

ESCLEROSI TUBEROSA (Malaltia de Bourneville-Pringle o epilòia)	
Herència	Autosòmica dominant
Gens implicats	Gen <i>TSC1</i> (9q34), gen <i>TSC2</i> (16p13)
Manifestacions cutànies	<p>Angiofibromes facials</p> <p>Màcules hipopigmentades lanceolades (en fulla de faig), poligonals, confeti</p> <p>Placa de pell de <i>chagrin</i> (nevus del teixit connectiu)</p> <p>Placa fibrosa de la front</p> <p>Fibromes periunguials (tumors de Koenen)</p> <p>Fibromes gingivals</p> <p><i>Molluscum pendulum</i></p>
Manifestacions extracutànies	<p>Epilèpsia, retard mental, nòduls subependimaris, calcificació intracranial, astrocitoma de cèl·lules gegants</p> <p>Hamartomes retinians, astrocitoma retinià, plaques retinianes acròmiques</p> <p>Angiomiolipomes renals</p> <p>Rabdomiomes cardíacs, síndrome de Wolf-Parkinson-White</p> <p>Limfangioleiomiomatosi pulmonar</p> <p>Hiperostosi díploe intern del crani</p>
 criteris diagnòstics	<p><u>Criteris majors:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Angiofibromes facials o placa a la front - Fibromes unguials o periunguials no traumàtics - Màcules hipopigmentades (3 o més) - Placa de pell de <i>chagrin</i> - Múltiples hamartomes nodulars retinians - Tubercles corticals - Nòduls subependimaris - Astrocitoma subependimari de cèl·lules gegants - Rabdomioma cardíac, únic o múltiple - Limfangioleiomiomatosi - Angiomiolipoma renal <p><u>Criteris menors:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Múltiples excavacions a l'esmalt dental distribuïdes a l'atzar - Pòlips rectals hamartomatosos - Quists ossis - Línies radials de migració de la substància blanca cerebral - Fibromes gingivals - Hamartomes no renals - Placa retiniana acròmica - Lesions cutànies en confeti - Quists renals múltiples <p>Esclerosi tuberosa confirmada: 2 criteris majors o 1 criteri major + 2 criteris menors</p> <p>Esclerosi tuberosa probable: 1 criteri major + 1 criteri menor</p> <p>Esclerosi tuberosa possible: 1 criteri major o ≥ 2 criteris menors</p>