



CADI2018

CONGRESO ARGENTINO DE DIAGNÓSTICO POR IMÁGENES

27 AL 29 DE SEPTIEMBRE 2018

Buenos Aires, Argentina
Centro de Convenciones Buenos Aires

E-POSTER N° 542

SÍNDROME DE GORLIN- GOLTZ:

A PROPÓSITO DE UN CASO

Autores

*Juan Igancio Peralta/ Fernando M.
Macrina / Jesica T. Kerry/
Maryurys P. Orozco Arévalo*

Presentación clínica

Paciente femenina de 24 años con polidactilia, que presenta lesión violácea sobreelevada en maxilar inferior.

Hallazgos Imagenológicos

Se realizó tomografía computada multidetector (TCMD) de cerebro, macizo craneofacial, columna cervical y tórax sin contraste endovenoso.

Se evidencia calcificación de la hoz cerebral y tienda del cerebelo, Imagen nodular sólida isodensa con respecto al parénquima encefálico a nivel de la línea media , mide 17 x 18 mm y se ubica a nivel del septum interventricular.

En la sínfisis del maxilar inferior se observa imagen lítica expansiva con solución de continuidad anterior que mide 36 x 26 mm. Se observa falta de fusión del arco anterior del atlas.

Falta de fusión de arcos posteriores e imagen compatible con fusión posterior en los últimos dos cuerpos vertebrales cervicales. (Figura 1 2 , 3, 4 y 5).

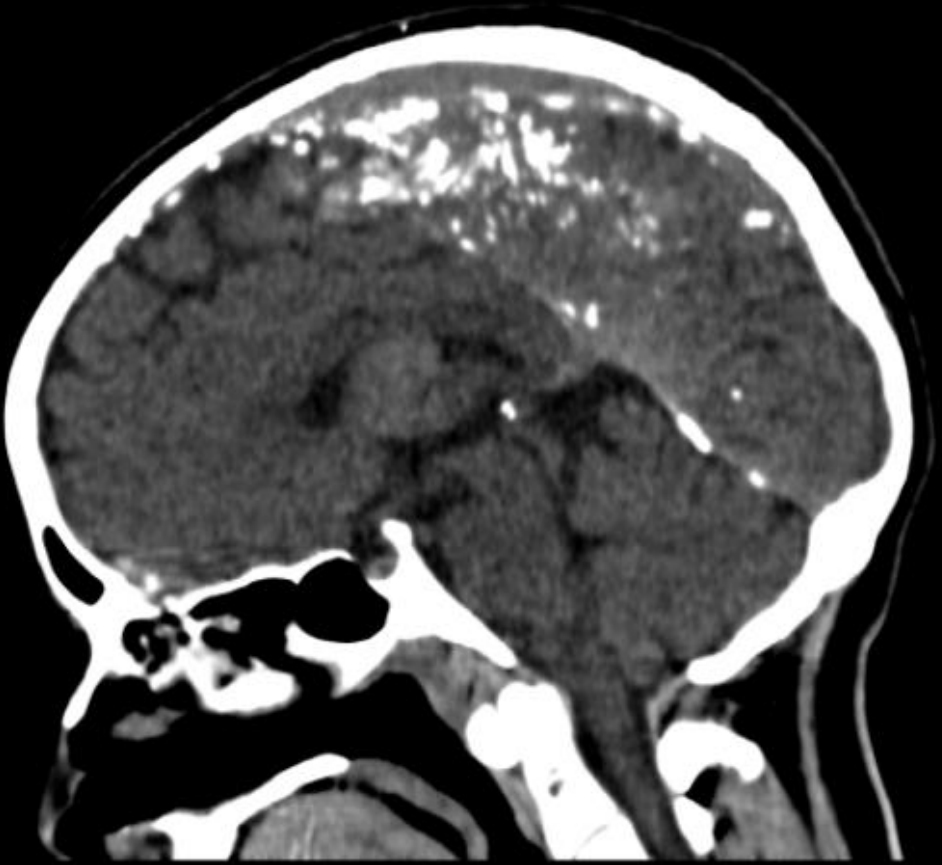


Figura 1. Tomografía computada multidetector (TCMD) sin contraste endovenoso. Se evidencia calcificación de la hoz cerebral y tienda del cerebelo.



Figura 2. Tomografía computada multidetector (TCMD) sin contraste endovenoso. Imagen nodular sólida isodensa con respecto al parenquima encefálico a nivel de la línea media, mide 17 x 18 mm y se ubica a nivel del septum interventricular.

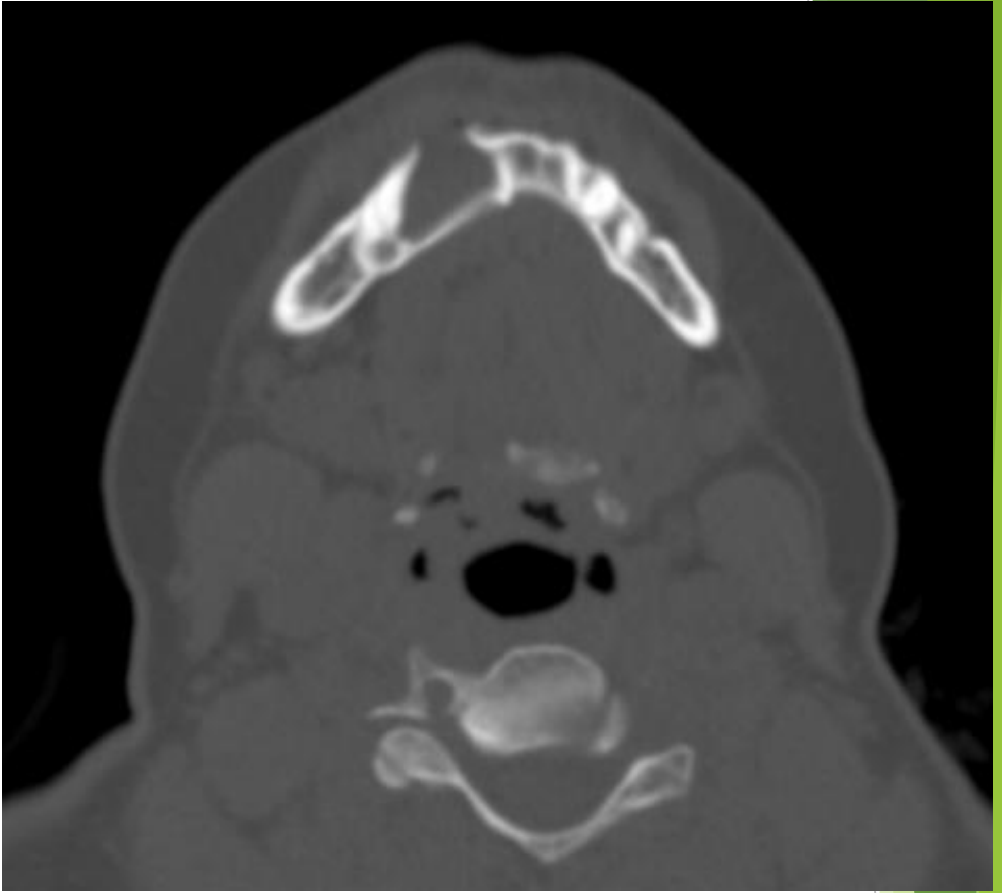


Figura 3. Tomografía computada multidetector (TCMD) sin contraste endovenoso. Imagen lítica expansiva de 36 x 26 mm con solución de continuidad anterior a nivel del maxilar inferior a la altura de la sínfisis.

