

PRESENTACION DE CASO**Síndrome de Gorlin. Presentación de caso.****Basal Cell Nevus Syndrome. A Case Presentation**

Dr. Ángel Luis Cruz Leiva⁽¹⁾, Dr. Blas Jorge González Manso⁽²⁾, Dr. Orlando Sotolongo Terry⁽³⁾.

¹Especialista de I Grado en Cirugía Maxilofacial Profesor Instructor ²Máster en Ciencias Especialista de I Grado en Cirugía Maxilofacial Prfesor Instructor ³Especialista de I Grado en Cirugía Maxilofacial. Profesor Asistente. Hospital Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima", Cienfuegos.

RESUMEN

El síndrome de Gorlin es una entidad infrecuente, de muy baja incidencia según reportes de la literatura médica. Se caracteriza por un grupo considerable de alteraciones que se presentan de manera variable en el organismo y lesiones localizadas en la región maxilofacial. Se presentó el caso de un paciente de 61 años de edad, masculino, de raza blanca, procedente de la zona urbana de Cienfuegos, con la referencia familiar de numerosas deformidades físicas desde su nacimiento: retraso mental, presencia de lunares a partir de la primera década de la vida y aumento de volumen del cuerpo mandibular. El diagnóstico, apoyado en exámenes clínicos y radiológicos, así como en estudios histopatológicos, fue la presencia de queratoquistes.

Palabras clave: Síndrome del Nevo Baso Celular (diagnóstico/ cirugía)

ABSTRACT

Basal Cell Nevus Syndrome is an infrequent entity of very low incidence according to reports in medical literature. It is characterized by considerable groups of alterations which are presented in the organism in a variable way, and with localized lesions in the maxillofacial area. A 61 year-old white male patient who lives in the urban area of Cienfuegos city is presented. He has family references of numerous physical deformities since he was born such as mental retardation, presence of moles since the first decade of his life and augmentation of the mandibular body volume. The diagnosis was keratocysts based on the

clinical and radiological examinations as well as histopathological studies.

Key words: Basal Cell Nevus Syndrome (diagnosis/ surgey)

INTRODUCCIÓN

El primer reporte de una enfermedad que guardaba cierta similitud con la que hoy conocemos como síndrome de gorlin o gorlin-goltz o síndrome del nevu de células basales, (SNCB) fue hecho por Satinoff y Well durante la Dinastía Egipcia ^(1,2). Sin embargo, la primera documentación que agrupó a toda una serie de alteraciones descritas indistintamente por un número considerable de autores apareció en la primera mitad del siglo pasado para conformar una enfermedad propia. ⁽³⁾

En Cuba existen reportes en la literatura que de una u otra forma reflejan el estudio y diagnóstico de este síndrome. ⁽⁴⁾

Esta enfermedad, bastante rara por cierto, se caracteriza por un grupo considerable de alteraciones las cuales van a estar presentes de manera inconstante y grado variable, tales como: Con una frecuencia del 50% o más ⁽⁵⁾ queratoquistes odontogénicos múltiples que afectan a la mandíbula con una frecuencia de 3/1 respecto al maxilar, numerosos nevus cutáneos con tendencia a la transformación en carcinomas basales, presencia de malformaciones esqueléticas fundamentalmente costales (costillas bifidas, ausentes, fusionadas, parcialmente ausentes), quistes epidérmicos. Macrocefalia (circunferencia cefálica mayor de 60 cm.), espina bifida e hiperneumatización de los senos paranasales.

Recibido: 10 de agosto de 2007

Aprobado: 16 de noviembre de 2007

Correspondencia:

Dr. Angel Luis Cruz Leiva.

Servicio de Cirugía Maxilofacial

Hospital Universitario "Dr Gustavo Aldereguía Lima."

Ave: 5 de Septiembre y calle 51 A, Cienfuegos, Cuba CP 55100.

Con una frecuencia entre el 15 y el 40%: cifoescoliosis u otras anomalías vertebrales, fibroma de ovario, hombros estrechos, estrabismo.

