

Síndromes Neurocutâneas

Tabela 3.1 – Critérios diagnósticos de neurofibromatose tipo 1.

A) Os critérios diagnósticos para neurofibromatose tipo 1 são atendidos em um indivíduo que não tem um dos pais diagnosticado com a doença, se dois ou mais dos seguintes critérios estiverem presentes:

- Seis ou mais manchas café-com-leite, com diâmetro superior a 5 mm em indivíduos pré-púberes e diâmetro superior a 15 mm em indivíduos pós-púberes*
- Sardas na região axilar ou inguinal
- Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme
- Glioma da via óptica
- Dois ou mais nódulos de Lisch na íris, identificados no exame com lâmpada de fenda ou duas ou mais anormalidades da coróide, definidas como nódulos brilhantes e irregulares, visualizados por tomografia de coerência óptica/imagem de reflectância no infravermelho
- Uma lesão óssea característica, como displasia esfenoidal, arqueamento ântero-lateral da tíbia ou pseudoartrose de um osso longo
- Uma variante patogênica heterozigótica de neurofibromatose tipo 1, com uma fração alélica variante em 50% em um tecido aparentemente normal, como glóbulos brancos

B) Se um dos pais do paciente atender aos critérios diagnósticos especificados em A o diagnóstico de neurofibromatose tipo 1 poderá ser feito se um ou mais dos critérios em A estiverem presentes

* Se apenas manchas café-com-leite e sardas estiverem presentes, o diagnóstico de neurofibromatose tipo 1 é mais provável, mas excepcionalmente a pessoa pode ter outro diagnóstico, como Síndrome de Legius. Pelo menos um dos dois achados pigmentares (manchas café com leite ou sardas) deve ser bilateral.

**A displasia da asa do esfenóide não é um critério separado, no caso de neurofibroma plexiforme orbital ipsilateral.