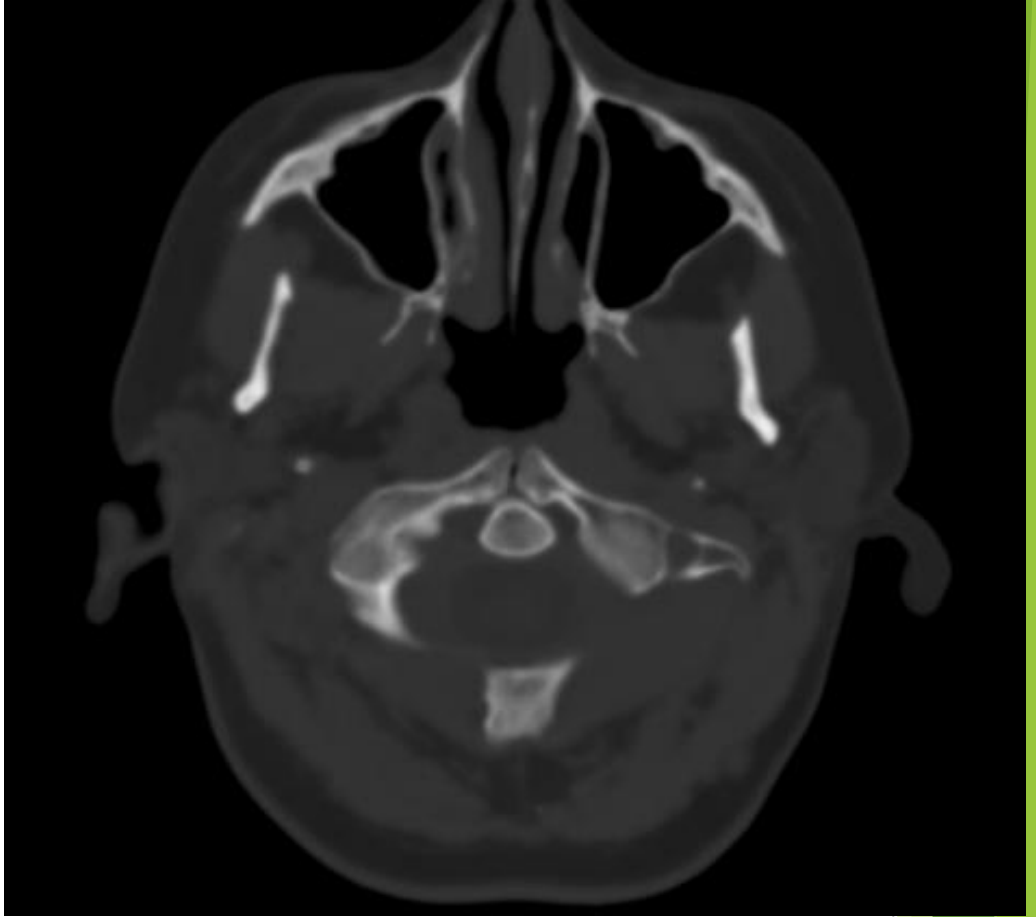


Figura 4. Tomografía computada multidetector (TCMD) sin contraste endovenoso. Se observa falta de fusión del arco anterior del atlas.



Figura 5. Tomografía computada multidetector (TCMD) sin contraste endovenoso. Falta de fusión de arcos posteriores y segmentación parcial en los últimos dos cuerpos vertebrales.

Discusión

El síndrome névico basocelular (SNBC), también conocido como Síndrome de Gorlin- Goltz, fue descrito en 1960 por Gorlin y Goltz, quienes dieron nombre propio a esta entidad, al describir la tríada clínica clásica: múltiples carcinomas basocelulares, quistes mandibulares y anomalías esqueléticas. Tiene una prevalencia de 1/60.000, con una mayor incidencia en la raza blanca, y presenta una distribución similar ambos sexos. Las características clínicas aparecen en las tres primeras décadas de la vida. El Síndrome de Gorlin-Goltz es un trastorno genético, con herencia autosómica dominante de expresión variable y alta penetrancia. El 60% de los pacientes con SNBC no tienen antecedentes familiares y, dentro de este grupo, las mutaciones espontáneas son las responsables del 35 al 50% de los casos. El SNBC es causado por mutaciones en "patched", un gen supresor tumoral localizado en el brazo largo del cromosoma 9 (9q22.3-q31), responsable del control del crecimiento y desarrollo normal de los tejidos.

