

PORT – WINE STAIN



1. Che cos'è una Port-Wine Stain?

Una port-wine stain (nota medicalmente come nevo flammeo) è una malformazione capillare congenita solitamente visibile sul volto. Si manifesta tipicamente come una macchia rosso-violacea presente su un lato del viso, che può coinvolgere la fronte o la palpebra.

Questa macchia può rappresentare il segno più evidente di una rara condizione neurocutanea (che interessa il sistema nervoso e la cute) chiamata Sindrome di Sturge-Weber (SWS). Tuttavia, non tutti i soggetti con port-wine stain presentano la Sindrome di Sturge-Weber; il rischio di sviluppare tale sindrome è correlato alla localizzazione della macchia sul volto (in particolare sulla fronte e in sede perioculare)

2. Quali sono i sintomi della Port-Wine Stain?

- Manifestazioni cutanee: macchia rosa, rossa o violacea presente alla nascita, generalmente unilaterale, il cui colore può scurirsi con l'età.

Caratteristiche cutanee:

Segno critico: la presenza della macchia a livello della fronte o della palpebra superiore rappresenta il segno più importante per indicare la necessità di valutare il rischio di coinvolgimento cerebrale e oculare (Sindrome di Sturge-Weber).

Persistenza: è evidente fin dalla nascita e, a differenza di altre lesioni che compaiono durante l'infanzia, non regredisce né scompare nel tempo.

Oltre alla macchia cutanea, qualora la condizione sia associata alla Sindrome di Sturge-Weber, possono essere presenti i seguenti sintomi:



AI by EITF ÜNLÜ

- **Problemi oculari (Glaucoma):** il glaucoma (aumento della pressione oculare) può essere presente nel 30%–60% dei pazienti. Se non trattato precocemente, può condurre a perdita della vista

- **Sintomi neurologici:**

- Crisi epilettiche (Epilessia): presenti in circa l'80% dei pazienti, generalmente con esordio nel primo anno di vita (in media al 6° mese)

- Debolezza muscolare: può svilupparsi una debolezza di un lato del corpo (emiparesi)

- Sviluppo neuropsichico: possono essere presenti difficoltà di apprendimento, deficit di attenzione o ritardo dello sviluppo

3. Come viene diagnosticata la Port-Wine Stain?

La diagnosi viene generalmente sospettata alla nascita, osservando la tipica macchia sul volto del neonato. Se la lesione interessa in particolare la fronte o la palpebra superiore, è necessario valutare il rischio di coinvolgimento cerebrale e oculare.

I seguenti metodi vengono utilizzati per definire la diagnosi e l'estensione della patologia:

- Risonanza Magnetica (RM): la RM encefalo con mezzo di contrasto rappresenta il “gold standard” per l'identificazione di anomalie vascolari (angiomi) cerebrali.

- Tomografia Computerizzata (TC): utile per evidenziare eventuali calcificazioni cerebrali.
- Esame oculistico: fondamentale per la misurazione della pressione intraoculare e la valutazione del rischio di glaucoma.
- EEG (Elettroencefalogramma): utilizzato per monitorare l'attività epilettica.

4. Trasmissione genetica: la mia famiglia è a rischio?

Una delle domande più frequenti dei genitori è: “L’ho trasmessa a mio figlio?” oppure “Può presentarsi anche negli altri figli?”

- Non è ereditaria: la Sindrome di Sturge-Weber e la relativa port-wine stain non sono patologie ereditarie (non vengono trasmesse dai genitori ai figli).
- Causa: la condizione è determinata da una mutazione “somatica a mosaico” nel gene GNAQ.
- Quando si verifica?: questa mutazione insorge casualmente nelle fasi molto precoci dello sviluppo embrionale. Pertanto, non vi è alcuna alterazione genetica nei genitori.

5. Consulenza e pianificazione familiare

Poiché la patologia insorge in maniera “sporadica” (casuale):

- **Rischio di ricorrenza:** il rischio che la stessa condizione si ripresenti in successive gravidanze non è superiore a quello della popolazione generale.
- **Diagnosi prenatale:** le ecografie prenatali risultano generalmente normali, rendendo difficile l'identificazione durante i controlli di routine.

- **Consulenza:** il counseling genetico può essere utile per rassicurare la famiglia, chiarendo che la condizione non è causata da loro e non comporta una trasmissione ereditaria.

6. Rischi e follow-up (Perché è importante?)

La diagnosi precoce e il monitoraggio regolare sono fondamentali per migliorare la qualità di vita. Il trattamento è interamente sintomatico e richiede un approccio multidisciplinare.

- **Salute oculare:** si raccomandano controlli oculistici periodici per tutta la vita. La diagnosi precoce del glaucoma consente di prevenire la perdita visiva mediante terapia farmacologica o chirurgica.

- **Follow-up neurologico:** il controllo delle crisi epilettiche è essenziale per proteggere lo sviluppo cognitivo. Possono essere utilizzati trattamenti farmacologici e, se necessario, interventi chirurgici.

- **Trattamento cutaneo:** trattamenti laser (fotocoagulazione) possono essere eseguiti fin dall'infanzia per attenuare il colore della macchia e controllare la dilatazione vascolare.

- **Supporto psicosociale:** il supporto psicologico per bambini e famiglie, a causa delle differenze visibili, facilita l'adattamento alla vita scolastica e sociale.

Questo opuscolo rappresenta una risorsa informativa generale, finalizzata ad aumentare la conoscenza e la consapevolezza sulla Port-Wine Stain e sulla Sindrome di Sturge-Weber. Tuttavia, le informazioni qui contenute non sostituiscono il parere medico professionale, la diagnosi o il trattamento. Il follow-up della patologia deve essere personalizzato in base allo stato di salute individuale, alla localizzazione della lesione e ai riscontri clinici emergenti. I metodi di screening e gli intervalli indicati riflettono standard generali; il medico curante può modificarli in base alle necessità cliniche. Per qualsiasi decisione relativa alla salute, è indispensabile consultare il proprio specialista di riferimento.

Preparato da: Francesco Buzzelli, Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN

REFERENZE

1. Orphanet. (2021, gennaio). Sindrome di Sturge-Weber. Orphanet Rare Diseases Encyclopedia.
2. Singh, A. K., & Keenaghan, M. (2023, 1 maggio). Sindrome di Sturge-Weber. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing.