

Criteris de Kimonis (descrits 1997)

CRITERIS MAJORS

- Carcinoma basocelular abans dels 20 anys
- Tres o més pits palmars o plantars
- Queratoquists odontogènics abans dels 15 anys
- Mutació PATCH en el teixit normal
- Calcificació bilamelar de la falç cerebral (si el pacient es menor de 20 anys)
- Costelles bífides, fusionades o marcadament expandides
- Familiar de primer grau amb Síndrome de Gorlin

CRITERIS MENORS

- Macrocefalia (ajustar a la talla)
- Malformacions congènites: fisura labial o palatina, fascies ampla, hipertelorisme, anomalies dels ulls
- Altres malformacions esquelètiques: deformació de Sprengel, deformació pectoral, sindactília
- Anomalies radiogràfiques: pont en la cadira turca, hemivertebres, imatges radiolúcides en forma de flama a les mans i els peus
- Fibroma ovàric
- Meduloblastoma

Es necessiten 2 criteris majors o 1 major + 2 menors

Criteris de Goldstain

CRITERIS MAJORS

- Presència de 2 o més carcinomes basocelulars, o un abans dels 20 anys
- Queratoquists mandibulars
- 3 o més pits palmo-plantars

CRITERIS MENORS

- Calcificació laminar de la falç cerebral
- Alteració esquelètica (costals, vertebrals i braquimetacarpialisme)
- Meduloblastoma
- Fibroma ovàric

Es necessiten 2 criteris majors o 1 major + 2 menors, més l'existència d'un familiar de primer grau amb síndrome de Gorlin