

Kongenitala melanocytära nevi

Bakgrund och klinik

Kongenitala melanocytära nevi (KMN) förekommer hos 1-2 % av nyfödda barn oavsett kön eller etnicitet. KMN noteras oftast vid födelsen eller framträder inom några månader efter födelsen. Lesioner större än 20 cm i diameter ses endast hos 1:20 000 nyfödda (1).

KMN kan förekomma var som helst på kroppen men är vanligast i huvud-halsområdet och på bålén. De kan vara ljusbruna, rödbruna, mörkbruna eller svarta och olika färger kan förekomma inom samma lesion. Över tid kan nyansen bli både mörkare och ljusare, och även inom enskilda områden kan färgen förändras utan att detta är ett malignitetstecken. I hårbotten är det vanligt att pigmenteringen avbleknar med åldern. Nevus spilus är en klinisk distinkt subtyp av KMN (2). KMN växer i takt med individen och kan bli mer förtjockade eller mer behårade med åldern. KMN är vanligtvis asymtomatiska men klåda, ömhet, torrhet och anhidros förekommer (3).

Proliferativa noduli är benigna proliferationer som kan finnas primärt eller tillkomma främst i större KMN. Proliferativa noduli är vanligen 0,5-2 cm i storlek, runda, välavgränsade, mjuka eller elastiska men ej hårda. Färgen brukar vara ljusare än omgivande nevi (1).

Klassificering av KMN:

KMN tillväxer i proportion till barnets tillväxt och klassificeras enligt Krengel et al efter förväntad storlek i vuxen ålder (4). Storlek anges i centimeter (se tabell 1).

För att få fram förväntad storlek i vuxen ålder hos det nyfödda barnet, multipliceras uppmätt maximal längd i centimeter med följande faktor:

Huvudet x 1,7

Bål och övre extremiteter x 2,8

Nedre extremiteter x 3,3

Tabell 1

KMN	Förväntad storlek i vuxen ålder (cm)		
Small (S)	<1,5		
Medium (M)	1,5-20	M1 1,5-10	M2 >10-20
Large (L)	>20-40	L1 >20-30	L2 >30-40
Giant (G)	>40	G1 >40-60	G2 >60

Tabell 2

Ytterligare karaktäristika	Definition			
Multipla medelstora	≥3 st			
Satellitlesioner (där största nevuset är L eller G)	S0=Inga	S1 <20 st	S2 20-50 st	S3 >50

Utredning och diagnostik

Den kliniska bilden av KMN är typisk och biopsi behövs sällan.

Differentialdiagnoser

Tidigt i förloppet kan det ibland vara svårt att skilja KMN från bl.a. vaskulära lesioner, café au lait fläckar, pigmentmosaicism, epidermalt nevus, kutant mastocytom.

Melanomrisk

Livstidsrisken för utveckling av malignt melanom i ett KMN har angetts vara 0,7-2,2 % (3). Detta kan ställas i relation till livstidsrisken att få ett melanom i generell befolkning, vilket varierar mellan 0,5-3 % (5).

I små och medelstora KMN är melanom mycket ovanligt och med en livstidsrisk < 1 % (3,6). Om melanom uppstår sker det vanligtvis efter puberteten och i den dermo-epidermala zonen vanligen i nevusets periferi.

I stora och giant KMN har melanomrisken beräknats till 3-8 % (2). I en större prospektiv studie av Kinsler et al var risken högst vid giant KMN med samtidig förekomst av flera mindre nevin ("satellit nevin") samt vid patologisk MRI av hjärna eller ryggmärg (2).

En tredjedel till hälften av KMN-associerade melanom uppstår primärt i CNS (1). Melanomen uppstår vanligtvis tidigt, ofta redan neonatalt eller under barnaåren. Melanom i stora och giant-KMN kan uppstå var som helst i lesionen, ofta i djupa dermis, subkutant eller i underliggande strukturer, vilket gör att excision inte eliminerar risken för melanom.

Neurokutan melanocytos

KMN kan vara associerat med melanocytär proliferation i CNS, vilket benämns neurokutan melanos/melanocytos. Tillståndet är sällsynt med ca 300 fall beskrivet i litteraturen (7). Begreppet KMN-syndrom används ibland i litteraturen och utöver melanos i CNS inkluderar det andra mer sällsynta icke melanocytära kongenitala defekter (2).

Intraparenkymal melanos är det vanligaste fyndet och är oftast benigt men kan vara associerat med utvecklingsförsening och epileptiska anfall (8,9).

Vid leptomeningeal melanos föreligger risk för progress av melanocytos samt risk för CNS-melanom. Symptom såsom nydebuterad epilepsi, kräkningar, kranialnervspåverkan kan indikera leptomeningeal melanocytisk proliferation (8).

