nella cavità orale

Biopsia cutanea ha confermato il sospetto clinico

Decesso a 1 mese per insufficienza respiratoria

Autopsia: depositi lineari di IgA anche a livello tracheobronchiale

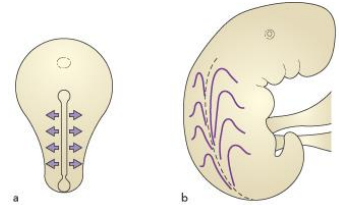
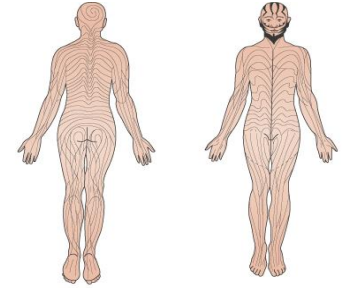


IFD:(a) depositi IgA lineari sulla cute  
(b) Quadro simile nei bronchi



# Incontinentia pigmenti (*S. di Bloch-Sulzberger*)

- ✓ Sindrome geneticamente determinata
- ✓ X-linked (Xq28) → gene NEMO
- ✓ Colpisce le femmine (generalmente letale nei maschi)
- ✓ Espressione cutanea e sistemica (SNC, occhi)
- ✓ Mosaicismo secondario al fenomeno della lyonizzazione (Inattivazione random di un cromosoma X in ogni cellula femminile durante lo sviluppo embrionario; Mary Lyon, genetista) che condiziona la variabilità clinica



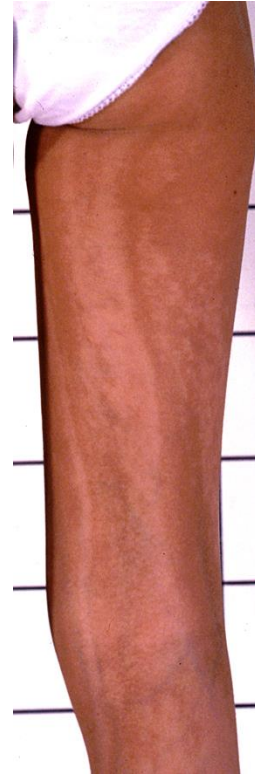
Vesicular phase



Papulo-keratotic phase



Hypopigmented phase



Pigmented phase

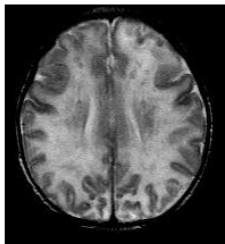
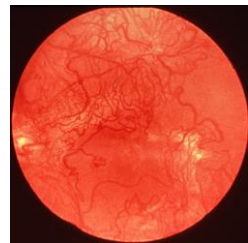


# Multidisciplinary consensus recommendations from a European network for the diagnosis and practical management of patients with incontinentia pigmenti

C Bodemer<sup>1</sup>, A Diociaiuti<sup>2</sup>, S Hadj-Rabia<sup>1</sup>, M P Robert<sup>3</sup>, I Desguerre<sup>4</sup>, M-C Manière<sup>5</sup>, M de la Dure-Molla<sup>6</sup>, P De Liso<sup>7</sup>, M Federici<sup>8</sup>, A Galeotti<sup>9</sup>, F Fusco<sup>10</sup>, S Fraitag<sup>11</sup>, C Demily<sup>12</sup>, C Taieb<sup>13</sup>, M Valeria Ursini<sup>10</sup>, M El Hachem<sup>2</sup>, J Steffann<sup>14</sup>

