

Síndrome	Gen	Cromoso.	Sistema Nervioso	Cutáneo	Otros tejidos
Neurofibromatosis I	NF1	17q11	Neurofibroma Glioma n. óptico Astrocitoma	Manchas café con leche Lunares axilares	Hamartomas de iris, lesiones óseas, feocromocitoma, leucemia
Neurofibromatosis II	NF2	22q12	Schwannoma vestibular bilateral, Schwannoma periférico, Meningiomas, Meningiomatosis, Ependimoma espinal Astrocitoma, Hamartomas gliales Calcificaciones cerebrales		Opacidad de cristalino posterior, hamartoma retiniano
Von Hippel-Lindau	VHL	3p25	Hemangioblastoma		Hemangioblastoma retiniano, carcinoma de cels renales, feocromocitoma y quistes viscerales
Esclerosis Tuberosa	TSC1 TSC2	9p34 16p13	Astrocitoma de cels gigantes subependimario Tuberosidades corticales	Angiofibromas cutáneos (“adenoma sebaceum”) Fibroma subungueal	Rabdomioma cardiaco, pólipos adenomatosos del duodeno y del intestino delgado, quistes de riñón y pulmón, linfangioleiomiomatosis, angiomiolipoma renal
Li- Fraumeni	TP53	17p13	Astrocitomas PNET		Carcinoma de mama, sarcoma óseo y de tejidos blandos, carcinoma adrenocortical, leucemia
Cowden	PTEN	10q23	Gangliocitoma displásico de cerebelo (Lhermitte-Duclos) Megalencefalia	Trichilemmoma multiple Fibroma	Pólipos hamartomatosos colón, tumores tiroideos, carcinoma de mama
Turcot	APC hMLH1 hPSM2	5q21 3p21 7p22	Meduloblastoma Glioblastoma	Manchas café con leche	Pólipos colorrectales Pólipos colorrectales
Sd Gorlin (Carcinoma cels basales nevoide)	PTCH	9q31	Meduloblastoma	Carcinoma de cels basales múltiple Pits Plantares y palmares	Quistes mandibulares, fibromas ováricos y anormalidades esqueléticas
Sd. Predisposición a tumor rabdoide	INI1	22q11.2	Tumor teratoide / rabdoide atípico		Tumores rabdoides malignos renales bilaterales