

Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam

# MRI IN

# CONGENITALE MELANOCYTAIRE NAEVI (CMN)



**Informatiedag 2026**

**Nevus Netwerk Nederland**

S. M. Koudijs, kinderneuroloog


Richtlijn Congenitale
Melanocytaire Naevi
Herziening 2024-2025
NVDV
Nederlandse Vereniging voor
Dermatologie en Venereologie

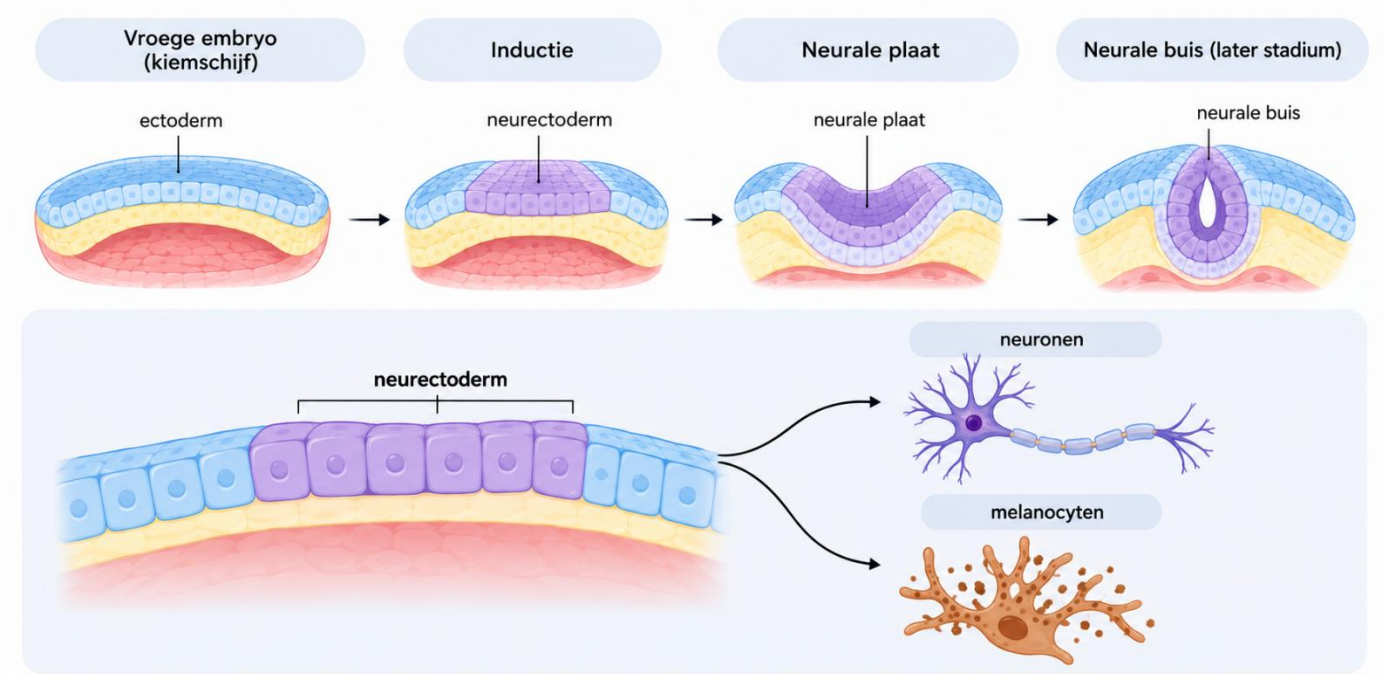
# NEUROCUTANE MELANOSIS



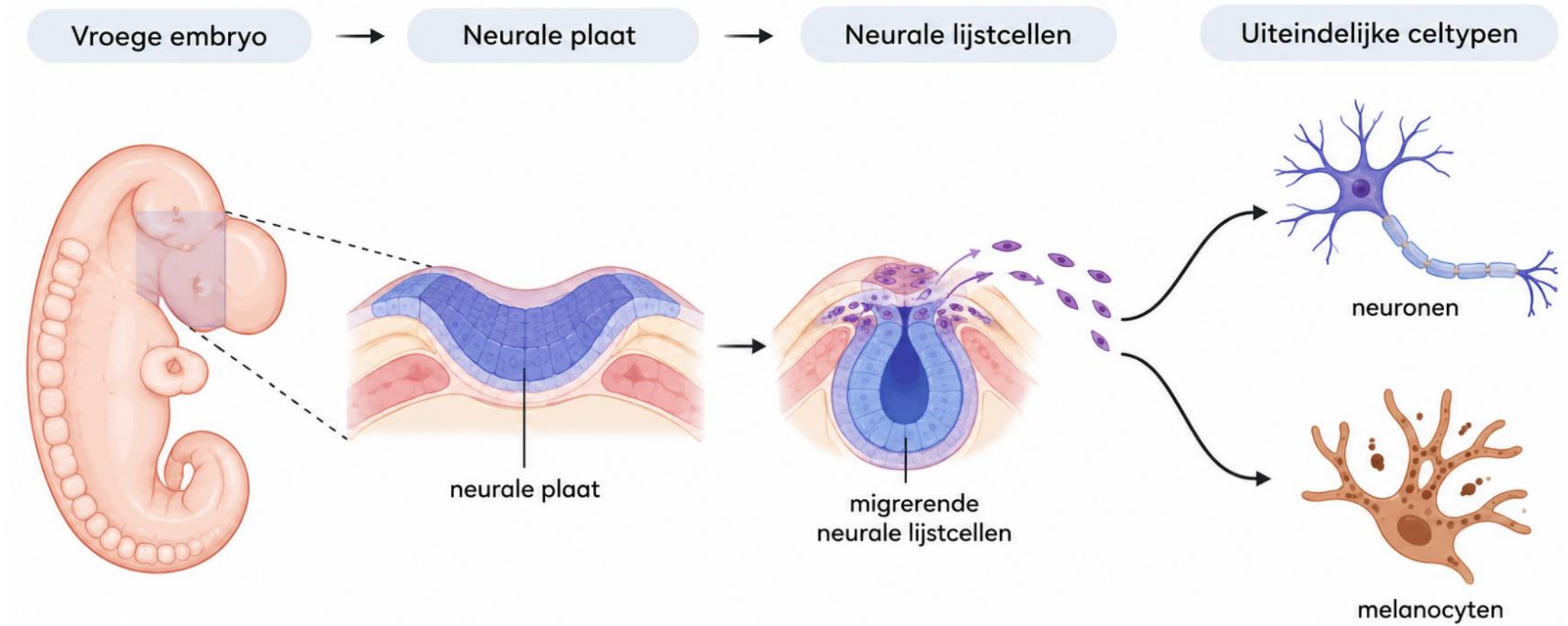


# CMN - NEUROLOGIE

- Melanocyten “horen” in het zenuwstelsel.
- Gemeenschappelijk oorsprong met zenuwcellen in het (neur-)ectoderm



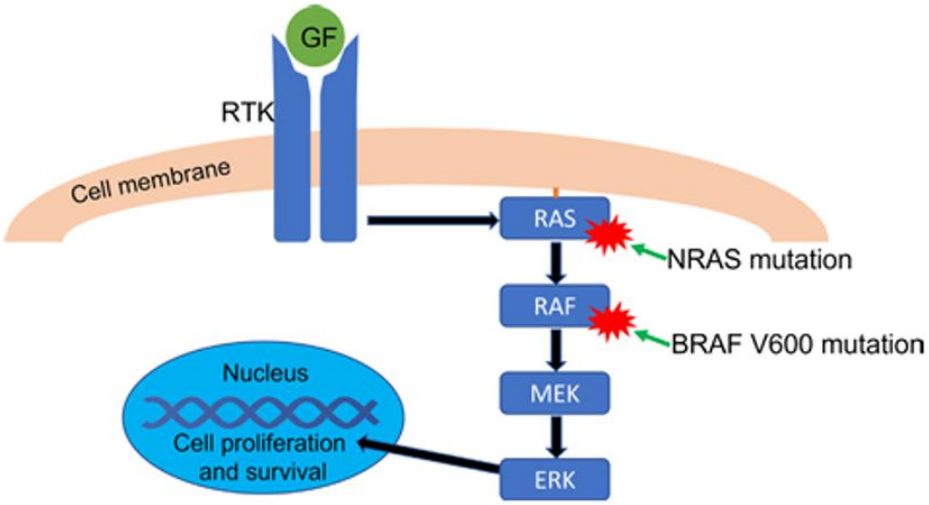
# OORSPRONG


Vroege embryo
Neurale plaat
Neurale lijstcellen
Uiteindelijke celtypen
neurale plaat
migrerende
neurale lijstcellen
neuronen
melanocyten

