

Síndromes Neurocutâneas

Tabela 3.9 – Critérios diagnósticos da lipomatose encefalocraniocutânea.

Sistema	Critérios maiores	Critérios menores
Olhos	1) Coristoma, com ou sem anomalias associadas	1) Córnea e outras anomalias da câmara anterior 2) Coloboma ocular ou palpebral 3) Calcificação do globo ocular
Pele	1) Nevo <i>psiloliparis</i> comprovado 2) Possível nevo <i>psiloliparis</i> e 1 ou mais dos critérios menores de 2 a 5 3) 2 ou mais dos critérios menores de 2 a 5	1) Possível nevo <i>psiloliparis</i> 2) Alopecia não cicatricial (sem nevo de gordura) 3) Lipoma(s) subcutâneo(s) na região frontotemporal 4) Aplasia/hipoplasia cutânea focal no couro cabeludo 5) Pequenas marcas nodulares na pele, nas pálpebras ou entre o canto externo do olho e o trago
Sistema nervoso central	1) Lipoma intracraniano 2) Lipoma intrarraquidiano 3) mais de 2 dos critérios menores	1) Vasos intracranianos anormais (por exemplo: angioma leptomeníngeo) 2) Cisto aracnoide ou outra anormalidade das meninges 3) Atrofia completa ou parcial de um hemisfério 4) Cisto(s) porencefálico(s) 5) Ventriculos dilatados de maneira assimétrica ou hidrocefalia 6) Calcificação cerebral (exceto nos gânglios da base)
Outros	1) Tumor da mandíbula (osteoma, odontoma ou fibroma ossificante) 2) Vários cistos ósseos 3) Coartação da aorta	

Diagnóstico definitivo:

- 3 sistemas envolvidos, com 2 critérios maiores em 2 ou mais sistemas, ou
- 3 sistemas envolvidos, nevo *psiloliparis* comprovado ou possível e 1 ou mais critérios menores da pele de 2 a 5, ou
- 2 sistemas envolvidos com critérios maiores, um dos quais nevo *psiloliparis* comprovado ou possível e 1 ou mais critérios menores da pele de 2 a 5, ou

Diagnóstico provável:

- 2 sistemas envolvidos, com critérios maiores em ambos, ou
- 2 sistemas envolvidos, com nevo *psiloliparis* comprovado ou possível