Affiliations + expand

PMID: 32678511 DOI: 10.1111/jdv.16403



<b>Dermatology</b>	<b>Careful monitoring in the first months of life:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Every trimester the first year</li><li>• Every year until the age of 5</li><li>• Then according to disease progression</li><li>• 1 annual visit in a reference centre, with a multidisciplinary assessment if needed, until adulthood</li></ul> <b>Increased frequency of visits in cases of prolonged and profuse inflammatory lesions and disabling verrucous lesions</b>
<b>Ophthalmology</b>	<b>At IP diagnosis:</b> <p>Clinical examination of the peripheral retina (complete pupillary dilatation) If peripheral vasculopathy is present, examination under general anaesthesia (when possible, with retinal photography and fluorescein angiography)/argon laser treatment</p> <b>Follow-up:</b> <p>In the case of early laser treatment: clinical examinations at D15, D30, D45, M2 and M3 post-treatment. Follow-up is then continued as recommended as in the case of normal results of the initial examination In the case of normal results of the initial examination: clinical examinations at M1, M2, M3, M6, M12, M18 and M24 of life Then every year for life</p>
<b>Neurology</b>	<b>At IP diagnosis:</b> <p>Systematic neurological examination → 2 situations:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• If no neurological manifestation is observed at birth:<ol style="list-style-type: none"><li>a Neurocognitive examination: at 9 months and at 24 months</li><li>b Brain MRI: at 2 ½ years old</li></ol></li><li>• If neurological manifestation is observed at birth:<ol style="list-style-type: none"><li>a EEG: during neonatal period, at 4 months and at 24 months</li><li>b Cerebral MRI: during neonatal period and at 30 months</li></ol></li></ul> <b>Follow-up:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Regular neurological and epileptological follow-up, as needed:<ol style="list-style-type: none"><li>a At least every 6 months in the first 3 years</li></ol></li><li>• Systematic neurocognitive assessment:<ol style="list-style-type: none"><li>a At 5 years of age upon the initiation of elementary school</li></ol></li><li>• Renewal of cognitive assessment → frequency according to the patient's situation:<ol style="list-style-type: none"><li>a Neuropsychological assessment</li><li>b If needed, psychomotor, speech, orthoptics and/or occupational therapy assessments</li><li>c Detailed evaluations of memory, executive abilities, attention, visual and spatial abilities, praxis, language (oral and written), logic/mathematical skills and social cognition</li></ol></li><li>• Rehabilitation with physiotherapy, psychomotor therapy and speech therapy: throughout life, or whenever necessary</li><li>• Psychological management</li></ul>
<b>Odontology</b>	<b>During childhood and adolescence: At 2-3 years: early oral examination</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• At 3-4 years: the initiation of prosthetic treatment in the case of multiple agenesis. Coronoplasty of temporary incisors in case of associated coronary morphological abnormalities</li><li>• At 6 years: panoramic radiography, the evaluation of agenesis in the permanent set of teeth and early assessment of dentofacial orthopaedics</li><li>• At 7 years: possible coronoplasty of permanent conoid incisors</li><li>• At 9-12 years: monitoring of the growth and eruption of permanent teeth and a second panoramic radiography at 9 years</li><li>• At 12 years: preprosthetic and pre-implant orthodontic treatment until the end of dental growth and growth follow-up</li><li>• End of growth: definitive implant-prosthetic rehabilitation</li></ul> <b>In adulthood:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Multidisciplinary assessment involving implantologists, periodontologists, and specialists in dentofacial orthopaedics and in prosthesis, and</li><li>• prosthetic, implant-prosthetic and orthodontic rehabilitation.</li></ul> <b>In the case of dental implants:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• A CBCT sectional imaging examination is required and may be accompanied by the need for bone and/or mucogingival grafts</li></ul>
<b>Other</b>	Other therapeutic management defined by specialists, if and when less frequent lesions are observed (e.g. cardiovascular complications)

# Porfiria eritropoietica congenita

- ✓ Malattia genetica rara caratterizzata da fotosensibilità cutanea grave, cicatrici e deformità permanenti, ipertricosi, epatosplenomegalia, anemia emolitica e complicanze gravi letali
- ✓ Alla nascita: urine rosse, fotosensibilità e fragilità cutanea
- ✓ La diagnosi precoce è necessaria
- ✓ Diagnosi molecolare: mutazione nel gene *UROS*





# Epidermolisi bollose

Classical types of EB				
Level of skin cleavage	EB type	Inheritance	Mutated gene(s)	Targeted protein(s)
Intraepidermal	EB simplex	Autosomal dominant	KRT5, KRT14	Keratin 5, keratin 14
			PLEC	Plectin
		Autosomal recessive	KLHL24	Kelch-like member 24
			KRT5, KRT14 DST	Keratin 5, keratin 14 Bullous pemphigoid antigen 230 (BP230) (syn. BPAG1e, dystonin)
Junctional	Junctional EB	Autosomal recessive	EXPH5 (syn. SLAC2B)	Exophilin-5 (syn. synaptotagmin-like protein homolog lacking C2 domains b, Slac2-b)
			PLEC	Plectin
			CD151 (syn. TSPAN24)	CD151 antigen (syn. tetraspanin 24)
			LAMA3, LAMB3, LAMC2	Laminin 332
			COL17A1	Type XVII collagen
Dermal	Dystrophic EB	Autosomal dominant	ITGA6, ITGB4	Integrin $\alpha 6\beta 4$
			ITGA3	Integrin $\alpha 3$ subunit
			COL7A1	Type VII collagen
Mixed	Kindler EB	Autosomal recessive	COL7A1	Type VII collagen
		Autosomal recessive	FERMT1 (syn. KIND1)	Fermitin family homolog 1 (syn. kindlin-1)