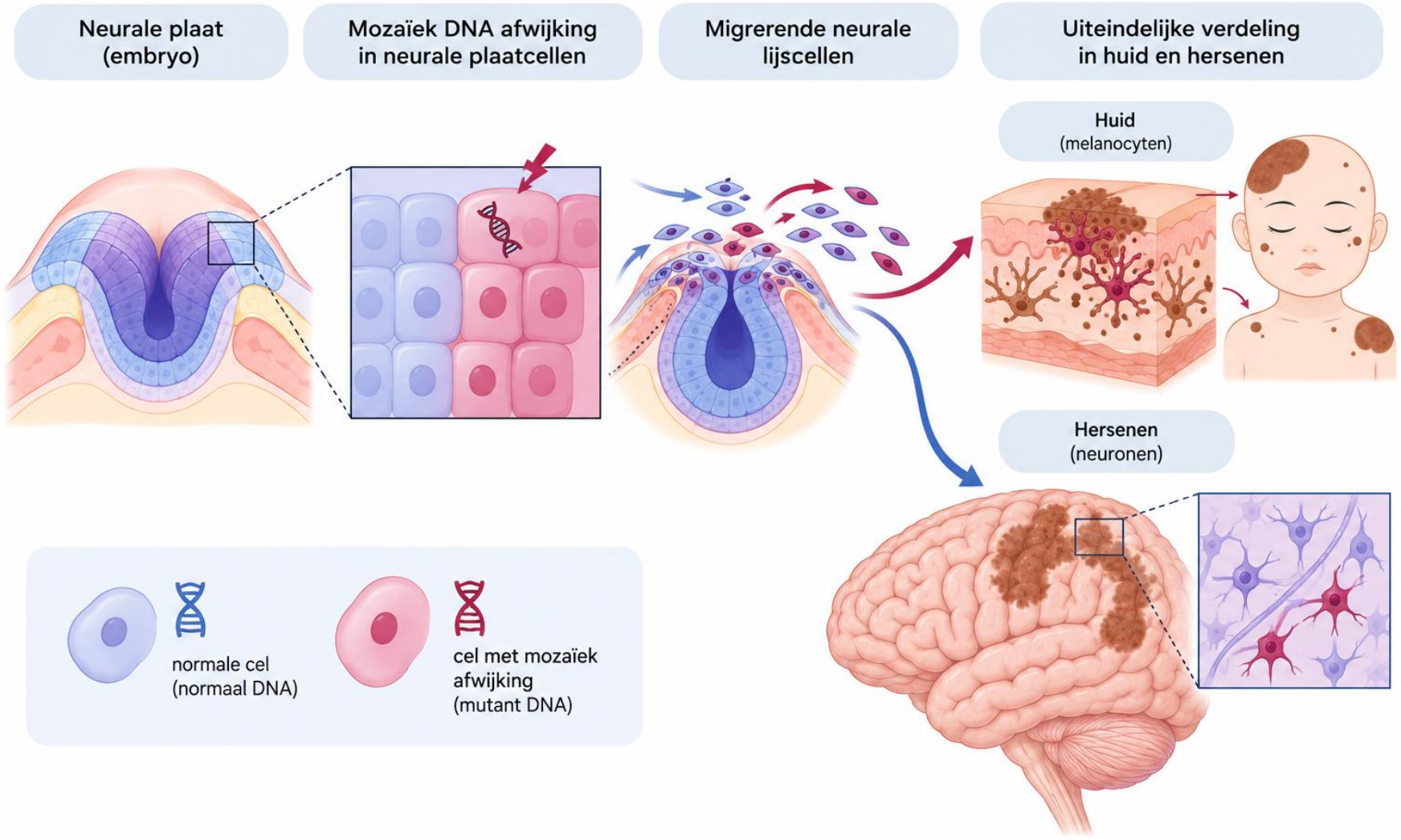
# MIGRATIE - MELANOCYTEN

- Migratie van neurale plaat / buis naar:
  - Huid / haar
  - Hart
  - Binnenoor
  - Hersenvliezen (vooral rondom hersenstam)

  - “Crestopathie”
  - NRAS mutatie



# MOZAIEK


Neurale plaat
(embryo)
Mozaïek DNA afwijking
in neurale plaatcellen
Migrerende neurale
lijscellen
Uiteindelijke verdeling
in huid en hersenen
Huid
(melanocyten)
Hersenen
(neuronen)
normale cel
(normaal DNA)
cel met mozaïek
afwijking
(mutant DNA)

# NEUROCUTANE MELANOSIS

- Definitie
  - grote en/of veel congenitale moedervlekken
  - deposities / ophopingen van melanocyten langs de hersenvliezen of in de hersenen
  - goedaardig - kwaadaardig

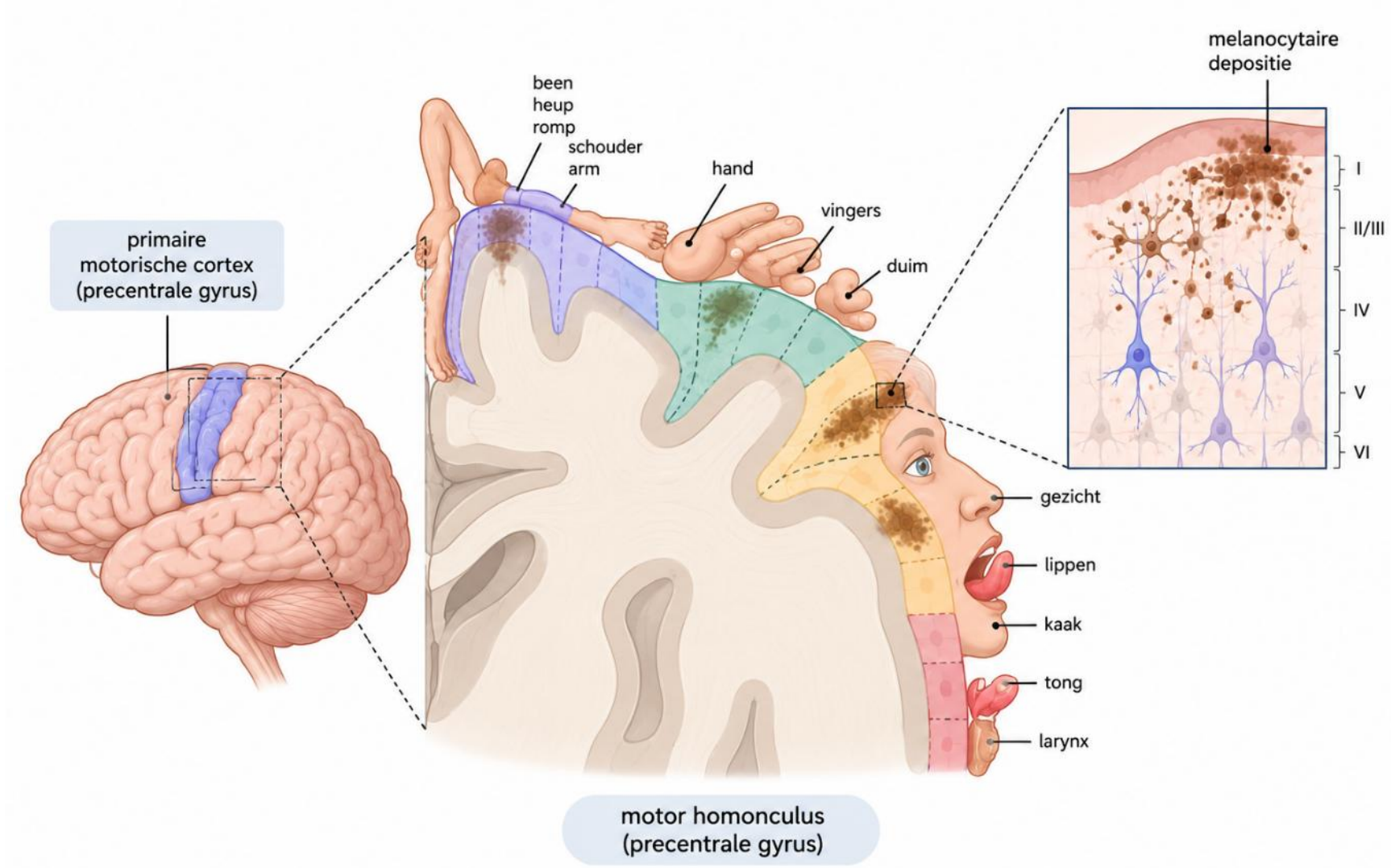
- Incidentie ???
  - neurale melanose in kinderen met een hoog risico: 17% to 41%

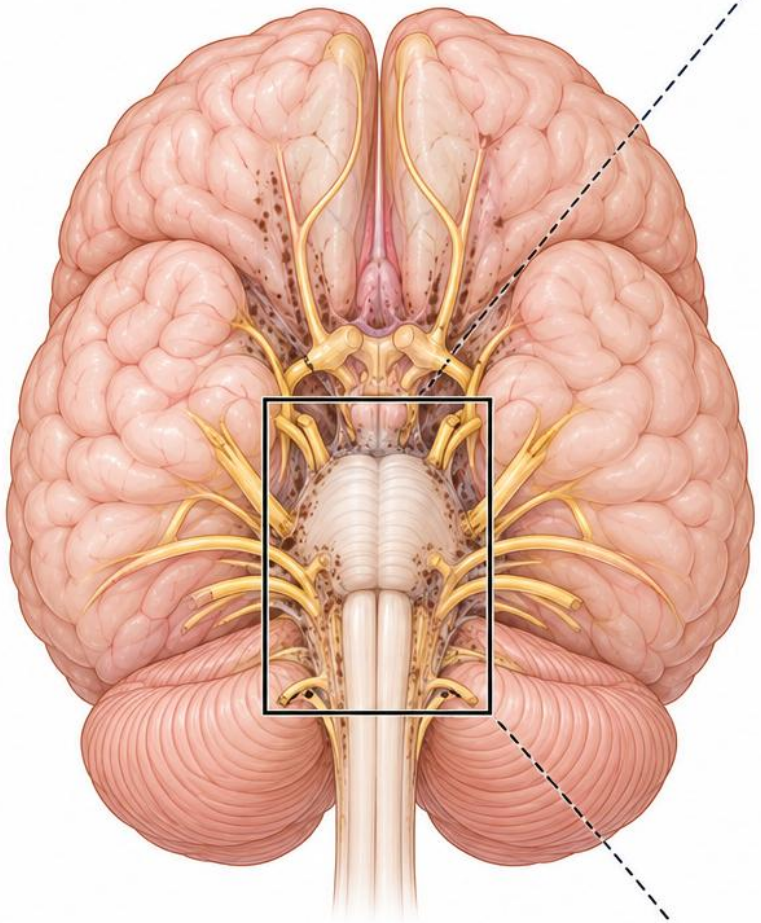
- Klinische presentatie meestal < 2 years

