

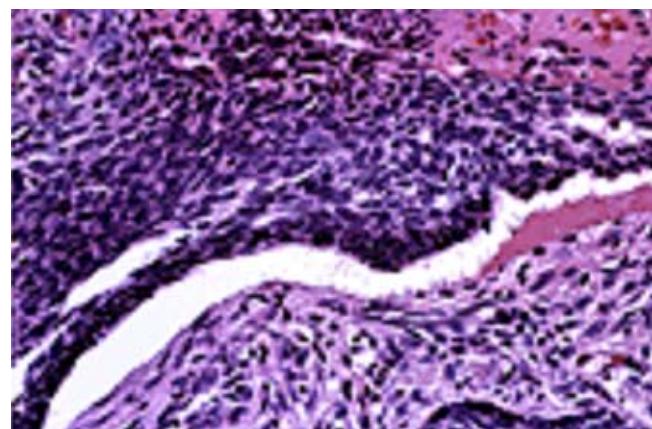
# Caso para diagnóstico.

## Neoformación en cara interna de muslo izquierdo

Dra. Evelyn Carolina Guzmán C,\* Dr. Edmundo Velásquez\*\*



**Figura 1.** Neoformación en muslo.



**Figura 2.** Células con núcleos alargados, HE, x 40.

Presenta una dermatosis localizada en extremidad inferior izquierda, de lo que afecta cara interna de tercio medio de muslo. La dermatosis está constituida por neoformación única, bien limitada, exofítica de 3 mm de diámetro, color café oscuro, consistencia blanda, evolución crónica y asintomática (*Figura 1*). El paciente refiere 8 meses de evolución de presentar «bolita» con crecimiento progresivo de la lesión.

En el resto de piel y anexos se observa en tórax posterior varios nevos color café de 1 hasta 5 mm.

¿Cuál es su diagnóstico?

### CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 16 años de edad, estudiante, oriundo y residente de México, Distrito Federal.

[www.medigraphic.com](http://www.medigraphic.com)

\* Residente 4to año Dermatología del Centro Dermatológico (CDP).

\*\* Jefe del Departamento de Dermatología Pediátrica del CMN Siglo XXI.

## RESPUESTA: CARCINOMA BASOCELULAR

En el Hospital Centro Médico Nacional Siglo XXI se realizó biopsia de la lesión con número PQ: 841/07. La que reporta el diagnóstico de carcinoma basocelular, con la observación de extirpación completa de la lesión y la descripción: Células basaloïdes con núcleos alargados, citoplasma inaparente, con empalizada en periferia del nido. HE, x 40 (*Figura 2*).

Al revisar los antecedentes familiares y personales patológicos, se encuentran biopsia previa con diagnóstico de carcinoma basocelular y padre con diagnóstico de síndrome de nevos basocelulares.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Gorlin es un desorden clínico-patológico hereditario de carácter autosómico dominante bien reconocido y de expresión variable. En la mayoría de los casos se manifiesta a temprana edad o cerca de la pubertad, afectando más a raza blanca y ambos sexos.

El síndrome de nevos basocelulares está causado por un gen supresor tumoral, denominado PTCH que se localiza en el cromosoma 9. Las mutaciones en este gen pueden aumentar el riesgo de cáncer de ovario.<sup>1</sup>

El síndrome se caracteriza por múltiples nódulos cutáneos en piel no expuesta al sol y también en piel de la cara, que tienden a volverse malignos con la edad (nevus de células basales), queratoquistes odontogénicos múltiples, y una gran variedad de malformaciones esqueléticas (prognatismo, cifosis, espina bífida, hipertelorismo, amplia raíz nasal, entre otras).<sup>2</sup>

Nomland (1932) fue el primero que dio individualidad a este proceso con el nombre de «multiple basal cell epitheliomas from congenital pigmented basal cell nevi» pero no observó otras características muy frecuentes del proceso.

Straith (1939) fue el primero en asociar los quistes maxilares a este tipo de lesión.