La più recente classificazione distingue sempre 4 tipi maggiori di EB, in base al piano di clivaggio:

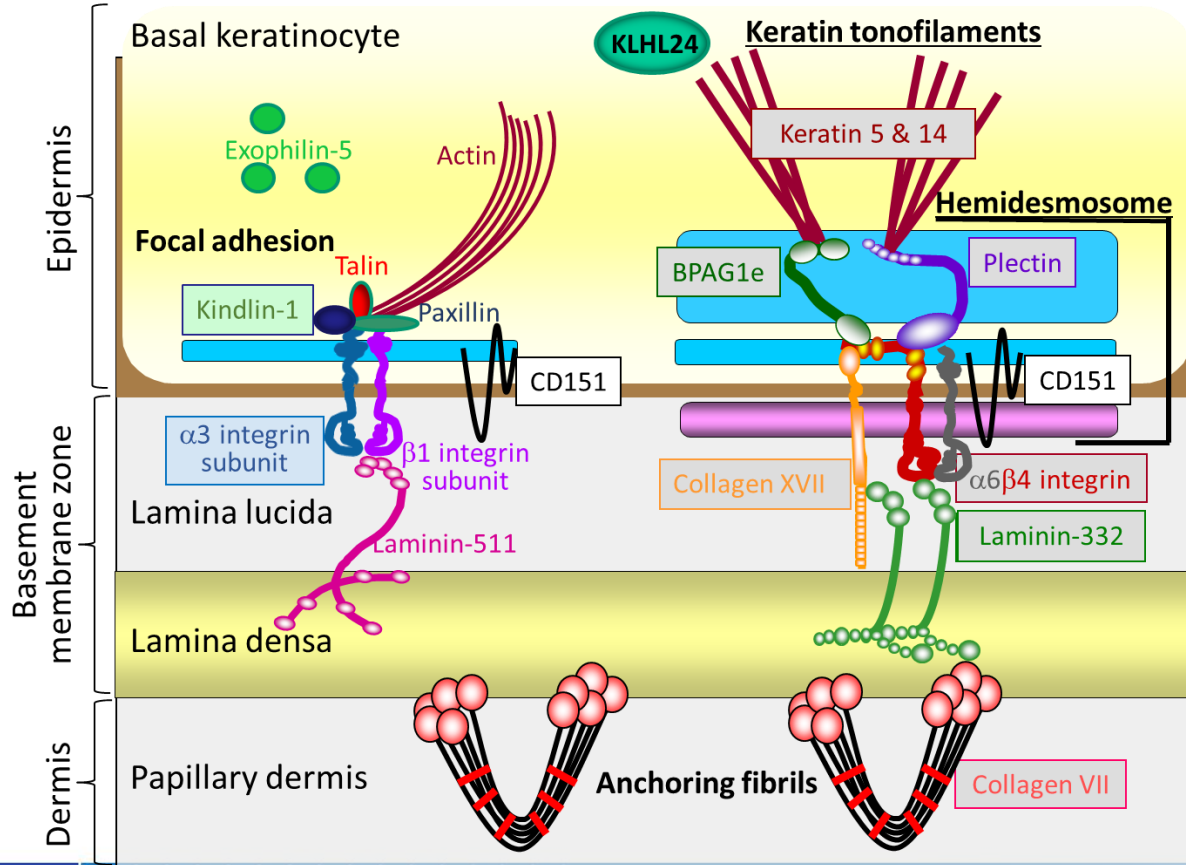
- ❖ EB Simplex (EBS), nei cheratinociti basali
- ❖ EB giunzionali (EBG), nella lamina lucida della membrana basale
- ❖ EB distrofiche (EBD), al di sotto della lamina densa
- ❖ EB di Kindler (KEB), a vari livelli