# NEUROLOGISCHE KLACHTEN

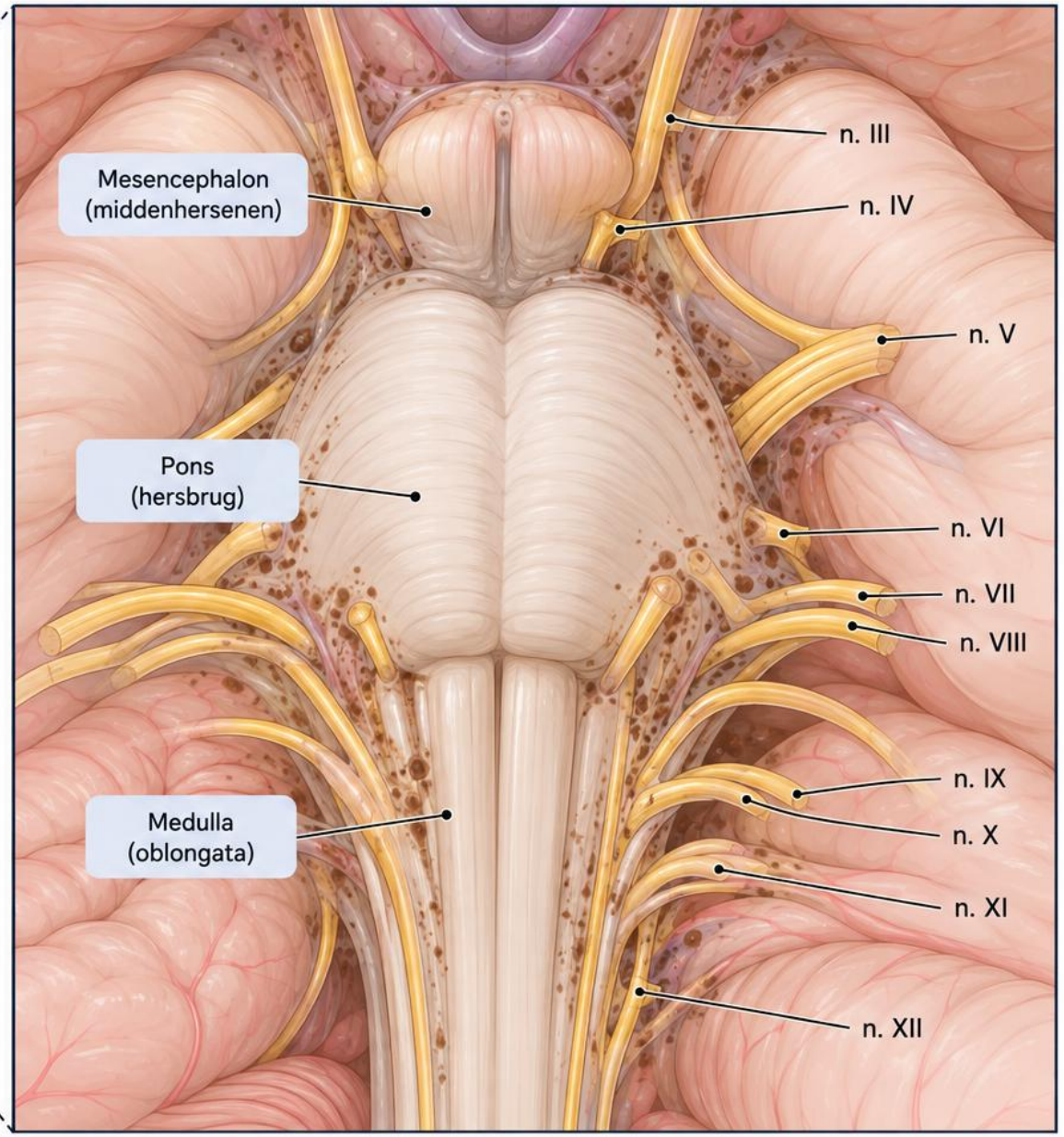
- Focale neurologische uitval
- Aanvallen van epilepsie
- Uitval van de hersenzenuwen
- Verhoogde druk in het hoofd (ruimte innemende afwijkingen + waterhoofd)
- Compressie van het ruggenmerg of de zenuwen

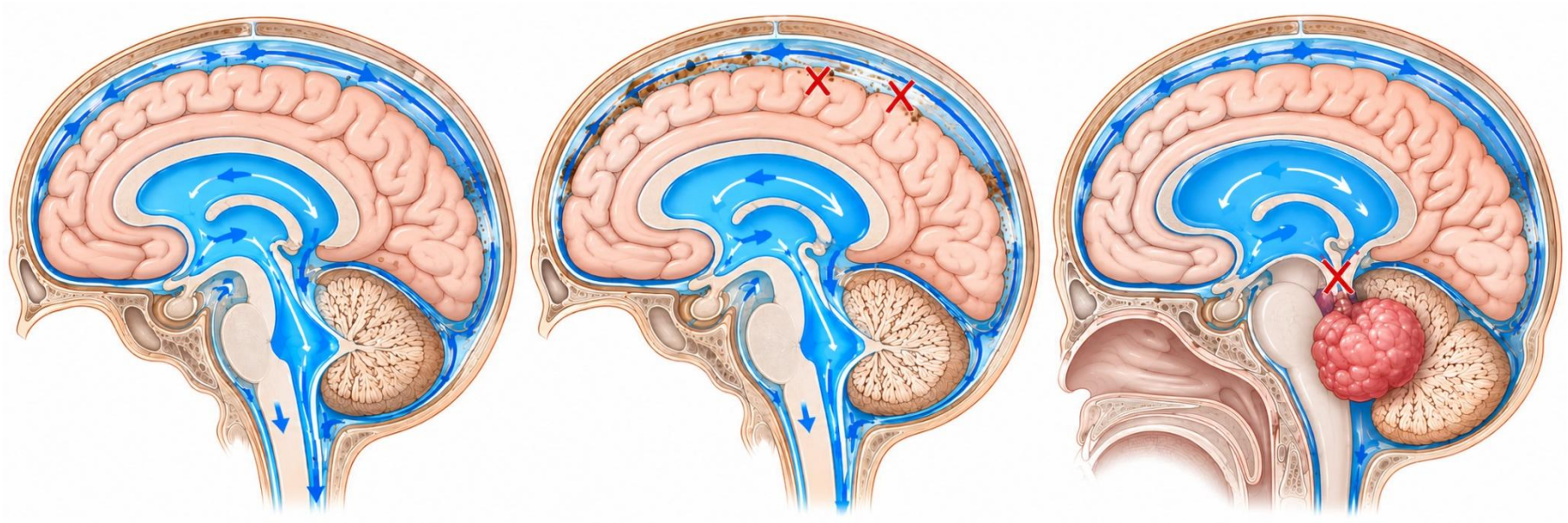
# LOCALISATIE





Onderaanzicht hersenen

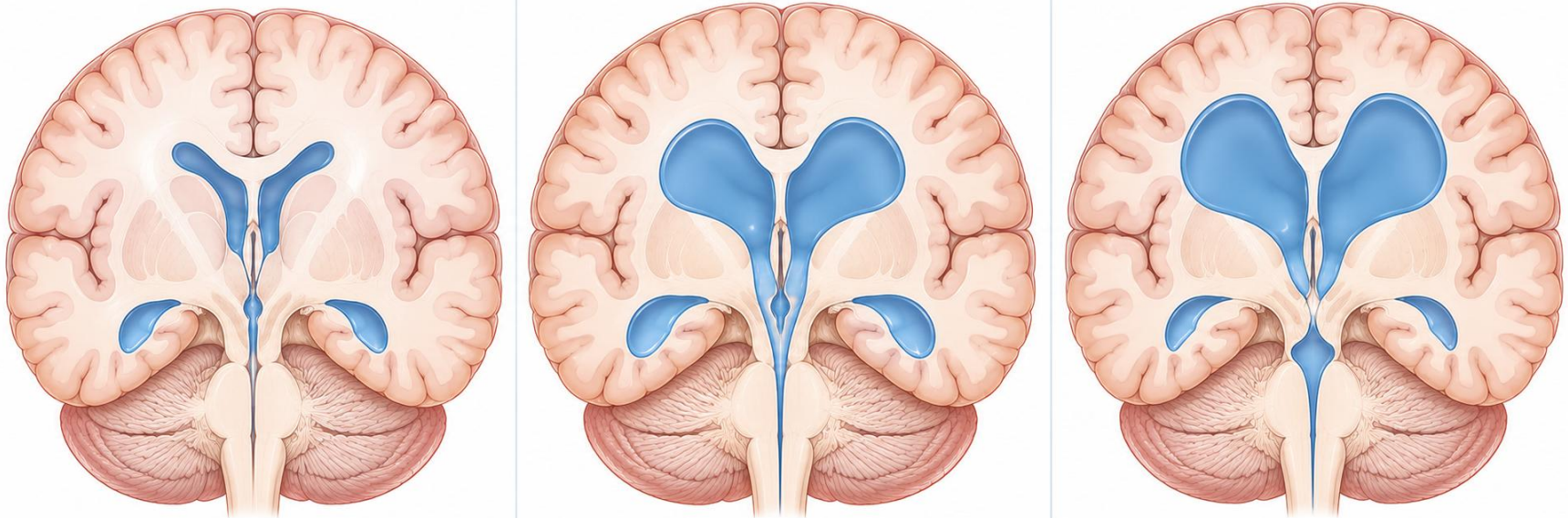




Normale circulatie

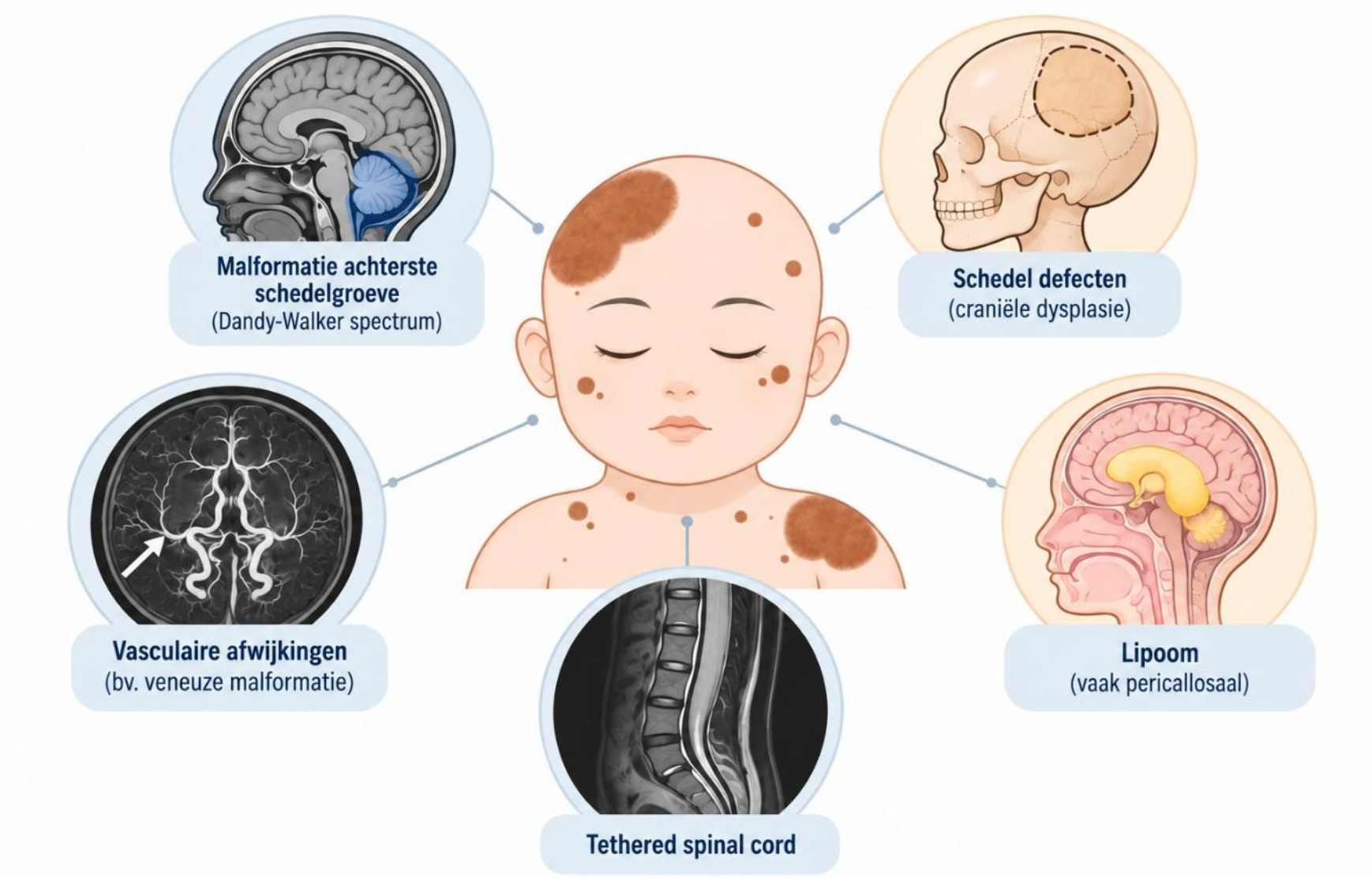
Verminderde resorptie
(communicerend waterhoofd)

