

ESCLEROSIS TUBEROSA (Enfermedad de Bourneville-Pringle o epiloia)	
Herencia	Autosómica dominante
Genes implicados	Gen <i>TSC1</i> (9q34), gen <i>TSC2</i> (16p13)
Manifestaciones cutáneas	<p>Angiofibromas faciales Máculas hipopigmentadas lanceoladas, poligonales, confeti Placa de piel de <i>chagrin</i> (nevus del tejido conectivo) Placa fibrosa en la frente Fibromas periungueales (tumores de Koenen) Fibromas gingivales <i>Molluscum pendulum</i></p>
Manifestaciones extracutáneas	<p>Epilepsia, retardo mental, nódulos subependimarios, calcificación intracraneal, astrocitoma de células gigantes Hamartomas retinianos, astrocitoma retiniano, placas retinianasacrómicas Angiomilipomas renales Rabdomiomas cardíacos, síndrome de Wolf-Parkinson-White Linfangioleiomiomatosis pulmonar Hiperostosis díploe interno del cráneo</p>
Criterios diagnósticos	<p><u>Criterios mayores:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Angiofibromas faciales o placa en frente - Fibromas ungueales o periungueales no traumáticos - Máculas hipopigmentadas (3 o más) - Placa de piel de <i>chagrin</i> - Múltiples hamartomas nodulares retinianas - Tubérculos corticales - Nódulos subependimarios - Astrocitoma subependimario de células gigantes - Rabdomioma cardíaco - Linfangioleiomiomatosis - Angiomilipoma renal <p><u>Criterios menores:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Múltiples excavaciones en el esmalte dental distribuidas al azar - Pólipos rectales hamartomatosos - Quistes óseos - Líneas radiales de migración de la sustancia blanca cerebral - Fibromas gingivales - Hamartomas no renales - Placa retinianaacrómica - Lesiones cutáneas en confeti - Quistes renales múltiples <p>Esclerosis tuberosa confirmada: 2 criterios mayores o 1 criterio mayor + 2 criterios menores</p> <p>Esclerosis tuberosa probable: 1 criterio mayor + 1 criterio menor</p> <p>Esclerosis tuberosa posible: 1 criterio mayor o ≥ 2 criterios menores</p>