Noti oltre 30 sottotipi di EB





# EB causative genes and encoded proteins



I vari sottotipi di EB sono causati da mutazioni in uno dei **16 geni** che codificano per:

- 9 proteine strutturali del maggiore complesso di adesione dell'epidermide, il complesso tonofilamenti-emidesmosomi-fibrille di ancoraggio (in grigio),
- 2 proteine strutturali di adesioni focali (kindlin-1 e α3 integrin subunit),
- 2 proteine espresse nei cheratinociti basali (exophilin-5 e KLHL24)

## EBS



## EBG grave



## EBDR grave



# EBG grave



# Aplasia cutis in EB

- Difetto cutaneo congenito che colpisce generalmente gli arti inferiori
- Descritto in tutti i tipi di EB, più frequentemente in:
  - EBS intermedia con cardiomiopatia (*KLHL24*)
  - EBD, in particolare dominante intermedia e dermolisi del neonato (*COL7A1*)

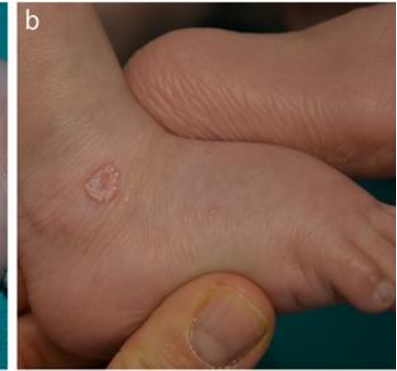
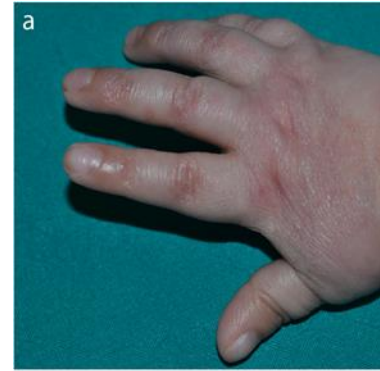




# Atrofia cutanea in EB

Atrofia cutanea e poichilodermia sono tipiche della EB Kindler (*FERMT1*)

L'atrofia può essere già presente nei primi mesi



Homozygous mutation: c.1718+2T>C in *FERMT1* gene

## Clinical practice guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa\*

C. Has<sup>1</sup>, L. Liu,<sup>2</sup> M.C. Bolling,<sup>3</sup> A.V. Charlesworth,<sup>4</sup> M. El Hachem<sup>5</sup>, M.J. Escámez,<sup>6</sup> I. Fuentes,<sup>7,8</sup> S. Büchel,<sup>1</sup> R. Hiremagalore,<sup>9</sup> G. Pohla-Gubo,<sup>10</sup> P.C. van den Akker<sup>11</sup>, K. Wertheim-Tysarowska<sup>12</sup> and G. Zambunò<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Department of Dermatology, Medical Center – University of Freiburg, Faculty of Medicine, University of Freiburg, Freiburg, Germany

<sup>2</sup>Viapath, St Thomas' Hospital, London, U.K.

<sup>3</sup>Departments of <sup>4</sup>Dermatology and <sup>10</sup>Genetics, University of Groningen, University Medical Center Groningen, Groningen, the Netherlands

<sup>4</sup>Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau et des Muqueuses d'Origine Génétique, L'Archevêque Hospital, Nice, France

<sup>5</sup>Dermatology Unit, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy

<sup>6</sup>Bioengineering Department at Universidad Carlos III de Madrid (UC3M), Regenerative Medicine Unit at CIEMAT – U714 CIBER on Rare Diseases (ISCIII), Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IISJD), Madrid, Spain