Obstructie
(niet-communicerend waterhoofd)

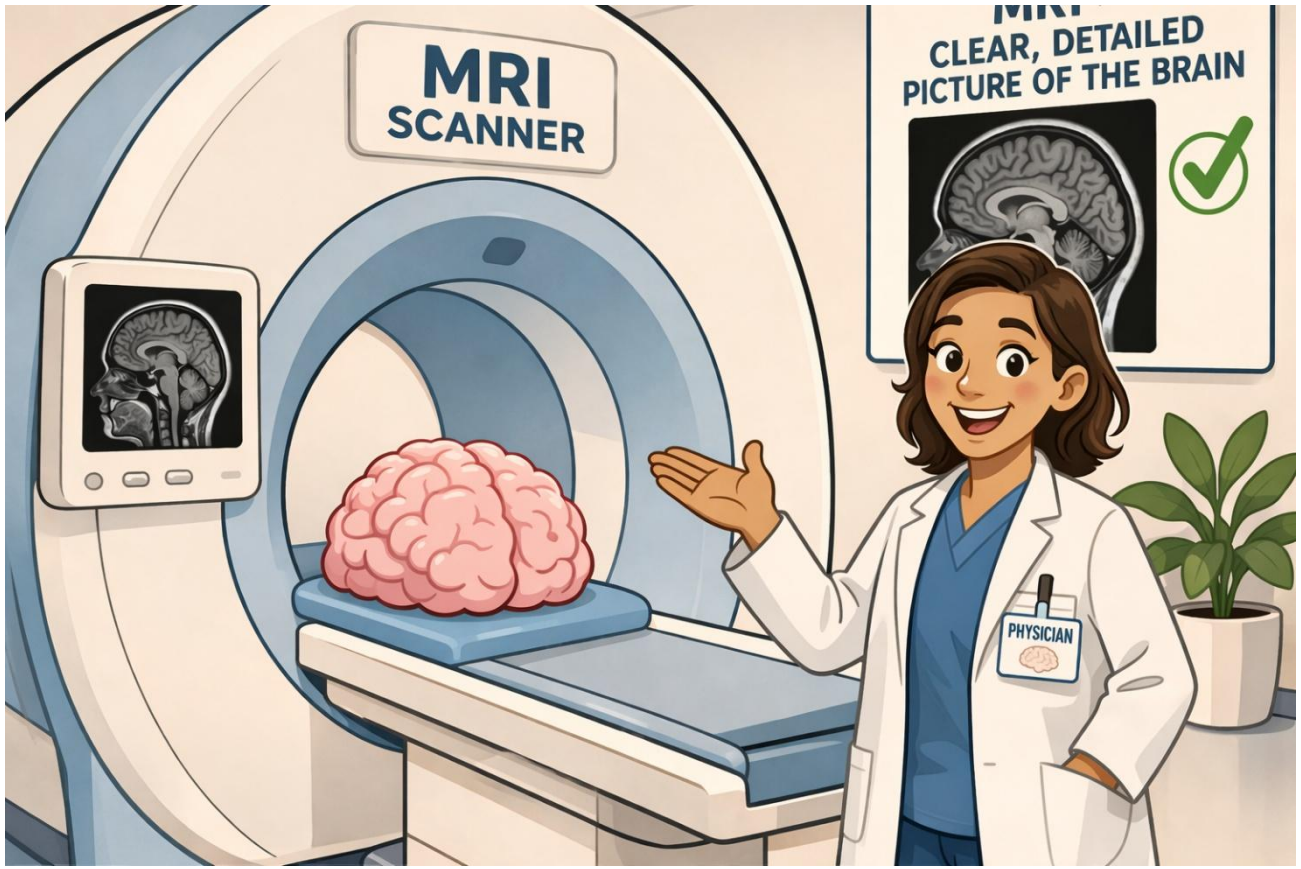


Erasmus MC

# OVERIGE NEUROLOGISCHE AFWIJKINGEN



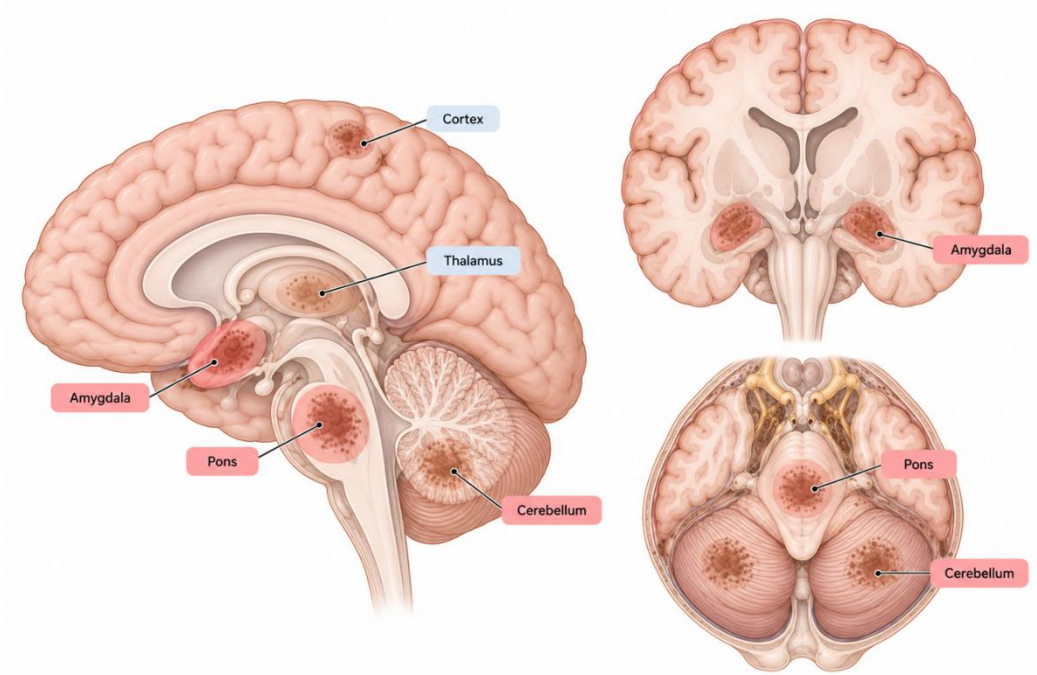
# MRI

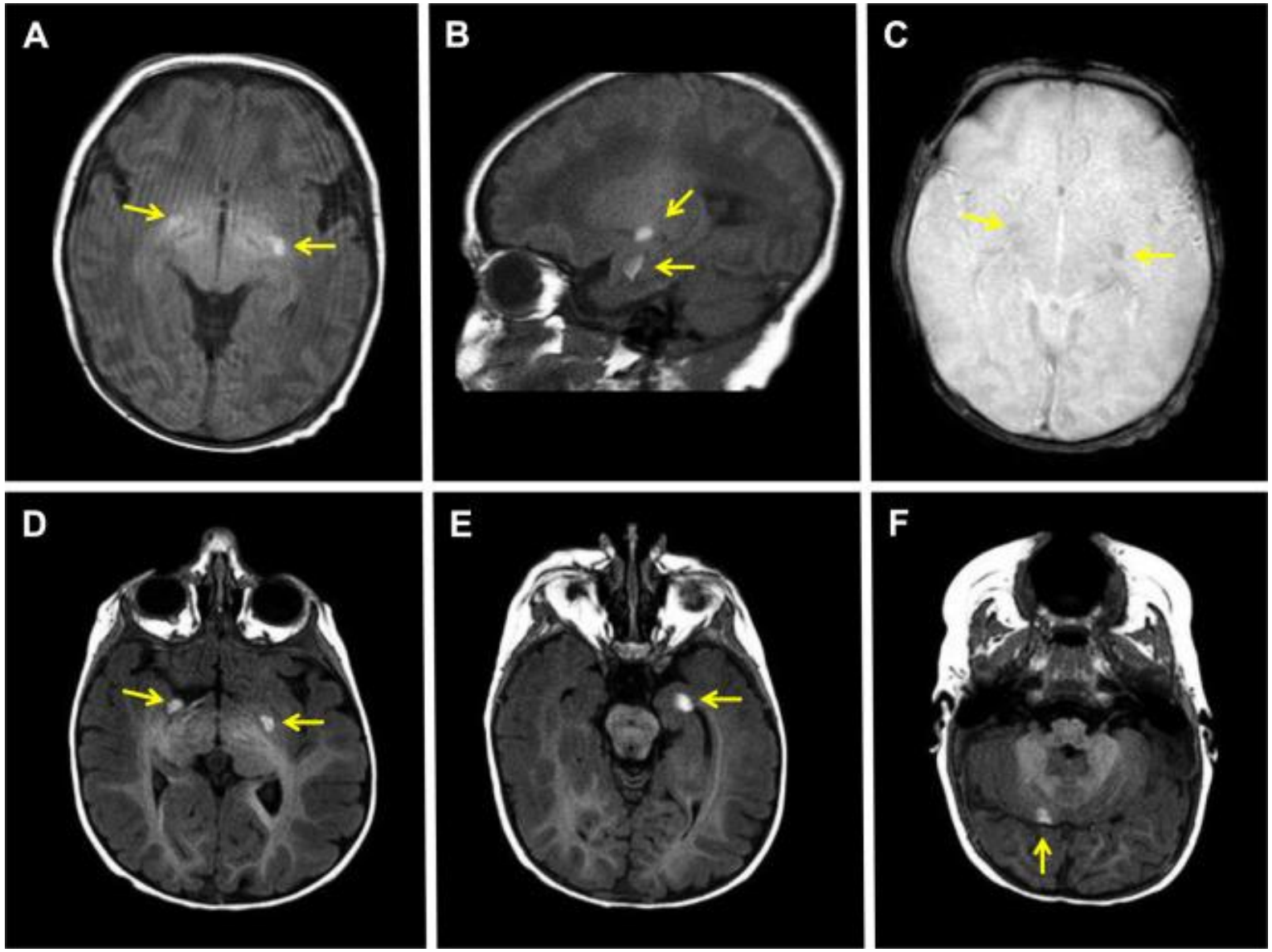


# CMN – MRI

- Melanose
  - ↑ signaal op T1 gewogen beelden
  - soms ↓ signaal on T2 gewogen beelden of or susceptibiliteit gewogen beelden

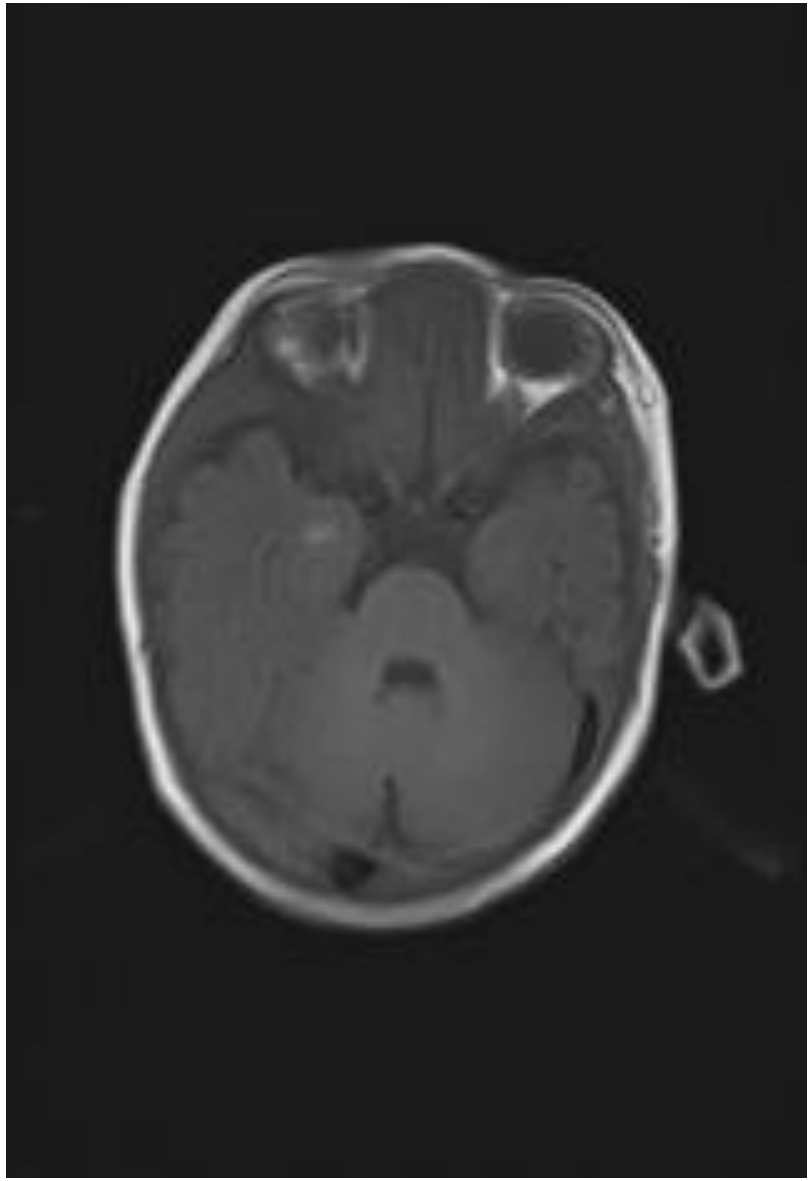
- Voorkeur localisatie van melanose
  - Amygdala / temporaal kwab
  - Pons
  - Cerebellum
  - Hersenvliezen