Magnetkamera undersökning (MRI)

Magnetkamera undersökning (MRI) av hjärna och ryggmärg kan identifiera neurokutan melanos eller andra missbildningar associerade med KMN. MRI kan ge en referensbild ifall neurologiska symtom skulle debutera senare i förloppet (10). MRI som screening har värde innan barnet fyllt 2 år och helst före 6 månaders ålder innan hjärnans myelinisering försvårar bedömning. MRI med gadoliniumkontrast är rekommenderat (9), men man får ta i beaktande att gadolinium ackumuleras i vävnad och långtidseffekterna är okända, nefrogen systemisk skleros är en ovanlig biverkan (11). Hos spädbarn yngre än 4-6 månader, som sover lugnt efter t.ex. matning, kan ofta både kontrast och sövning undvikas (3,7).

Det föreligger ingen internationell konsensus avseende indikation för MRI-screening hos asymtomatisk patient med KMN. Generellt anses storlek och antal KMN vara riskfaktorer för neurokutan melanos (10). Waelchli/Kinsler et al har föreslagit MRI screening av alla barn under 2 år med fler än ett KMN oavsett storlek, men det har påpekats att studiepopulationen till stor del baserats på barn med Large och Giant KMN (9,12).

Andra internationellt föreslagna kriterier för MRI är (12, 3):

- KMN > 40 cm och/eller
- KMN med ≥ 10 -20 medföljande nevi ("satelliter") och/eller
- ≥ 3 medelstora KMN (utan "huvudnevus")

Med tanke på att neurokutan melanocytos är ett sällsynt tillstånd, att eventuellt avvikande fynd utan symtom inte kan behandlas, samt att MRI på spädbarn kan vara mycket svårtolkade, bör beslut om MRI tas multidisciplinärt tillsammans med dermatolog, neurolog, subspecialiserad radiolog och även önskemål från vårdnadshavare kan vägas in.

Kirurgi och andra åtgärder

Generellt har man frångått profylaktisk och tidig kirurgisk åtgärd av KMN p.g.a. avsaknad av evidens för minskad risk för melanom (2,13).

Det är oftast föräldrarnas oro för malignitet och oro för påverkan på barnets psykosociala utveckling som dominerar i tidig ålder. Då är det viktigt med korrekt medicinsk information och stöd från hudläkare/barnläkare med möjlighet till kontroller/uppföljning. När barnet blir äldre och själv kan uttrycka ifall födelsemärket ger betydande kosmetisk- och psykosocial påverkan kan excision diskuteras (14). Beslut tas med fördel tillsammans med plastikkirurg och patient/vårdnadshavare. För dem som önskar bör samtalsstöd/psykologkontakt erbjudas.

Laserbehandling, curettage, abrasio och andra ytdestruktiva metoder kan inte rekommenderas då de djupare delarna av KMN kvarlämnas. Repigmentering, svårläkta sår och ärrbildning kan uppstå samt att dessa behandlingar inte minskar risk för melanomutveckling. Det innebär också en försvårad bedömning av huden både kliniskt och histopatologiskt vid misstanke om eventuell malignitet (15,16).

Handläggning av KMN

Handläggningen av KMN baseras på lesionens storlek, barnets ålder, kosmetiska och psykosociala faktorer samt eventuella symtom på neurokutan melanocytos.

Allmänt gäller att alltid informera vårdnadshavare/patient om naturalförloppet för KMN och att söka vård vid avvikande tecken, såsom oproportionerlig tillväxt, blödning eller sårbildning. Vid symtom som torrhet och klåda i KMN kan mjukgörande behandling och låg- eller medelpotenta steroider (gr I-II) rekommenderas. Ge allmänna råd om solskydd precis som för alla barn men KMN behöver inte specifikt solskyddas. Bedöm behovet av kontakt med psykolog eller kurator hos barnet eller hos föräldrar (3).

Förslag gällande handläggning av KMN baserat på storlek

Litet (S) och medelstort (M) KMN	• Inga kontroller behövs. Vid svårbedömda fall kan remiss till hudläkare övervägas. • Dokumentera storlek, färg, lokalisation. Gärna foto. • Informera om det förväntade förloppet och uppmana att söka vård vid avvikande utveckling inom KMN.
Large (L1 och L2) KMN	• Remiss till hudläkare som kan besluta om kontroll t.ex. 1 ggr/år. • Dokumentera storlek, färg, lokalisation. Foto. • Informera om det förväntade förloppet och uppmana att söka vård vid avvikande utveckling inom KMN.
Något av följande: - Giant (G1 och G2) KMN - KMN med >10-20 satellitlesioner - Multipla (≥ 3) medelstora (M) KMN	• Remiss till hudläkare • Kontroller var 3-4 månad fram till 1 års ålder, därefter utglesning efter behov till ca 1 ggr/år. • Dokumentera storlek, färg, lokalisation. Foto. • Palpera igenom KMN för att bedöma ev förändringar på djupet. • Palpera regionala lymfkörtlar. • Uppmana att söka vård vid avvikande tecken, såsom oproportionerlig tillväxt, blödning eller sårbildning. • Ställningstagande till remiss till barnneurolog och MR-hjärna och ryggmärg med kontrast före 6 månaders ålder.
Svårbedömt, avvikande eller symtomgivande KMN oavsett storlek	• Bedömning hos hudläkare. Foto. Ställningstagande till biopsi eller excision eller biopsi alternativt fortsatt klinisk kontroll.
Neurologiska symtom vid KMN	• Bedömning av barnneurolog och ställningstagande till MR.