<sup>7</sup>Fundación DEBRA Chile, Santiago, Chile

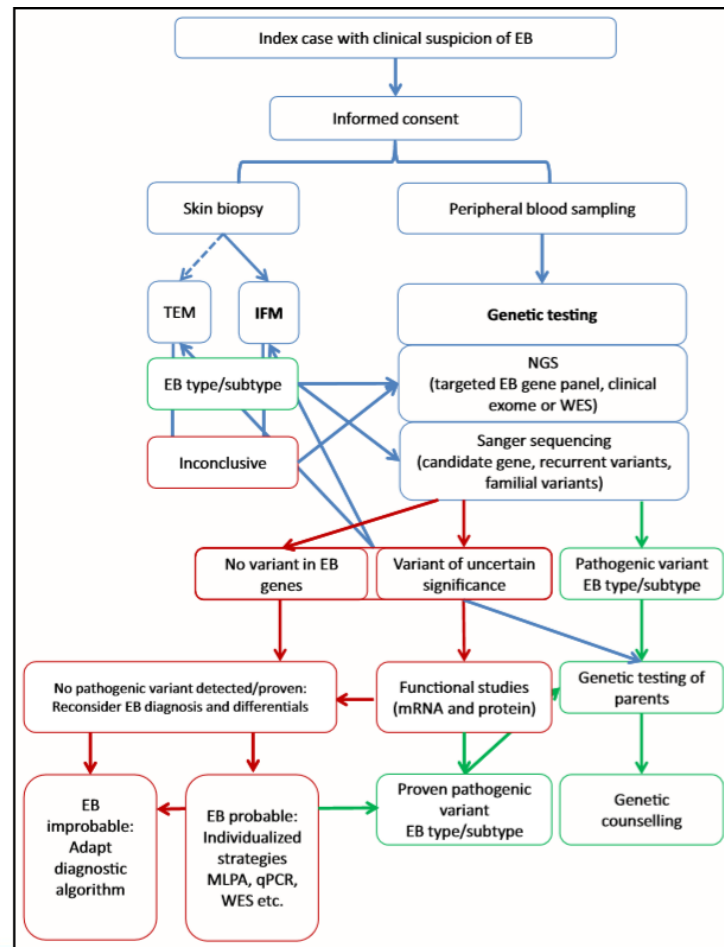
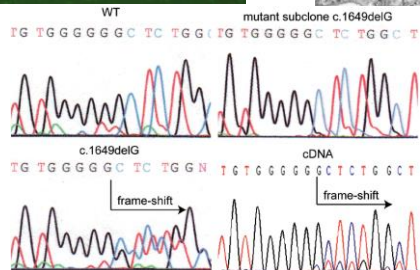
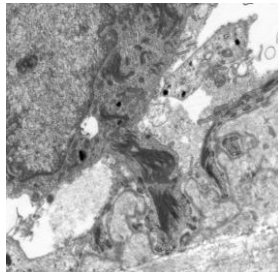
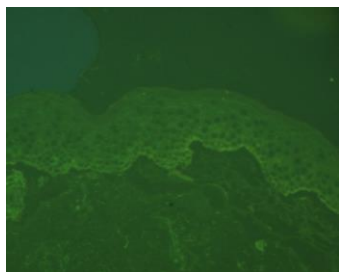
<sup>8</sup>Centro de Genética y Genómica, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

<sup>9</sup>Adjunct Faculty, Centre for Human Genetics and Department of Dermatology and Pediatrics, Manipal Hospital, Bengaluru, India

<sup>10</sup>EB House Austria, Department of Dermatology, University Hospital of the Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria


<sup>11</sup>Department of Medical Genetics, Institute of Mother and Child, Warsaw, Poland

Linked Comment: Uitto. *Br J Dermatol* 2020; 182:526–527.



Original Article | [Full Access](#)

## Immunofluorescence mapping, electron microscopy and genetics in the diagnosis and sub-classification of inherited epidermolysis bullosa: a single-centre retrospective comparative study of 87 cases with long-term follow-up

S. Rossi , D. Castiglia, E. Pisaneschi, A. Diociaiuti, A. Stracuzzi, C. Cesario, R. Mariani, G. Floriddia, G. Zambruno, R. Boldrini, D. Abeni, A. Novelli, R. Alaggio, M. El Hachem



# Davide



- Lattante di 2 mesi, nato a termine da parto spontaneo, in buone condizioni generali
- Familiarità negativa
- Riferitoci da un collega dermatologo per biopsia cutanea della lesione del viso comparsa all'età di 20 giorni



# Davide



# Sclerosi tuberosa

- Sindrome neuro-cutanea autosomica dominante caratterizzata da manifestazioni cutanee e sistemiche
- 2/3 dei pazienti presentano mutazioni de novo da genitori non affetti
- Le mutazioni sono riscontrabili nel 70% circa dei casi
- Tecniche molecolari: Sequenziamento geni *TSC1* e *TSC2* per ricerca mutazioni e MLPA per ricerca delezioni / duplicazioni intrageniche
- Nei casi sicuri clinicamente ma senza mutazione accertata, ipotizzare un mosaicismo somatico (eventuale studio di un tessuto: saliva o cute)