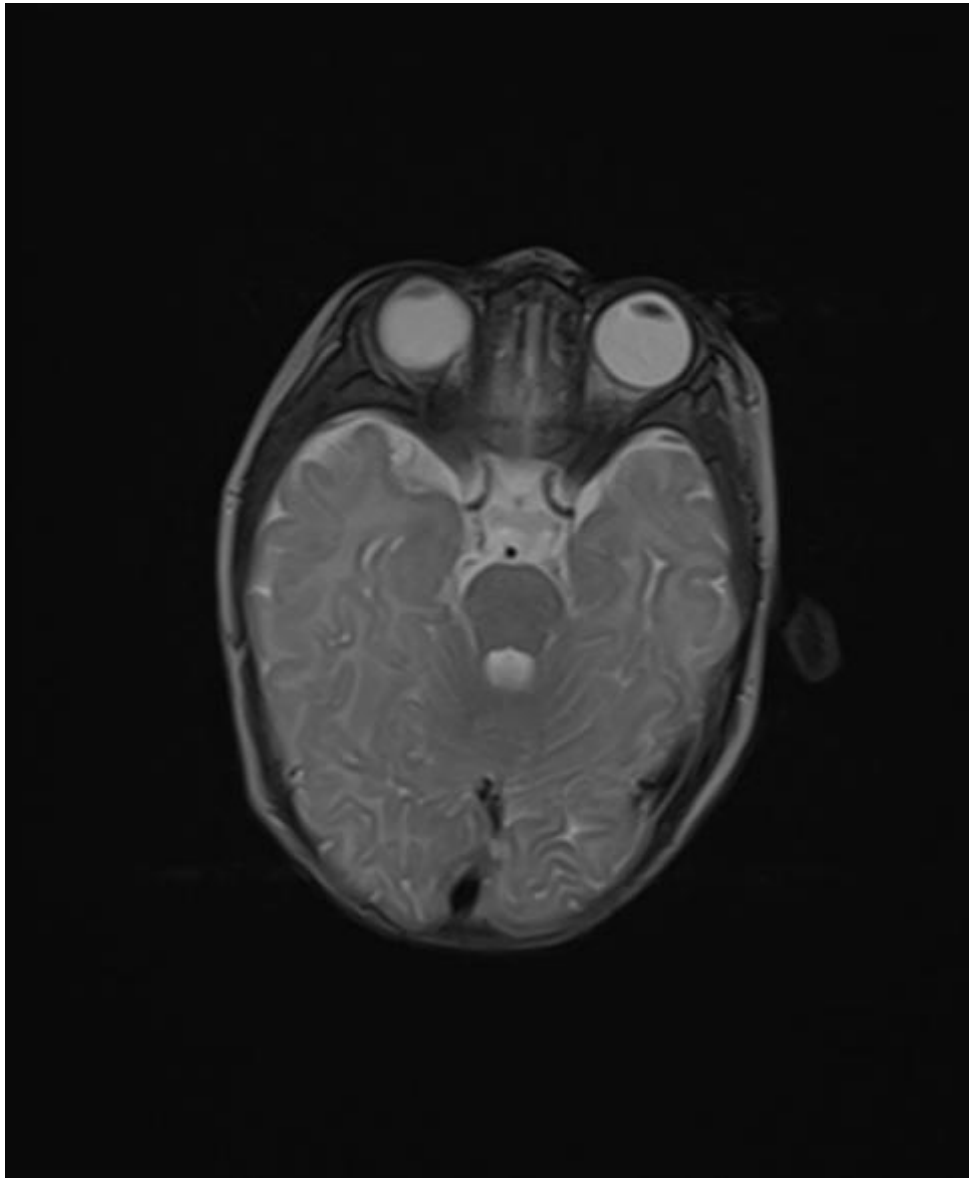



Erasmus MC

Radiology Case Reports 2016 (11): 29-32



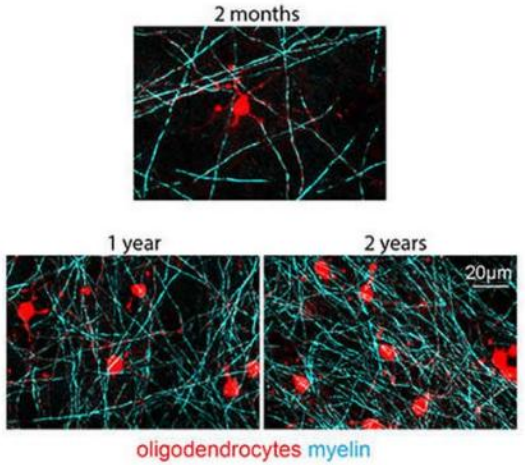
T1

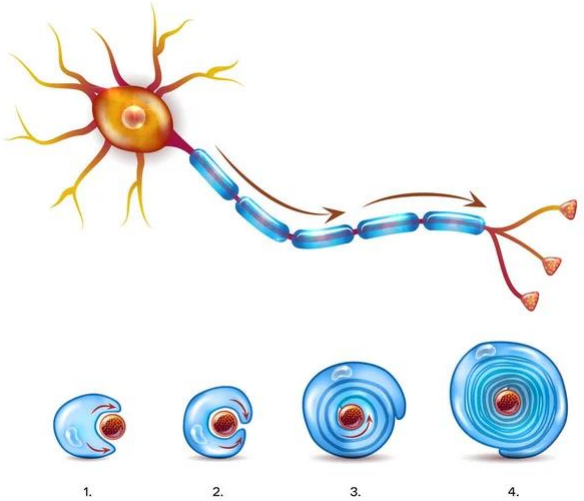


T2

Erasmus MC

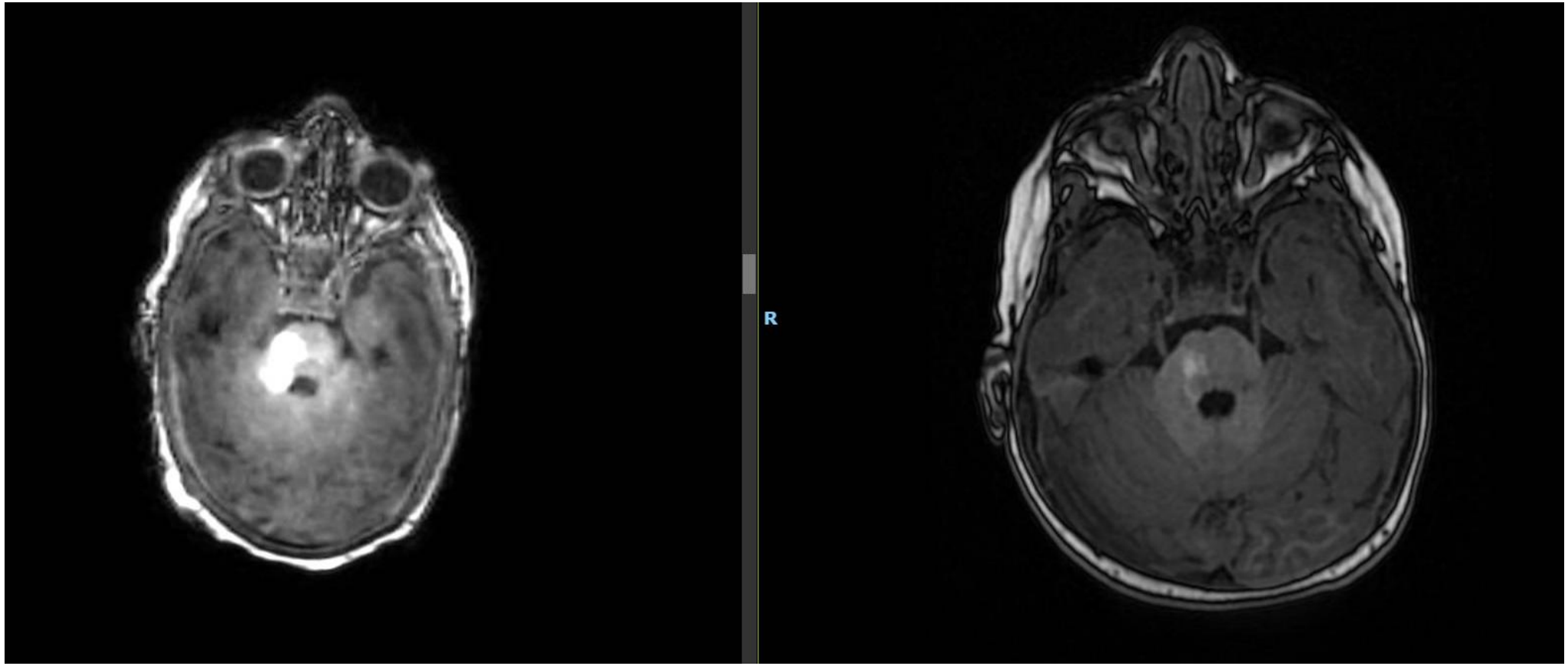
# AGE MATTERS!


2 months
1 year
2 years
20µm
oligodendrocytes myelin


1.
2.
3.
4.