El SGG es una enfermedad caracterizada clínicamente por la predisposición al desarrollo de múltiples neoplasias, así como por la aparición de anomalías del desarrollo. El inicio de la clínica se produce en la infancia o adolescencia y se acompaña de la asociación de un conjunto de manifestaciones, siendo la más común la presencia de numerosos carcinomas basocelulares y queratoquistes odontogénicos maxilares. Otras manifestaciones incluyen: hiperqueratosis palmoplantar, anomalías esqueléticas, calcificaciones intracraneales ectópicas y dismorfia facial (macrocefalia, fisura labiopalatina y anomalías oculares graves). El déficit intelectual está presente en cerca del 5% de los casos.

Pueden presentarse también problemas oculares, genitourinarios y cardiovasculares. Un 5-10% de los pacientes con SGG desarrollan meduloblastomas malignos que pueden ser causa potencial de muerte temprana. Se establece su diagnóstico cuando se cumplen 2 criterios clínicos mayores o bien uno mayor y 2 menores .

La prueba diagnóstica definitiva es demostrar una mutación en el gen PTCH.

El tratamiento quirúrgico con escisión simple es de elección para este tipo de lesiones, dada su efectividad y baja tasa de complicaciones, sin embargo presenta alta tasa de recurrencia local.

Conclusión

El síndrome névico basocelular es una entidad poco frecuente pero que debemos conocer. Se propone la excisión simple como tratamiento quirúrgico de elección para los carcinomas basocelulares dado su efectividad y baja tasa de complicaciones. Por tanto precisa un diagnóstico precoz, un seguimiento exhaustivo multidisciplinar y un tratamiento conservador eficaz dada la alta tendencia a la recurrencia de sus lesiones.

Bibliografía

1. Lo Muzio L,.Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin syndrome). Orphanet J Rare Dis 2008;3:32.
2. Shanley S, Ratcliffe J, Hockey A, Haan E, Oley C, Ravine D, Martin N, Wicking C, Chenevix-Trench G. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: review of 118 affected individuals. Am J Med Genet 1994;50:282-90.
3. Bonifas JM, Bare JW, Kerschmann RL, Master SP, Eptein EHJ. Parental origin of chromosome 9q22.3-q31 lost in basal cell carcinomas from basal cell nevus syndrome patients. Hum Mol Genet 1994;3:447-8.
4. Gorlin RJ, Goltz RW. Nevoid basal-cell carcinoma syndrome. Medicine (Baltimore) 1987;66:98-13.
5. Wicking C, Shanley S, Smyth I, et al. Most germ-line mutations in the nevoid basal cell carcinoma syndrome lead to a premature termination of the PATCHED protein, and no genotype-phenotype correlations are evident.Am J Hum Genet 1997;60:21-6.

6. Manfredi M, Vescovi P, Bonanini M, Porter S. Nevroid basal cell carcinoma syndrome: a review of the literature. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2004;33:117-24. 2003
7. Kopera D, Cerroni L, Fink-Puches R, Kerl H. Different treatment modalities for the management of a patient with the nevroid basal cell carcinoma syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1996;34:937-9.
8. Ortega-García-de Amezaga A, García-Arregui O, Zepeda-Nuño S, Acha-Sagredo A, Aguirre-Urizar JM. Gorlin-Goltz syndrome: Clinicopathologic aspects. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2008;13:E338-43.
9. Antonia Kolokythas, DDS, R P. Fernandez. Odontogenic Keratocyst: To Decompress or not to Decompress? A comparative study of Decompression and Enucleation Versus Resection/ Peripheral Osteotomy. *J Oral Maxillofac Surgery* 2007; 65:640-4.
10. Howell J, Caro MR. The basal cell nevus. Its relationship to multiple cutaneous cancer and associated anomalies of development. *Arch Dermatol* 1959;79:67.
11. Gorlin RJ, Goltz RW. Multiple naevoid basal cell epithelioma, jaws cysts, bifid rib: a syndrome. *N Engl J Med* 1960;262:908-11.
12. Gorlin RJ. Nevroid basal cell carcinoma syndrome: unanswered issues. *J Lab Clin Med* 1999;134:551-2.