Muchos reportes de la literatura coinciden en que los queratoquistes, los nevus y las múltiples deformidades óseas se pueden considerar elementos definitorios a la hora de llegar a un diagnóstico.⁽⁶⁾

Las manifestaciones bucales que se han relacionado con esta enfermedad son los queratoquistes odontogénicos que no difieren de los que no están relacionados con este síndrome. Estos quistes se originan de los restos de la lámina dental, son más frecuentes entre los 20 y 30 años de edad, predomina en el sexo masculino. La porción posterior del cuerpo y la rama ascendente del maxilar inferior son más comúnmente afectadas⁽⁷⁾

Radiográficamente suelen presentarse como imágenes radiolúcidas uniloculares con bordes radiopacos regulares, aunque en el 20% son multiloculares. Estas lesiones producen en un 50% de los casos expansión ósea y el 40% de ellos están asociados a dientes retenidos. Los queratoquistes se asocian al (SNCB) en un 7% de los casos. El tratamiento del queratoquiste odontogénico consiste en la excisión quirúrgica. Dentro de los quistes odontogénicos es el más recurrente por lo que se debe realizar un seguimiento al paciente.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 61 años de edad, masculino, de raza blanca, procedencia urbana, con antecedentes de haber

nacido de un parto distócico, la madre refirió la presencia de numerosas deformidades físicas desde su nacimiento, así como la aparición de múltiples lunares a partir de la primera década de la vida y un discreto aumento de volumen a nivel del cuerpo mandibular izquierdo. No fue posible precisar el tiempo de evolución.

El examen clínico se complementó con pruebas de laboratorio (hemograma, fosfatasa ácida, alcalina, calcio, fósforo), electrocardiograma (EKG), surverex óseo y Tomografía Axial Computarizada (TAC) de mandíbula. (Figura 4)

Se observaron múltiples nevus distribuidos fundamentalmente en la piel de la cara y el tronco (Figuras 1 y 2), varios de ellos transformados en carcinomas basales a pesar de edad del paciente, lo cual fue corroborado mediante biopsia. Se notó además, la presencia de varios quistes epidérmicos faciales. Intraoralmente presentó maloclusión severa, prognatismo mandibular con resalte negativo, acompañado esto de algunas oligodoncias, así como numerosos queratoquistes odontógenos incluyendo la sínfisis y todo el maxilar, lo cual estaba asociado a estructuras dentarias retenidas. (Figura 3)

Otros datos del examen clínico general son pectus excavatum (tórax en embudo), hombros estrechos, rasgos marfanoides, cifoescoliosis, tórax en túnel, hipogonadismo, voz de mujer, anosmia y retardo mental. (Figura 5)



Figura No 1. Aspecto de la región facial . Nótense los múltiples nevus .



Figura No 2. Región dorsal. Deformidad de la columna vertebral, lesiones névicas de la piel.



Figura No 3. Vista radiográfica que muestra los dientes retenidos asociados a lesiones.



Figura No. 4. TAC de la mandíbula y el maxilar muestra destrucción por las lesiones quísticas.

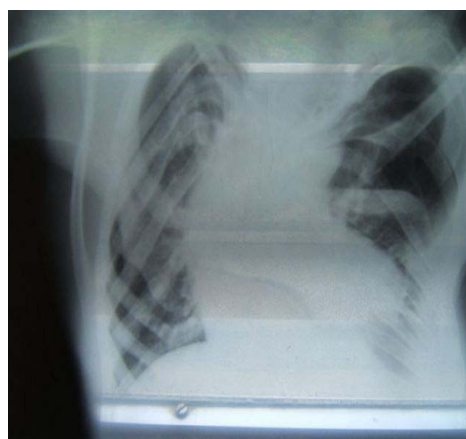


Figura No. 5. Radiografía de tórax. Muestra la deformidad torácica, así como la presencia de costillas bífidas.

DISCUSIÓN

El síndrome de Gorlin y Goltz, es una alteración hereditaria (autosómica dominante) que se caracteriza por presentar anomalías cutáneas, dentales y óseas, oftálmicas, neurológicas, sexuales conocidas como criterios mayores y otras alteraciones asociadas. La Clasificación Internacional de Enfermedades, Organización Panamericana de la Salud (CIEAO) lo clasifica dentro de las anomalías congénitas.⁽⁸⁾

Se presentó un caso de un paciente de 61 años de edad, masculino, raza blanca, con numerosas deformaciones físicas desde su nacimiento, con queratoquistes odontogénicos los cuales se asocian a nevus de células basales, coincide con investigaciones que correlacionan proporcionalmente estas dos enfermedades,⁽⁹⁾ donde se menciona que más del 7 % de estos quistes se relacionan al síndrome. Clínicamente el paciente presentó anomalías dentales, maloclusión severa, prognatismo mandibular con resalte negativo, acompañado de algunas oligodoncias, así como numerosos queratoquistes odontógenos incluyendo la sínfisis y todo el maxilar estaba asociado a estructuras dentarias retenidas, estas manifestaciones y el sexo

(masculino) son elementos diagnósticos que algunos reportes lo precisan en el síndrome de gorlin^(10, 11). El resto de las alteraciones que pueden aparecer en este síndrome no fueron encontradas en el paciente.^(12, 13)