# Sclerosi tuberosa

## *Criteria maggiori:*

- ✓ Macule ipomelanotiche  $\geq 4$
- ✓ Angiofibromi del viso
- ✓ Placca frontale
- ✓ Placca “zigrino”
- ✓ Fibroma periungueale (tumore di Koenen)
- ✓ Tubero corticale, astrocitoma, nodulo subependimale
- ✓ Amartoma nodulare retinico
- ✓ Rabdomioma cardiaco
- ✓ Angiolipomi renali
- ✓ Linfangioleiomioma

## *Criteria minori:*

- ✓ Pits dentali
- ✓ Fibromi gengivali
- ✓ Ipocromie a coriandolo
- ✓ Eterotopie cerebrali nella bianca
- ✓ Cisti renali
- ✓ Amartoma non renale
- ✓ Chiazza acromica retinica
- ✓ Cisti ossee
- ✓ Polipi rettali amartomatosi

**Diagnosi: 2 criteri maggiori  
Oppure  
1 criterio maggiore e 2 minori**



Macule  
ipomelanotiche



Angiofibromi



Tumori di Koenen



Placca zigrino



Placca frontale



# Lesioni discromiche pigmentate e vascolari



# Nevi melanocitici congeniti giganti

- Sono rari
- Generalmente associati a mutazioni nel gene *NRAS* (< *KRAS*), che interferisce nella normale proliferazione, differenziazione e migrazioni dei melanoblastoi

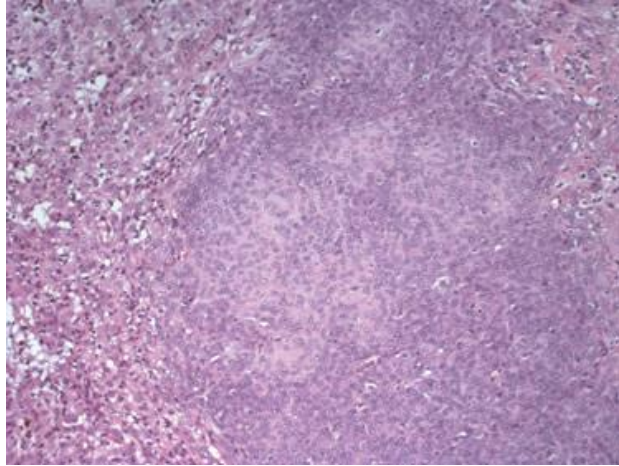
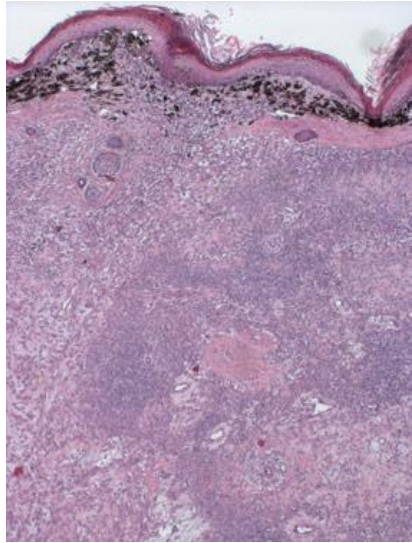


# Diagnosi e follow-up

- RMN encefalo e midollo per indagare una neuromelanosi
- Follow-up clinico-dermoscopico
- Noduli possono essere:
  - Proliferativi e benigni
  - Melanoma
  - Sarcoma



# Noduli proliferativi



Dome-shaped profile of the epidermis with the heavily pigmented junctional component of the nevus. Aggregates of nevoid cells in a band-like or nodular pattern in the entire dermis.

Deep nodules of densely packed mature nevoid cells with intermingled metaplastic chondroid nodules.



