

Síndrome de Gorlin-Goltz: reporte de un caso clínico.

Gorlin-Goltz Syndrome: A Clinical case report.

César E. Escamilla Ocañas.
Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa,
Universidad de Monterrey
San Pedro Garza García, Nuevo León.
México.

Luis R. Sánchez Ramírez.
Facultad de Odontología
Universidad Autónoma de Nuevo León,
México.

Luis R. Sánchez Garza
Departamento de Cirugía Maxilo-Facial.
Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los
Trabajadores del Estado (ISSSTE).
Monterrey, Nuevo León.
Méjico.

Ma. Guadalupe Treviño Alanís
Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa.
Universidad de Monterrey.
San Pedro Garza García.
Nuevo León, México.

Héctor R. Martínez Menchaca
Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa,
Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García,
Nuevo León, México.
Programa de Médico Cirujano Dentista
Universidad de Monterrey.
San Pedro Garza García, Nuevo León.
Méjico.

Gerardo Rivera Silva.
Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa.
Universidad de Monterrey.
San Pedro Garza García.
Nuevo León, México.

Recibido.: Noviembre de 2012.
Aceptado para publicación: Enero de 2013

Resumen

El síndrome de Gorlin-Goltz o síndrome de carcinomas basocelulares es un trastorno hereditario autosómico dominante caracterizado por defectos del desarrollo y alta predisposición a cáncer. Se reportó por primera vez en 1894 por Jarisch y White, y fue descrito por Gorlin y Goltz en 1960. El padecimiento se caracteriza por desarrollo de carcinomas basocelulares, queratoquistes odontogénicos, meduloblastomas y fibromas ováricos. Debido a su alta predisposición al desarrollo de carcinomas basocelulares agresivos su diagnóstico temprano y oportuno es vital para el pronóstico. El objetivo de este trabajo es presentar el caso de una paciente con esta extraña condición.

Palabras Clave: *Síndrome de Gorlin Goltz. Carcinoma basocelular. Queratoquiste odontogénico*

Abstract

The Gorlin-Goltz syndrome or nevoid basal cell carcinoma syndrome is a hereditary autosomal dominant disorder characterized by development defects and a high predisposition to cancer. It was first reported in 1894 by Jarisch and White and later described by Gorlin and Goltz in 1960. The condition is characterized by development of basal cell carcinomas, odontogenic keratocysts, medulloblastomas and ovarian fibromas. Due to its high predisposition to aggressive basal cell carcinomas an early diagnosis is vital to the prognosis. This paper aims to present a case of a patient presenting this rare condition.

Key Words: *Gorlin-Goltz syndrome. Nevoid basal cell carcinoma. Keratocysts.*

Introducción

El síndrome de Gorlin-Goltz es un padecimiento hereditario autosómico dominante ocasionado por el gen PTCH ubicado en el cromosoma 9q22.3.^{1, 2} Su incidencia mundial se estima en 1 de cada 50,000 a 150,000 personas, la relación hombre/mujer es de 1:0.62.

El diagnóstico puede sospecharse por la existencia de nevos basocelulares, quistes, tumores dérmicos, calcinosis, múltiples tumores odontogénicos queratoquísticos (TOQs), prognatismo mandibular, defectos vertebrales, costillas bífidas, espina bífida, hipertelorismo, puente nasal ancho, ceguera congénita, distopía orbitaria, estrabismo interno, calcificación de la hoz cerebral, puente de la silla turca, agenesia del cuerpo calloso, hidrocefalia congénita, aparición de meduloblastomas, entre otros. En las palmas de las manos y los pies pueden presentar hoyuelos.² En algunos pacientes la inteligencia puede estar deficiente. Los pacientes masculinos muestran hipogonadismo mientras que las mujeres presentan fibromas ováricos.

Este síndrome se caracteriza por el desarrollo de varios TOQs durante la segunda década y/o carcinomas basocelulares en la tercera década de la vida.³ El examen radiológico presenta anormalidades de cráneo, maxilar, mandíbula, clavículas, costillas y vértebras.⁴

En el 75% de los pacientes desarrollan quistes en la mandíbula y maxilar. El número total de quistes varía entre 1 y 28. En el 87% se identifican hoyuelos plantares y palmares y, en el 17%, se detectan fibromas de ovarios.

Este síndrome tiene rasgos mayores y menores. Para determinar que un paciente es portador de síndrome de Gorlin-Goltz, debe presentar: dos rasgos mayores; un rasgo mayor y un pariente de primera línea afectado o múltiples carcinomas basocelulares durante la infancia (Tabla 1).⁵

Tabla 1. Criterios para el diagnóstico del síndrome de Gorlin-Goltz

CRITERIOS MAYORES	
· Carcinomas basocelulares múltiples o uno de aparición antes de los 20 años	
· Queratoquistes confirmados histológicamente	
· Hoyuelos palmares o plantares (más de tres)	
· Calcificación bilaminar de la hoz del cerebro	
· Con antecedentes familiares del síndrome	
CRITERIOS MENORES	
· Anomalías congénitas del esqueleto	
· Macrocefalia	
· Fibroma cardíaco u ovárico	
· Médulo-blastoma	
· Quistes linfomesentéricos	
· Otras malformaciones congénitas	

Caso clínico

Paciente femenino de 10 años de edad con antecedente de extirpación quirúrgica de quistes en distintas partes de su cuerpo dos años antes de su visita. Acude a consulta debido a presencia de múltiples tumoraciones localizadas en mandíbula y maxilar.

