

Tytuł: Małe dziecko ze skórnymi plamami koloru kawy z mlekiem: kogo, dlaczego, kiedy i gdzie powinien skierować lekarz pediatra lub lekarz POZ / The child with cutaneous café-au-lait spots: who, why, when and where should be referred by pediatrician or general practitioner

Słowa kluczowe: DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA PLAMY KAWY Z MLEKIEM

Keywords: CAFÉ-AU-LAIT SPOTS DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

Autorzy:

Marek Karwacki - Katedra i Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego Koordynator Kliniczny, Centrum Koordynowanej Opieki Medycznej nad pacjentami z neurofibromatozami i pochodnymi im RASopatiami, Samodzielny Publiczny Dziecięcy Szpital Kliniczny Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego Sekcja Koordynowanej Opieki Medycznej nad Neurofibromatozami Polskiego Towarzystwa Hematologii i Onkologii Dziecięcej

Streszczenie:

Skórne plamy koloru kawy z mlekiem (ang. café-au-lait spots, CALs) stanowią kluczowy objaw rozpoznawczy zaledwie kilku chorób, w tym najczęstszej – nerwiakowłókniakowatości typu 1. Tymczasem w zakres diagnostyki różnicowej wchodzi ok. 80 jednostek chorobowych, w których plamy te opisywane są jako objaw ważny lub poboczny. Do tego w populacji kaukaskiej występują także u 40-60% zupełnie zdrowych osób w liczbie 1 lub 2. Co więcej, inne objawy umożliwiające rozpoznanie kliniczne choroby pojawiają się często albo z wiekiem dziecka, albo dopiero w kolejnych pokoleniach. Skomplikowany proces diagnostyczny zwłaszcza najmłodszych dzieci z CALs oraz wskazówki dotyczące ośrodków zapewniających kompleksową diagnostykę i/lub opiekę, w tym koordynowaną, stanowią cel niniejszej pracy.

Abstract:

Café-au-lait spots (CALs) are diagnostic only in a few diseases with a predominance of neurofibromatosis type 1. On the other hand, differential diagnosis in a child with multiple CALs includes almost 80 clinical entities, in which this sign is either important or marginal indicator of a particular syndrome. Moreover, in a healthy Caucasian population 1 or 2 CALs are observed with 40-60% frequency. Another complication of a diagnostic process are concomitant sign and symptoms, which warrant final diagnosis, disclose more often with age of a patient, or sometimes observed not until the next generation descents. Complicated process of clinical diagnosis, especially in young children with multiple CALs, as well as information concerning the centers assure the complex diagnosis and(or) disease management, including coordinated care, directed to pediatricians and GPs is a purpose of this article.