1 week
3 months
1 year
2 years
10 years

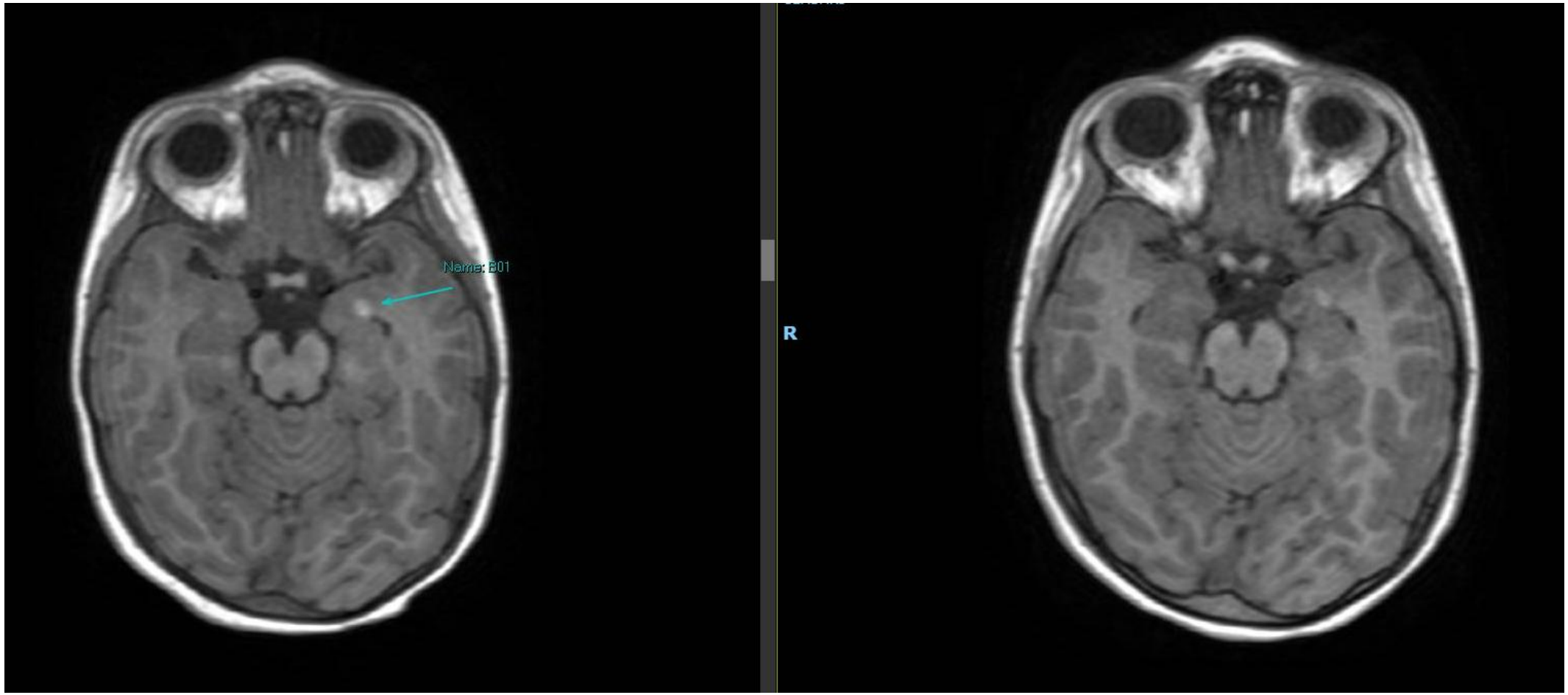
# MYELINISATIE




2 wk

1,5 yr

# MRI CMN

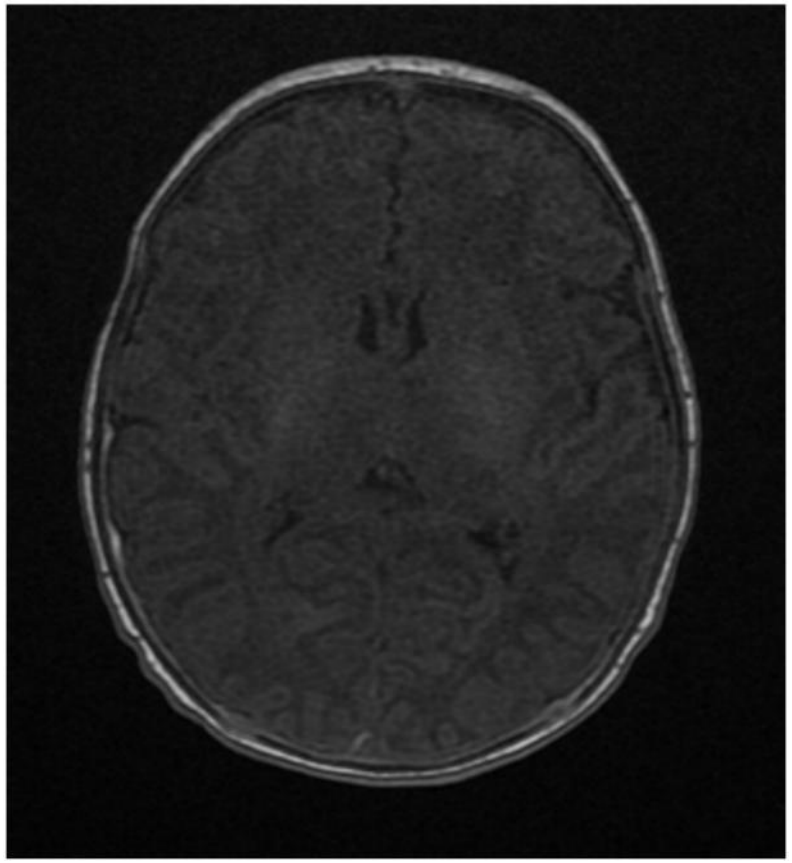



2 yr

4,5 yr

MRI CMN

# HERSENVLIEZEN



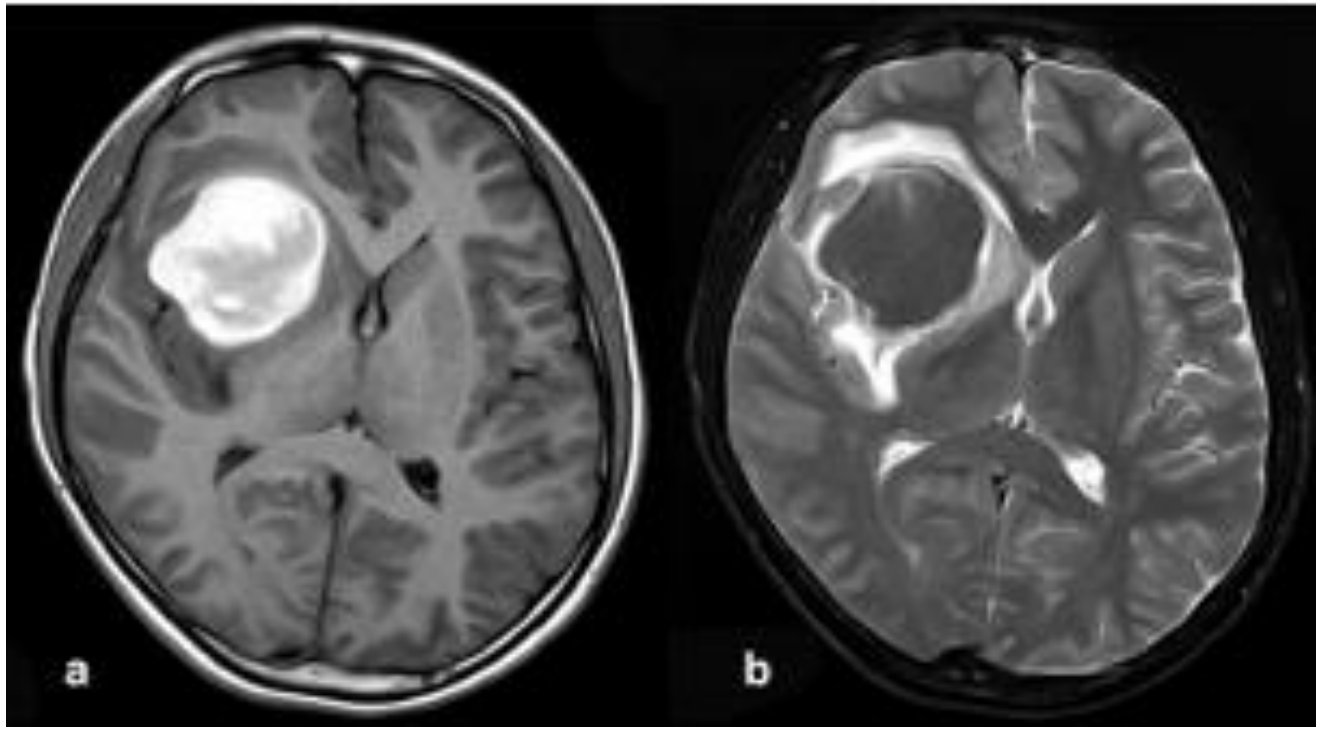
T1



T1 T2

Clinical Nuclear Medicine
2022; 47(12): e765-e766

# (MALIGNE) MELANOMA




APSP J Case Rep 2013; 4(3): 43

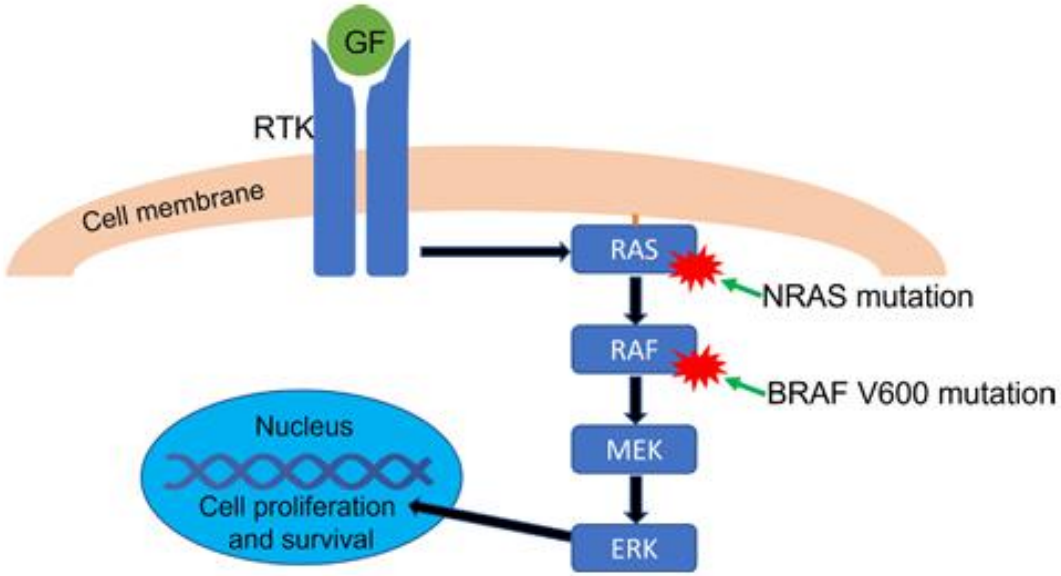
# RISICO

- Grote/giant CMN (> 40-60 cm PAS)
- Multipele CMN/satellieten
- CZS-afwijkingen / neuronale melanose



# BEHANDELING

- Chirurgische resectie
- Radiotherapie / bestraling
- Chemotherapie
- Targeted therapie
  - MEK inhibitors (Trametinib)




Pathology 2023; 55(2):169–177

# MAAR…..

melanose op MRI ≠ neurologische klachten

melanose op MRI ≠ kwaadaardig melanoom

# WAAROM SCREENEN?

- Congenitale melanine deposities zijn nog heel **goed te herkennen**
- Voorkomt **misdiagnose “metastasen”**
- Belangrijk voor **evaluatie van nieuwe behandelingen**
- **Voorspellende waarde** van vroeg afwijkende MRI

# NEDERLANDSE AANPAK

## Neurologisch onderzoek

< 1jr: à 3 maanden

1-2 jr: à 6 maanden

> 2 jr: ieder jaar

## MRI

1e MRI < 4-6 mnth

(MRI hersenen + wervelkolom)

Bij melanocytaire deposities ieder jaar herhalen

NB:

