

Síndromes Neurocutâneas

Tabela 3.3 – Critérios diagnósticos do complexo de esclerose tuberosa.

Critérios maiores	Critérios menores
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Máculas hipomelanóticas (3 ou mais de pelo menos 5 mm diâmetro) ▪ Angiofibromas (3 ou mais) ou uma placa fibrosa cefálica ▪ Fibromas ungueais (2 ou mais) ▪ Mancha de Shagreen (manchas salientes e ásperas, semelhantes a cascas de laranja, geralmente nas costas) ▪ Múltiplos hamartomas retinianos ▪ Múltiplos tubérculos corticais cerebrais e/ou linhas de migração radial ▪ Nódulos subependimários (2 ou mais) ▪ Astrocitoma subependimário de células gigantes ▪ Rbdomioma cardíaco ▪ Linfangioleiomiomatose* ▪ Angiomiolipomas renais (2 ou mais)* 	<ul style="list-style-type: none"> Lesões cutâneas em “confete” <i>Pits</i> no esmalte dentário (3 ou mais) Fibromas intraorais (2 ou mais) Mancha acrômica na retina Múltiplos cistos renais Hamartomas não renais Lesões ósseas escleróticas

Complexo de esclerose tuberosa definitivo: 2 critérios maiores ou 1 critério maior com 2 critérios menores.

Complexo de esclerose tuberosa possível: 1 critério maior ou 2 critérios menores.

Diagnóstico genético: Uma variante patogênica no gene TSC1 ou TSC2 é diagnóstica (a maioria das variantes causadoras do complexo de esclerose tuberosa são variantes).

*Uma combinação dessas 2 características clínicas, linfangioleiomiomatose e angiomiolipomas sem outras características, não atende aos critérios para um diagnóstico definitivo.