

:: Suuri synnynnäinen melanosyytiluomi

Orpha number: [ORPHA626](#)

YHTEENVETO

Synnynnäinen melanosyytiluomi on pigmenttimuutos, jonka läpimitta on aikuisena yli 20 cm (suuri) tai yli 40 cm (jättiläismäinen) ja johon liittyy pahanlaatuisiksi muuttumisen riski. Niitä esiintyy kaikissa tutkituissa etnisissä ryhmissä ja molemmilla sukupuolilla, mutta hiukan useammin naisilla.

Luomi kehittyi ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana. Se on tumma, pyöreä ihoalue, jossa on joskus tiheä karvoitus tai lisääntyviä kyhmyjä ja/tai useita pieniä satelliittiluomia, jotka kehittyvät syntymän jälkeen tai lapsuudessa. Jotkut muodot ilmenevät vain synnynnäisinä satelliitteina eli useina keskikokoisina melanosyytiluomina, joiden yhteenlaskettu pinta-ala vastaa suuria luomia. Näihin muotoihin liittyy useammin komplikaatioita. Hermostoperäisiä muutoksia ovat aivokalvojen melanoosi, epilepsia, hydrokefalus ja selkäytimen muutokset. Jättiluomiin liittyy myös kohonnut riski pahanlaatuisiin, erityisesti kallonsisäisiin, lapsuuden melanoomiin ja muihin vaikeusasteeltaan erilaisiin hermo- ja ihokudoksen kasvaimiin (rabdomyosarkooma, schwannooma, lipooma, neurofibrooma).

Luomi on alkion hermostopienan kehityksen häiriö, jonka syy on tuntematon. Diagnoosi on kliininen. Magneettikuvaus ja neurologinen tutkimus ovat aiheelliset mahdollisten komplikaatioiden havaitsemiseksi. Ihobiopsiassa nähdään poikkeavia melanosyyttien kertymiä epidermiksen ja dermiksen liittymäkohdassa ja sen alapuolella. Kun luomen epäillään muuttuneen pahanlaatuisiksi, koepala siitä on tarpeen. Useimmat luomet ovat yksittäisiä, mutta perinnöllisiä tapauksiakin on nähty. Tällöin harvoin tapahtuvaa, ns. paradominanttia periytymistä on epäilty syyksi. Siinä periytyvän mutaation lisäksi varhaisessa alkiokehitysvaiheessa täytyy tapahtua toinen, heterotsygotian häviämiseen johtava kudospäätös. Syöpämuutosten riskin vuoksi luomen säännöllinen seuranta on tarpeen. Tarvittaessa hoito on kirurginen. Suurin osa potilaista elää normaalia elämää ilman komplikaatioita. Suuren luomen esiintyvyydeksi on arvioitu 1/20 000 ja jättiluomen 1/50 000 - 1/500 000.

Asiantuntija:



- Tri. Heather ETCHEVERS

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: January 2011

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