**Klinisch beeld is leading**

## Acute neurologie

Neurologisch onderzoek

MRI hersenen en wervelkolom




Erasmus MC

**Risk group III-V**

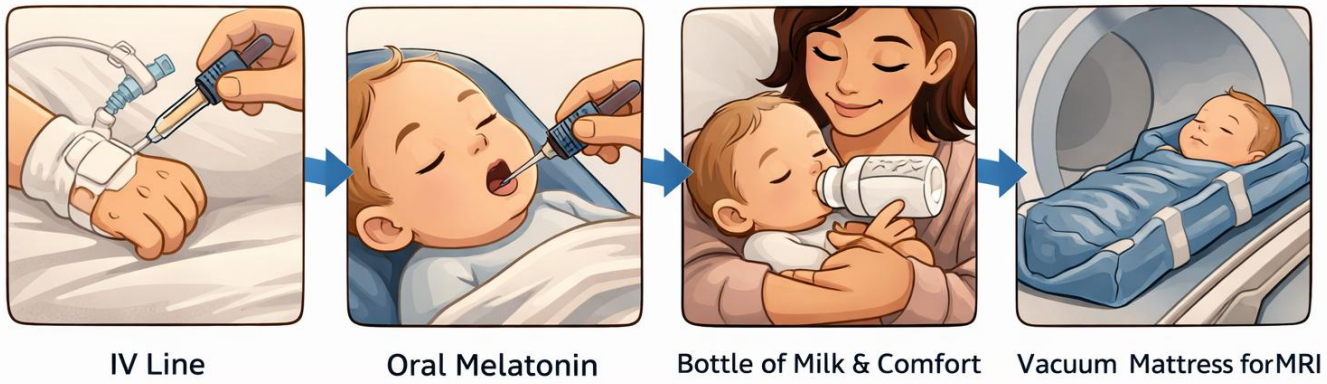
# MRI PROTOCOL

- **CMN** **3DT1 & 3DT1 + gadolinium**

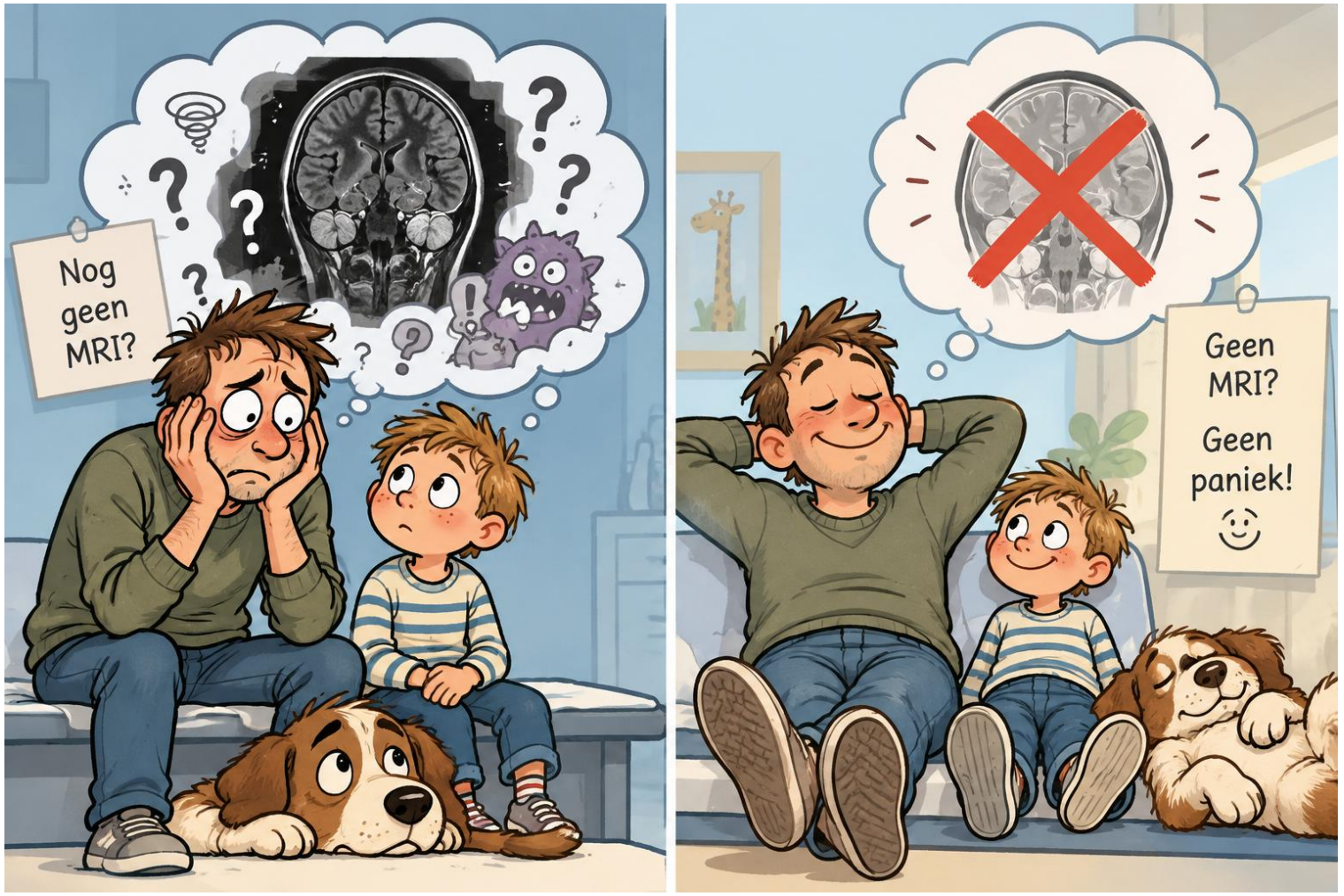
  hersenen en wervelkolom

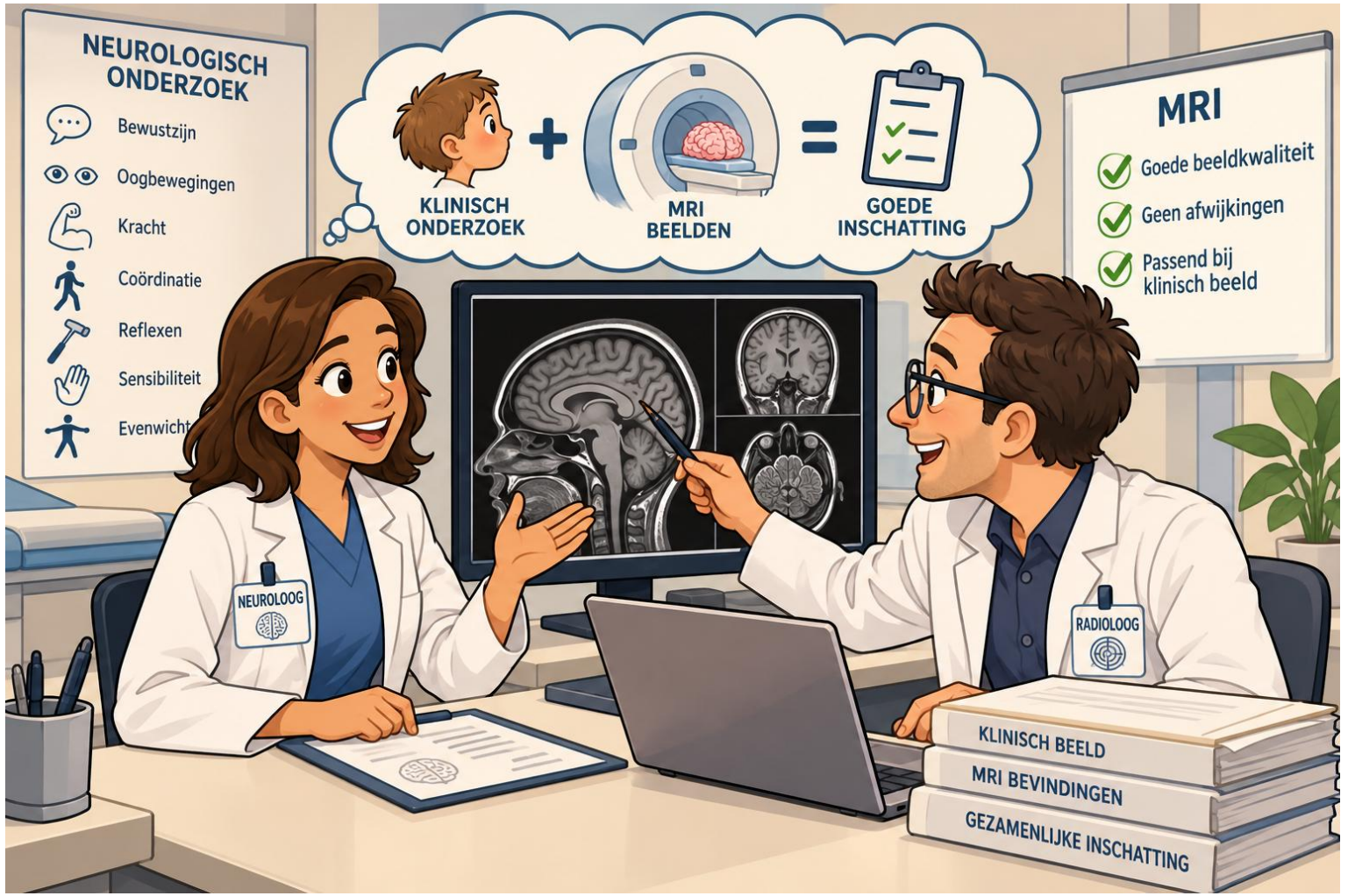


- **< 4 maanden**



# ALS ER GEEN MRI GEMAAKT IS < 4-6 MAANDEN?

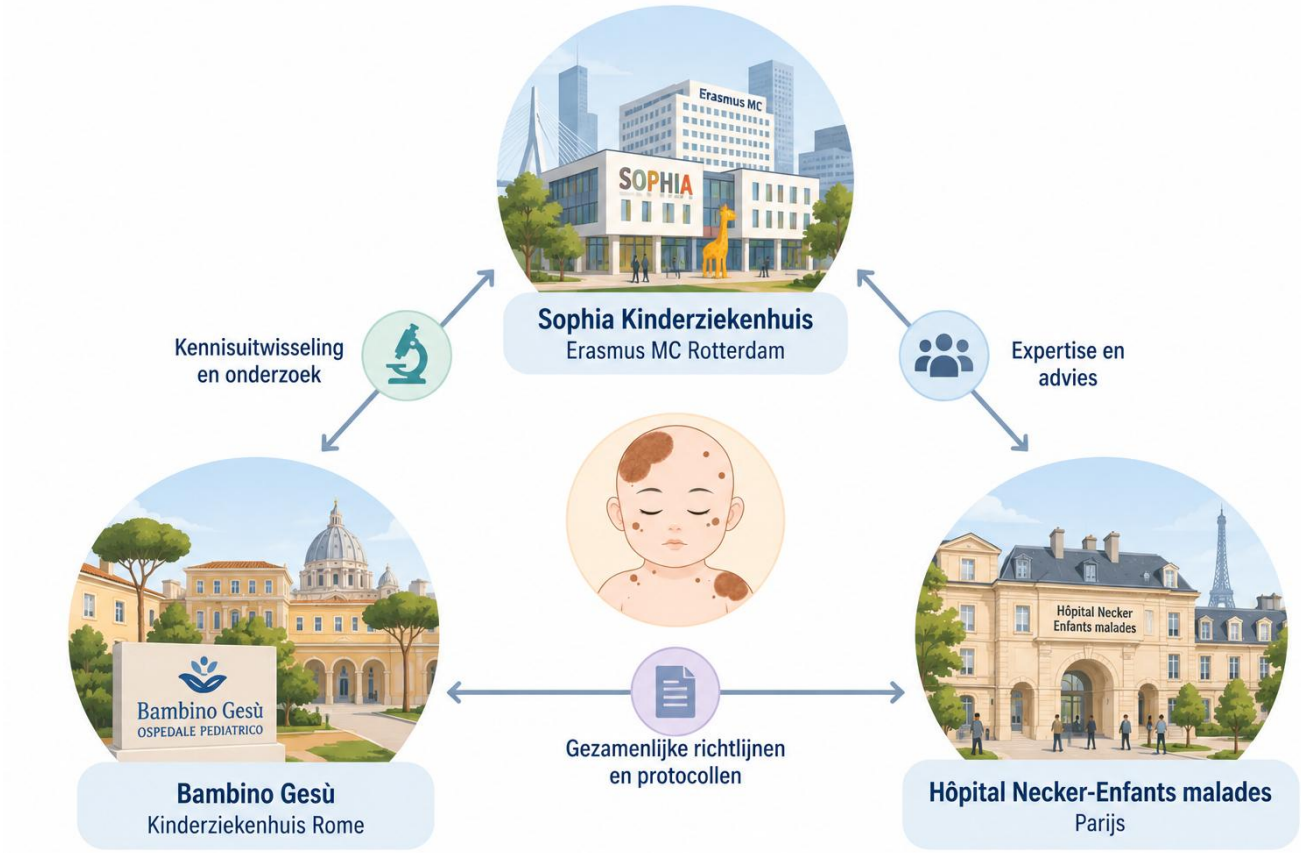



NEUROLOGISCH ONDERZOEK
Bewustzijn
Oogbewegingen
Kracht
Coördinatie
Reflexen
Sensibiliteit
Evenwicht
KLINISCH ONDERZOEK
MRI BEELDEN
GOEDE INSCHATTING
MRI
Goede beeldkwaliteit
Geen afwijkingen
Passend bij klinisch beeld
NEUROLOOG
RADIOLOOG
KLINISCH BEELD
MRI BEVINDINGEN
GEZAMENLIJKE INSCHATTING

# EUROPESE SAMENWERKING

European Reference Networks | SKIN

- Februari 2027 in Rotterdam