Se realizó el diagnóstico de este síndrome basado en un enfoque multidisciplinario, con el fin de identificar las diferentes anomalías. No existe un consenso universal por parte de los investigadores en cuanto al número de estas, algunos^(10, 11) refieren que deben estar presente en el paciente como mínimo dos criterios mayores o en su defecto un criterio mayor con dos de sus características menores, en este caso el paciente presenta tres criterios mayores suficientes para realizar el diagnóstico: queratoquistes maxilares, nevus cutáneos y malformaciones esqueléticas (Figura 6) que se asocian a diez criterios secundarios o menores. El tratamiento realizado fue cirugía de las lesiones queratoquísticas y vigilancia radiográfica ante la posible recidiva.⁽¹⁴⁾

El propósito primordial de este caso es señalar la importancia que tiene la labor del estomatólogo general y el especialista en cirugía maxilofacial en el manejo de estas enfermedades, que permitió evidenciar el diagnós-

tico de un paciente, que se estableció por la presencia del queratoquiste odontogénico y posteriormente el estudio de las otras alteraciones presentes contribuyeron a diagnosticar el síndrome^(14,15)

CONCLUSIONES

El síndrome de nevus de células basales está muy relacionada con las enfermedades de la región

maxilofacial como son los queratoquistes odontogénicos y dientes retenidos. Su diagnóstico inicial puede ser inducido por la presencia de los queratoquistes odontogénicos. El enfoque para el abordaje del tratamiento del síndrome debe ser multidisciplinario, nuestra especialidad tiene para esto un papel muy activo.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Neville BW, Damm DD, Allen CM. Oral and Maxillofacial Pathology. Philadelphia: Saunders; 1995. p. 506.
2. Meneses GA, Jaimes HV, Miranda LJ, Acosta MH, Arrueta BA, Suárez RML, et al. Síndrome de Gorlin (Síndrome de carcinoma basocelular nevoide). Presentación de dos casos y revisión de la literatura. Rev Unst Nal Cancerol. 1998; 44(2): 94-8.
3. Síndrome de nevo de células basales. [Monografía en Internet] 2001. [citado 25 Oct 2006]. URL Disponible en: <http://pcs.adam.com/ency/article/001452.htm>
4. Tablada N, Lardoey R. Criterios para el diagnóstico clínico de algunos síndromes genéticos. Rev Cubana Pediatr. 2003; 75 (1): 61-5.
5. Wang SQ, Goldberg LH. Multiple polypoid basal cell carcinomas on the perineum of a patient with basal cell nevus syndrome. J Am Acad Dermatol. 2007; 57(2 Suppl):S36-7.
6. Agurto J, Mardones M, Núñez C. Síndrome de Gorlin-Goltz: A propósito de un caso clínico Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello. 2004; 64: 230-6.
7. Regezi J, Sciubba J. Patología bucal. Correlaciones Clínico - Patológicas. 3ra. ed. México: Mc Graw Hill Interamericana; 2000. p. 305- 9
8. Sobota A, Pena M, Santi M, Ali Ahmed A. Undifferentiated sinonasal carcinoma in a patient with nevoid basal cell carcinoma syndrome. Int J Surg Pathol. 2007 Jul;15(3):303-6.
9. Mungia C. Queratoquiste Odontogénico. [Monografía en Internet] 2000. [citado 25 Oct 2006]. URL Disponible en: <http://www.donostiaospitalea.org/casos/rx/c1001/caso102001r.htm>
10. Kluger N, Marco-Baertich I, Guillot B. Late onset of cardiac tumour in naevoid Basal cell carcinoma (Gorlin) syndrome. Acta Derm Venereol. 2007;87(3):272-3.
11. Lortscher DN, Sengelmann RD, Allen SB. Acrochordon-like basal cell carcinomas in patients with basal cell nevus syndrome. Dermatol J. 2007 May 1;13(2):21.
12. Mont Yuli. Enfermedades genéticas que afectan la cavidad oral. Rev Acta Odontológica Venezolana. 2004; 44(1): 35-7.
13. Rao S, Arulselvi S, Gupta K, Arora R, Shrivastava D. Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin's syndrome): a case report. Indian J Pathol Microbiol. 2006;49(4):578-80.
14. Madan V, Loncaster JA, Allan D, Lear JT, Sheridan L, Leach C, et al. Nodular basal cell carcinoma in Gorlin's syndrome treated with systemic photodynamic therapy and interstitial optical fiber diffuser laser. J Am Acad Dermatol. 2006;55(5 Suppl):S86-9.
15. Cajaiba MM, Bale AE, Alvarez-Franco M, McNamara J, Reyes-Múgica M. Rhabdomyosarcoma, Wilms tumor, and deletion of the patched gene in Gorlin syndrome. Nat Clin Pract Oncol. 2006;3(10):575-80.