Patientförening:

I skrivande stund finns det ingen patientförening i Sverige utöver inofficiella Facebook-grupper. Vid behov kan familjen informeras om den nordamerikanska patientföreningens webbplats ”www.nevus.org”.

Referenser

1. Kinsler VA, O'Hare P, Bulstrode N, Calonje E, Chong WK, Hargrave D, et al. Melanoma in congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol*. 2017;176(5):1131–43. doi:10.1111/bjd.15301.
2. Kinsler VA, Reyes-Mugica M, Marghoob A. Congenital melanocytic nevus. In: Fischer DE, Bastian BC, editors. *Melanoma*. 1st ed. Springer; 2019
3. Jahnke MN, O'Hare P, Waelchli R, Hargrave D, Kinsler VA. Care of congenital melanocytic nevi in newborns and infants: Review and management recommendations. *Pediatrics*. 2021;148(6). doi:10.1542/peds.2021-051536.
4. Krengel S, Scope A, Geller AC, Dusza SW, Marghoob AA. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol*. 2013;68(3):441–51. doi:10.1016/j.jaad.2012.05.043.
5. American Cancer Society. Melanoma skin cancer statistics [Internet]. Available from: <https://www.cancer.org/cancer/types/melanoma-skin-cancer/about/key-statistics.html> [Accessed 2025 Mar 7].
6. Shah SA, Jahnke MN. Nevi – when to refer. *Curr Opin Pediatr*. 2024;36(4):411–7. doi:10.1097/mop.0000000000001375.
7. Ruggieri M, Pavone P, Praticò AD, Rizzo R, Curatolo P. Neurocutaneous melanocytosis (melanosis). *Childs Nerv Syst*. 2020;36(10):2571–96. doi:10.1007/s00381-020-04770-9.
8. Ruth J. Congenital melanocytic nevus syndrome: An association between congenital melanocytic nevi and neurological abnormalities. *Semin Pediatr Neurol*. 2024;51:101153. doi:10.1016/j.spen.2024.101153.
9. Waelchli R, Aylett SE, Atherton DJ, Thompson DN, Chong WK, Kinsler VA. Classification of neurological abnormalities in children with congenital melanocytic naevus syndrome identifies magnetic resonance imaging as the best predictor of clinical outcome. *Br J Dermatol*. 2015;173(3):739–50. doi:10.1111/bjd.13898.
10. Neale H, Drage L, Martin L, Lam J, Eichenfield L, Frieden I, et al. Central nervous system magnetic resonance imaging abnormalities and neurologic outcomes in pediatric patients with congenital nevi: A 10-year multi-institutional retrospective study. *J Am Acad Dermatol*. 2022;87(5):1060–8. doi:10.1016/j.jaad.2022.05.062.
11. Kinno M, Sutter J. Gadolinium-based contrast agents. In: *Springer eBooks*. 2023. p. 51–7. doi:10.1007/978-3-031-29235-4_3.
12. Krengel S, Ott H, Waelchli R. Recommendations for routine magnetic resonance imaging in children with congenital melanocytic nevi need revision: Comment to Neale et al., *J Am Acad Dermatol*. 87(5):1060–1068. *J Am Acad Dermatol*. 2023;89(4). doi:10.1016/j.jaad.2023.03.064.
13. Arad E, Zuker RM. The shifting paradigm in the management of giant congenital melanocytic nevi. *Plast Reconstr Surg*. 2014;133(2):367–76. doi:10.1097/01.prs.0000436852.32527.8a.
14. Neuhaus K, Landolt MA, Theiler M, Schiestl C, Masnari O. Skin-related quality of life in children and adolescents with congenital melanocytic naevi – an analysis of self- and parent reports. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2020;34(5):1105–1111. doi:10.1111/jdv.16128

15. Ott H, Krengel S, Rüsç M, Enk A, Happle R, Metzler G, et al. Multidisciplinary long-term care and modern surgical treatment of congenital melanocytic nevi – recommendations by the CMN Surgery Network. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2019;17(10):1005–16. doi:10.1111/ddg.13951.
16. Polubothu S, Kinsler VA. Final congenital melanocytic naevi colour is determined by normal skin colour and unaltered by superficial removal techniques: A longitudinal study. *Br J Dermatol*. 2019;182(3):721–8. doi:10.1111/bjd.18149.

SSDV/ Intressegruppen för Pediatrisk Dermatologi/ Linnea Zou, Maria Karlsson 2025