## CONGENITALE MELANOCYTAIRE NAEVI (CMN)



## NATUURLIJK VERLOOP VAN CMN IN KAART BRENGEN



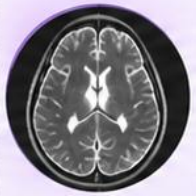


- Longitudinale klinische data
- Grootte (PAS) en fenotype
- Aantal satellietnaevi
- Risico op complicaties (o.a. melanoom, NCM)
- Echte wereld data

## RELEVANTE UITKOMST-MATEN IDENTIFICEREN



Melanoom-risico



Neurocutane melanocytose (NCM)



Klinische en patiënt-gerapporteerde uitkomsten

SENSITIEF • RELEVANT • GEVALIDEERD

## KLAAR VOOR BEHANDELINGS- EN INTERVENTIESTUDIES



- ✓ Duidelijke eindpunten
- ✓ Snellere inclusie
- ✓ Kleinschalige en efficiënte studies
- ✓ Aansluiting bij regelgeving

# HET NATUURLIJK VERLOOP VAN CMN ALS BRUG

van beter begrip naar effectievere behandelingen

Erasmus MC

# TEAM







European Reference Networks | SKIN



ITHACA – European Reference Network for rare or low prevalence complex diseases – Network Intellectual Disability and Congenital Malformations (ERN ITHACA)

