

Síndromes Neurocutâneas

Tabela 3.10 – Critérios diagnósticos da síndrome do nevo basocelular.

Critérios maiores

- Carcinoma basocelular antes dos 20 anos de idade ou número excessivo de carcinomas basocelulares desproporcionais à exposição solar anterior e ao tipo de pele
- Ceratocisto odontogênico antes dos 20 anos
- Três ou mais depressões palmares, ou plantares
- Calcificação lamelar da foice cerebral
- Meduloblastoma, tipicamente desmoplásico
- Parente de primeiro grau com síndrome do nevo basocelular

Critérios menores

- Costelas bífidas, fundidas ou marcadamente abertas
- Outras malformações esqueléticas específicas e alterações radiológicas (por exemplo, hemivértebras, fusão ou alongamento dos corpos vertebrais, como cifoescoliose, deformidade de Sprengel, pectus excavatum ou carinatum acentuado, quarto metacarpo curto, polidactilia)
- Macrocefalia
- Fissura labial ou palatina (ou qualquer outra malformação congênita da região craniofacial, por exemplo, protuberância frontal, face grosseira)
- Fibroma ovariano ou cardíaco
- Cistos linfomesentéricos.
- Anormalidades oculares (p. ex., estrabismo, hipertelorismo moderado ou grave, catarata congênita, glaucoma, coloboma).

Requisitos para o diagnóstico: Dois critérios maiores e 1 critério diagnóstico menor, ou um critério maior mais 3 critérios menores, ou identificação de uma linha germinativa heterozigótica PTCH1, ou variante patogênica do gene SUFU em testes genéticos moleculares.