# Tumori vascolari

RICH



NICH



EK



TA



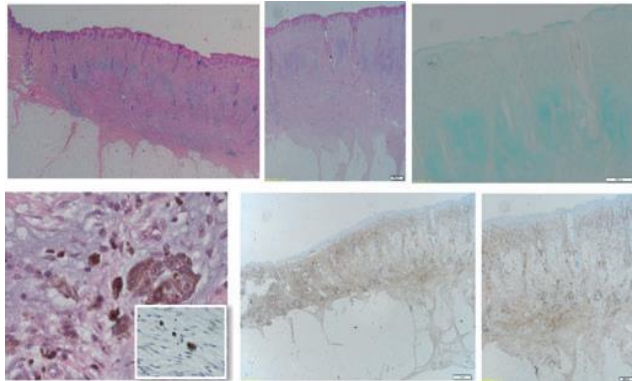
# Emangiomi infantili segmentali

Possono essere isolati o sindromici

- ✓ PHACES (>> frequente)
- ✓ PELVIS/LUMBAR/SACRAL



## DFSP

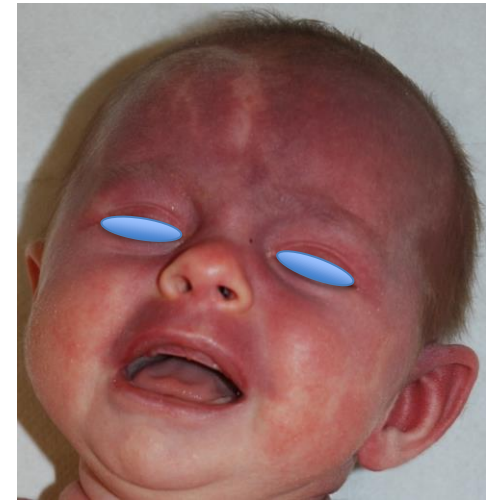
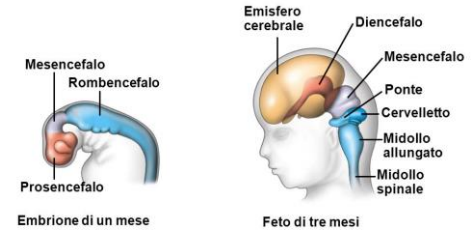


## Tumore rabdoide congenito



# Sindrome Sturge-Weber

- ✓ **Mutazione precoce del prosencefalo**
- ✓ **Malattia congenita non ereditaria**
- ✓ **Associazione di:**
  - PWS faciale
  - Malformazione leptomeningeo capillaro-venosa
  - Malformazione coroidea
- ✓ **Sintomi e segni: atrofia cerebrale, calcificazioni, epilessia, emiplegia, ritardo psicomotorio, cefalea**

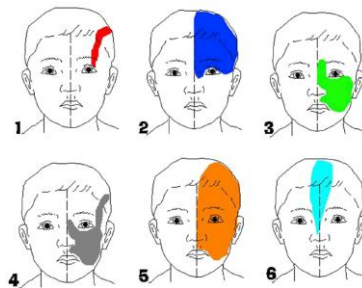
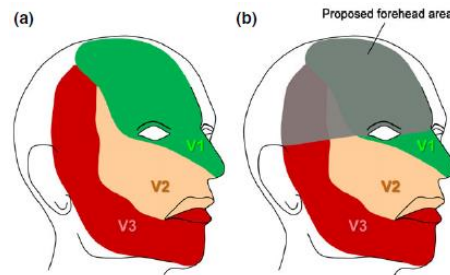




# Sindrome Sturge-Weber

Localizzazioni della MC suggestive:

- Frontonasale
- l'area di cute frontale il cui bordo inferiore va dal canto interno dell'occhio sino alla radice superiore dell'elice compresa la palpebra superiore; un interessamento anche parziale di questa regione è da considerarsi a rischio



Waelchi R. et al. *New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk.* Br. J. of Dermatology, 2014; 176: 861-867

Dutkiewicz AS et al. *A prospective study of risk for Sturge-Weber Syndrome in children with upper facial port-wine stain* J Am Acad D.ermatol 2015; 72. 473-80



# Conclusioni

- Le manifestazioni cutanee neonatali possono essere spia di un ampio ed eterogeneo gruppo di patologie rare anche sistemiche
- Il percorso diagnostico varia in base alla malattia, ma va avviato precocemente
- E' necessario offrire ai genitori una consulenza genetica ed informare della possibile diagnosi prenatale
- La gestione multidisciplinare è essenziale per garantire una gestione appropriata
- Spesso è necessario il supporto psicologico



**GRAZIE**

# LE MALATTIE RARE IN DERMATOLOGIA PEDIATRICA

19° GIORNATE

*Presidente: Maya El Hachem*



28 | 29 NOVEMBRE 2024

**ROMA**

NH VILLA CARPEGNA