La paciente presentaba macrocefalia, puente nasal ancho, distopia orbitaria, hipertelorismo, malformación de orejas, presencia de tumoraciones de aproximadamente 2 cm de diámetro, indoloras, de consistencia blanda, no fijas en cadera derecha y dorso del pie derecho; además se observaron múltiples hoyuelos plantares (Fotografía 1).



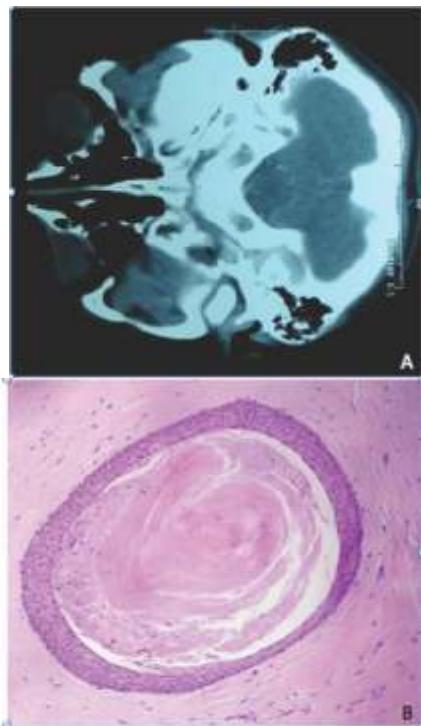
Fotografía 1. Imagen de la región plantar que muestra hoyuelos (marcados en círculos).

El examen intraoral exhibió varias tumoraciones tanto en mandíbula como en maxilar que condicionaron una asimetría facial. La radiografía panorámica de la cavidad oral evidenció las tumoraciones mencionadas con antelación, las cuales tenían un imagen característica de quistes (Fotografía 2).



Fotografía 2. Radiografía panorámica oral con imágenes sugestivas de múltiples quistes.

La imagen tomográfica reveló la presencia de calcificaciones pontinas (Fotografía 3A).



Fotografía 3. Imagen tomográfica que expone calcificaciones en protuberancia (A). Corte histológico con presencia de "quistes hija" en la cápsula de tejido conectivo fibroso (B).

Los quistes orales fueron extirpados quirúrgicamente utilizando la técnica de resección o marsupialización, que suele llamarse cirugía Partsch-II, en la cual la apertura es mantenida, llevando a cabo lavados de la cavidad y en ocasiones manteniendo un taponamiento durante el tiempo necesario para la disminución o desaparición del queratoquiste; para posteriormente colocar injerto de hueso heterólogo en diferentes tiempos (Fotografía 4A y B).⁶ Su análisis histológico corroboró el diagnóstico de TOQs (Fotografía 3B). El análisis del caso fue terminado al descartarse fibromas ováricos por ultrasonografía.



Fotografía 4. Imagen de la cavidad oral de la paciente posterior a la exéresis del quiste y su cierre directo.

Discusión.

Este síndrome es complejo e incluye múltiples hallazgos que involucran la piel, el sistema nervioso, los ojos, el sistema endocrino y el sistema esquelético. El diagnóstico es clínico con la concurrencia de dos criterios mayores o un mayor y dos menores. El paciente presentó como criterios mayores múltiples TOQs, hoyuelos plantares (más de tres) y calcificaciones pontinas; y los menores fueron la macrocefalia, puente nasal amplio e hipertelorismo.⁷

El síndrome de Gorlin-Goltz no tiene un tratamiento específico; sin embargo, es recomendable realizar un abordaje multidisciplinario donde participen el odontólogo, patólogo oral, cirujano maxilo-facial y otros especialistas médicos.⁸ El diagnóstico temprano es esencial con la finalidad de orientar y educar sobre los cuidados de prevención que deben tener este tipo de pacientes ante el riesgo oncológico al que están expuestos.

Bibliografía

1. Farndon PA, Del Mastro RG, Evans DG, Kilpatrick MW. Location of gene for Gorlin syndrome. *Lancet* 1992;339:581-2.
2. Friedrich R. P. 207 Diagnosis and treatment of patients with nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorling-Goltz-Syndrome). *J Craniomaxill Surg* 2006;34:185-86.
3. Bale AE. The nevoid basal cell carcinoma syndrome: genetics and mechanism of carcinogenesis. *Cancer Invest* 1997;15:180-6.
4. Gandage S, Rahalkar M, Domkundwar S. Gorlin's syndrome - radiographic and CT manifestations. *Indian J Radiol Imaging* 2003;13:19-22.
5. Kimonis VE, Goldstein AM, Pastakia B, Yang ML, Kase R, Di Giovanna JJ, Bale AE, Bale SJ. Clinical manifestations in 105 persons with nevoid basal cell carcinoma syndrome. *AM J Med Genet* 1997;69:299-308.
6. Yi-Fang Z, Jin-Xiong W, Shi-Ping W. Treatment of odontogenic keratocyst: A follow up of 255 Chinese patients. *Oral Maxillofac J* 2002;94:151-6.
7. Reddy J, Laufer MR. Congenital anomalies of the female reproductive tract in a patient with Goltz syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009;22:71-72.
8. Borgonovo A, Di Lascia S, Grossi G, Maiorana C. Two-stage treatment protocol of keratocyst odontogenic tumor in young patients with Gorlin-Goltz syndrome: marsupialization and later enucleation with peripheral ostectomy. A 5-year-follow-up experience. *Int J Pediatr Otorhinol*. 2011;75:1565-71.

Correspondencia.

César E. Escamilla Ocañas.
Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa.
Universidad de Monterrey,
Av. Morones Prieto 4500 Pte.
San Pedro Garza García N.L., CP 66238
México.
E-Mail: cesar.eo@hotmail.com