En 1951, Binkley y Johnson comprobaron que el cuadro descrito por Nomland aparece asociado a muchas malformaciones cutáneas y extracutáneas que dan al proceso características particulares.<sup>3</sup> Despues de la publicación de Binkley y Johnson aparecieron trabajos importantes como los de Howell y Caro (1959), Anderson, Mc Clendon y Howell (1964) que realizan un estudio genético de gran valor y Gorlin y Goltz (1960). Más recientemente Gorlin y col. publicaron trabajos que complementaban a los anteriores y realizaron nuevas investigaciones en el terreno de la histoquímica. Grinspan y col. de acuerdo a lo publicado y con su experien-

cia sostiene que el proceso se caracterizaba por presentar manifestaciones clínicas cutáneas y extracutáneas.

Se han utilizado diferentes sinonimias para esta patología: Carcinoma nevoide de células basales, síndrome de Gorlin y Goltz, polioncosis-cutáneo-mandibular-hereditaria, quinta facomatosis.<sup>3-5</sup> La Clasificación Internacional de Enfermedades Aplicadas a la Odontología y Estomatología (CIE - AO)<sup>6</sup> lo incluye dentro de las anomalías congénitas y otras hamartomatosis. Es una enfermedad hereditaria, que se transmite con un rasgo autosómico dominante, con una alta penetrancia y manifestaciones clínicas variables.<sup>3,4</sup>

En 1997 Kimonis y col. describieron que el diagnóstico para el síndrome debía basarse en la presencia de dos criterios principales o uno principal y dos menores.<sup>7</sup>

## CRITERIOS PRINCIPALES

1. Más de dos carcinomas basocelulares o uno en menor de 20 años.
2. Queratoquistes de los maxilares demostrados con estudio histopatológico.
3. Tres o más pits palmares o plantares.
4. Calcificación bilaminar de la hoz del cerebro.
5. Costillas bifidas, fusionadas o marcadamente expandidas.
6. Pariente de primer grado con SNBC.

## CRITERIOS MENORES

1. Macrocefalia determinada después de ajustar para la edad.
2. Malformaciones congénitas: fisura labial o palatina, prominencia frontal, facies anchas, hipertelorismo moderado a severo.
3. Otras alteraciones esqueléticas: deformación de Sprengel, marcada deformación pectoral, marcada sindactilia.
4. Anomalías radiográficas: puente en silla turca, anomalías vertebrales tales como hemivértebras, fusión o elongación de los cuerpos vertebrales, defectos de modelaje de manos y pies, o radiolúcides de forma de llamas en las manos o pies.
5. Fibroma de ovario.
6. Meduloblastoma.

En el caso que se presenta se concluye el diagnóstico de síndrome de Gorlin, porque cumple con cuatro criterios mayores: carcinomas basocelulares en paciente menor de 20 años y pariente de primer grado con SNBC, queratoquistes maxilares, pits palmares.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Patched2 modulates tumorigenesis in patched1 heterozygous mice. *Cancer Res* 2006; 66(14): 6964-71.
2. Gorlin RJ. Nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Dermatol Clin Abstract* 1995; 13: 113-125. EMBASE/Abstrac -MEDLINE.
3. Shafer W, Hine M, Levy B, Tomich Ch. *Tratado de Patología Bucal*. 4ta edición. México. Interamericana; 1986: 278.
4. Grinspan D. *Enfermedades de la boca*. Semiología, Patología, Clínica y Terapéutica. 1ra edición. Tomo VI. Argentina. Actualizaciones Médicas; 1991: 4651.
5. Gorlin R, Vickers R, Kelln E, Williamson J. The multiple basal-cell nevi syndrome. An analysis of a syndrome consisting of multiple nevoid basal-cell carcinoma, jaw cysts, skeletal anomalies, medulloblastoma and hyporesponsiveness to parathyroid hormone. *Cancer* 1965; 18: 89.
6. Organización Panamericana de la Salud. Clasificación Internacional de Enfermedades Aplicadas a la Odontología y Estomatología. 2da edición. Washington D C. 1985: 79.
7. Kimonis et al. Clinical manifestation in 105 persons with nevoid basocell carcinoma syndrome. *Am J Med Genet* 1997; 69: 299-308.