

Wiedemanns Atlas klinischer Syndrome: Phänomenologie, Ätiologie ...
von Jürgen Kunze

Hauptauffälligkeiten: Mehr oder minder intensiv braunschwarze, im Hautniveau liegende oder z.T. auch wulstig-knotig-warzige und mehr oder minder grob behaarte, bilateral-symmetrisch oder asymmetrisch angelegte Veränderung («Badeanzugs-», «Badehosen-», «Mützen-», «Halswickel-», «Strumpf-Nävus usw.») mit multiplen entsprechenden kleineren Nävi des Schädels, Gesichtes oder Nackens, sog. Satellitennävi.

Ergänzende Befunde Hydrozephalusentwicklung und/oder zerebrale Anfälle bzw. sonstige neurologische oder psychische Reiz- und Ausfallserscheinungen müssen an progrediente Meningozerebralaffektion denken lassen: Etwa 50 % leptomeningeale Melanome, gehäuft CNS-Melanome. Syringomyelie, extrakranielle Melanome. Anomalien des Harnleitersystems. Ausgedehnter Nävusbefall einer Extremität beeinträchtigt deren Wachstum.

Manifestation Angeborener Tierfellnävus (Naevus pigmentosus et pilosus). Zerebrale Symptomatik kann schon im Säuglingsalter einsetzen, sonst vielfach vor Beginn des Schulalters, gelegentlich aber erst weit später.

Ätiopathogenese Ungeklärt. Meist sporadisches Vorkommen, ausnahmsweise familiär (wobei die Angehörigen wiederholt nur multiple kleinere entsprechende Nävi aufwiesen). Möglicherweise liegt eine Letalmutation vor, die im Mosaik überlebt.

MIM-Nummer 249400.

Häufigkeit Speziell an neurokutaner Melanose sind kaum 100 Patienten, darunter reichlich 35 mit meningealem malignem Melanom (s. unten), bekannt geworden.

Verlauf, Prognose ZNS-Affektion oder deren Progredienz kann schon im Säuglings- oder frühen Kindesalter zum Tode führen (in 50 %). 90 % sterben vor dem 2. Jahr, ca. 10 % erreichen das 25. Jahr. (Im Hals- oder Kopfbereich ausgedehnte Tierfellnävi sollen weit häufiger mit Hirnhautmelanozytose kombiniert, also ungünstiger sein.) Auch ohne diese Lokalisation treten häufig neurologische Komplikationen auf. Bis zum 5. Jahr entstehen in 5–10 % Melanome. – Melanotische Zellnester zeigen in 88 % kraniale und spinale Beteiligung sowie leptomeningeale Mela-

nome. Folgen: Krämpfe und Störungen der ZNS-Funktionen. Hirnnervenpareesen VI und VII. Sowohl im Bereich des Hautnävus als auch in einem entsprechend affizierten intrakraniellen Bereich besteht ein erhöhtes Risiko der Entwicklung eines malignen Melanoms – mit dann nicht seltener Manifestation bereits innerhalb der ersten 5 Lebensjahre.

Therapie Wünschbar ist frühestmögliche Exstirpation des gesamten Haut-Riesennävus (wie auch der Satelliten) mit anschließender plastischer Deckung, da die maligne Melanomdegeneration in 5 Jahren 5–15 % beträgt. Wenn dies, wie oft, undurchführbar, weitmögliche Exzision. Ein derartiger chirurgischer Eingriff erfolgt evtl. besser erst jenseits des Säuglingsalters. Kosmetisch deutliche Besserungen sind durch Fräsuren (bzw. Kürettage mit anschließender Fräsur) erzielbar, doch kann solche Dermabrasio ein von tieferen Anteilen ausgehendes Melanomrisiko wohl nicht entscheidend verkleinern. Im Hinblick auf seinen Risikocharakter bedarf ein Tierfellnävus kurzfristig regelmäßiger sorgfältiger Kontrollen (am besten mit fotografischer Verlaufsdokumentation); sein Träger und ggf. dessen Angehörige bedürfen klarer Information sowie angemessener psychischer Führung und Hilfen.

Zu den Abbildungen Abb. 1a und b: Neonat mit «Badehosen-Tierfellnävus» und zahlreichen Satellitennävi. Relativ großer Hirnschädel. Bisher kein pathologisches Schädelwachstum oder sonstige neurologische Auffälligkeiten. – Abb. 2a–c: 6½-jähriger Junge, Tierfellnävi mit Satelliten. Seit kurzem zerebrale Herdinfälle. – Abb. 3a und b: «Badehosen-Tierfellnävus».

Literatur Hecht J et al. Inheritance of giant pigmented hairy nevus of the scalp. *Am J Med Genet* 1981; 9: 177. – Ruiz-Maldonado R et al. Giant pigmented nevus: clinical, histopathologic and therapeutic considerations. *J Pediatr* 1992; 120: 906–11. – Ruiz-Maldonado R et al. Giant congenital melanocytic nevi, neurocutaneous melanosis and neurological alterations. *Dermatology* 1997; 195: 125–8. – Egan CL et al. Cutaneous melanoma risk and phenotypic changes in large congenital nevi: a follow-up study of 16 patients. *J Am Acad Dermatol* 1998; 39: 923–32. – Zaroff CM, Isaacs K. Neurocutaneous syndromes: behavioral features. *Epilepsy Behav* 2005; 7: 133–42. – Schreml S et al. Neurocutaneous melanosis in association with Dandy-Walker malformation: case report and literature review. *Clin Exp Dermatol* 2008; 33: 611–4.