

Síndrome de Gorlin Goltz

Gorlin-Goltz Syndrome

Dailys Remón del Risco^{1*} <https://orcid.org/0000-0003-0856-9886>

Beatríz Ortíz Chaveco¹ <https://orcid.org/0000-0001-9159-725X>

Dulce María Navarro Martínez² <https://orcid.org/0009-0006-3086-7889>

Zenaida González Rodríguez¹ <https://orcid.org/0000-0003-0929-5442>

Rebeca Iracema Delgado Fernández¹ <https://orcid.org/0000-0002-9048-2968>

¹Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Hospital Docente Clínico Quirúrgico Joaquín Albarrán. La Habana, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas de Camagüey, Hospital Docente Clínico Quirúrgico Amalia Simoni Argilagos. Camagüey, Cuba.

*Autor para la correspondencia: remondelrisco@finlay.sld.cu

RESUMEN

El *síndrome de Gorlin Goltz* es un trastorno autosómico dominante y raro. Se asocia con muchas anomalías fenotípicas que pueden clasificarse en anomalías del desarrollo y tumores posnatales, especialmente carcinomas basocelulares. En la mayoría de los casos se manifiesta a temprana edad o cerca de la pubertad. Se presenta una paciente de 38 años de edad, color de piel blanca, con antecedentes de salud, citada en diciembre del año 2022 a la consulta de dermatología del Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Joaquín Albarrán Domínguez, en La Habana, por la presencia de múltiples lesiones en piel, de cara, tórax, espalda y brazos, depresiones palmares, hipertelorismo leve y rostro tosco. Se realizó biopsia de piel de una de las lesiones que informa nevo basocelular. En los rayos x de cráneo se observó calcificación de la hoz del cerebro y quistes odontógenos. