



CADI2018

CONGRESO ARGENTINO DE ENDOCRINOLOGÍA Y METABOLISMO

315

SINDROME DE GORLIN – GOLTZ



HOSPITAL INTERZONAL DE
AGUDOS
PROF. DR. R ROSSI – LA PLATA

MONTAÑA, P; MATTOCIO VEVENIS, JP;
COLLINET, J; VARELA, C; RETONTARO, L;
FRITZ, LA.

PRESENTACIÓN DEL CASO

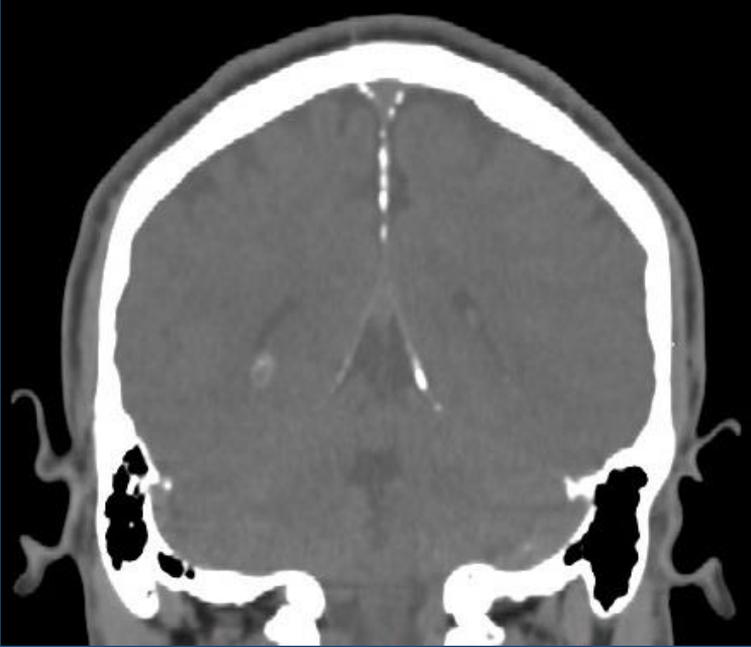
- Varón de 20 años de edad.
- Derivado por el servicio de dermatología con diagnóstico presuntivo de Síndrome de Gorlin–Goltz por presentar múltiples carcinomas basocelulares.
- Solicitan estudio radiológico (Rx de columna total frente y perfil, ambas manos y pies) y tomográfico (simple de encéfalo y macizo facial) para rastreo de anomalías esqueléticas



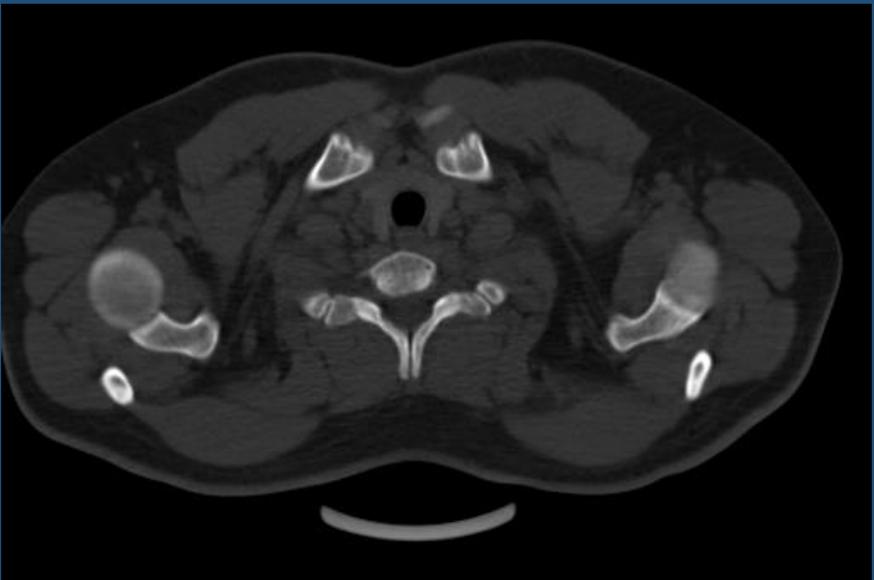
Lesiones cutáneas, compatibles con
Carcinomas Basocelulares.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

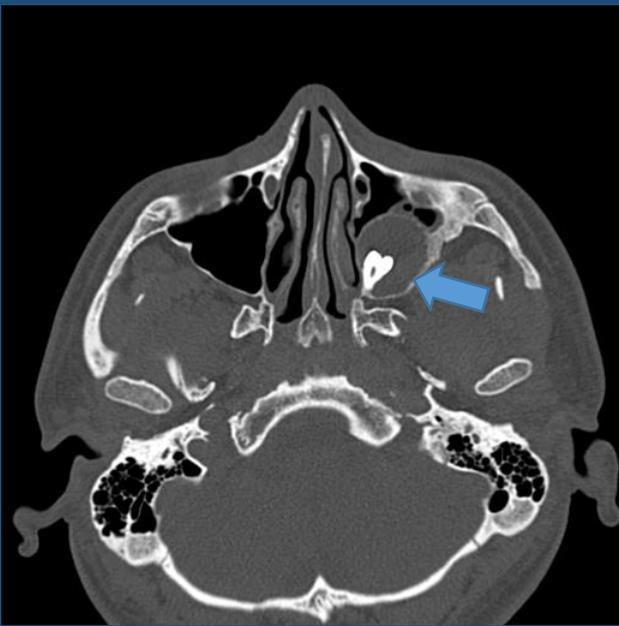
- En Las Rx. de columna se identificó falta de fusión en los arcos posteriores de C6-C7 y T1-T2-T3.
- Las radiografías de ambas manos y pies no arrojaron hallazgos de significancia
- La TC de encéfalo y macizo facial puso de manifiesto la presencia de hoz cerebral calcificada y quistes odontogénicos en relación a ambas arcadas dentarias y ramas ascendentes del maxilar inferior. Dos de los cuales presentaron protrusión hacia ambos senos maxilares englobando piezas dentarias ascendidas.



TC de encéfalo (Coronal) donde se visualiza la presencia de hoz cerebral calcificada.



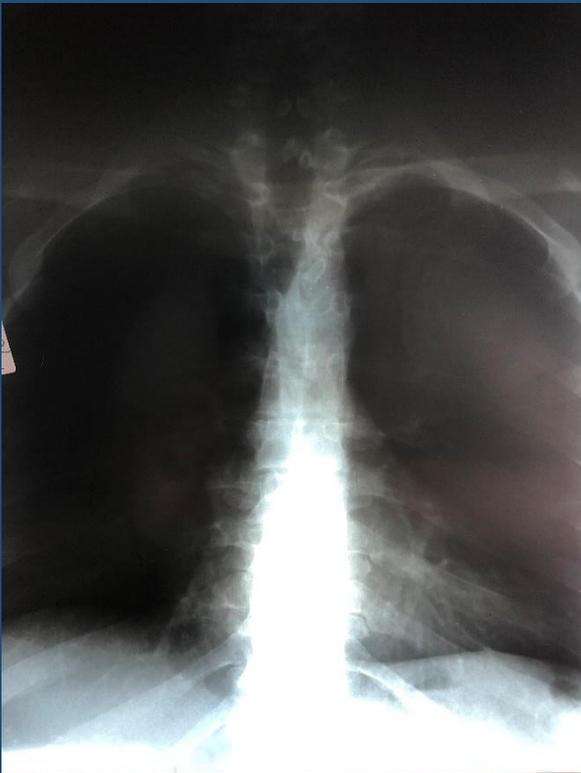
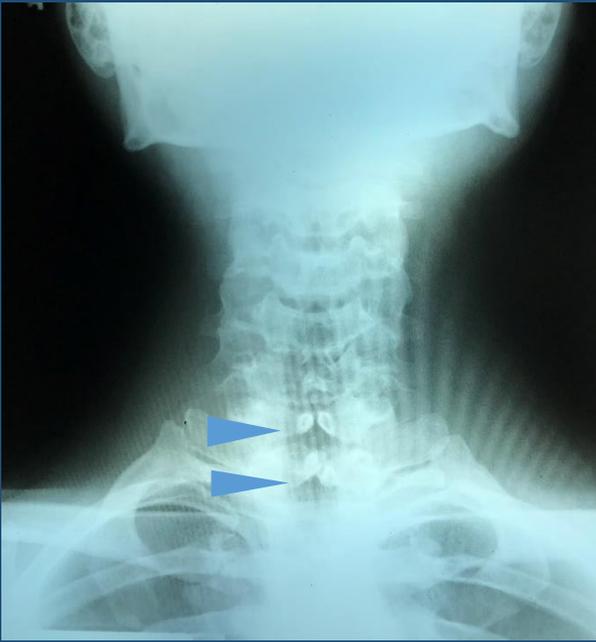
TC de Columna Cervical (Axial) con falta de fusión del arco posterior.



TC de Macizo facial que muestra quiste odontogénico el que protruye hacia seno maxilar derecho englobando piezas dentarias ascendidas.



Rx Cervical (Perfil) visualizando imagen radiopaca en seno maxilar, correspondiente a pieza dentaria ascendida.



Rx Columna Cervical y Dorsal (Frente) evidenciando falta de fusión en los arcos posteriores de C6-C7-T1-T2 y T3.

DISCUSIÓN

- El Síndrome de Gorlin-Goltz es un raro trastorno genético, autosómico dominante, con una prevalencia de 1/60.000. Las características clínicas aparecen en las tres primeras décadas de la vida.
- La tríada clásica consta de: múltiples carcinomas basocelulares, quistes mandibulares y anomalías esqueléticas costales (sinostosis, costillas ensanchadas, costilla bífida), vertebrales (escoliosis, fusión de vértebras); prognatismo, anomalía de Sprengel, retenciones dentarias múltiples y calcificación de la hoz cerebral.
- Se han propuesto criterios diagnósticos mayores y menores; aunque en general se presentan como un síndrome incompleto.

CONCLUSIÓN

Si bien en la mayoría de los casos es necesaria la complementariedad de estudio genético para obtener un diagnóstico definitivo, el rol de los estudios por imágenes es preponderante a la hora de arribar a dicha meta haciendo hincapié en el descubrimiento de las anomalías esqueléticas ante un paciente joven con múltiples carcinomas basocelulares y alto índice de sospecha de síndrome de Gorlin-Goltz.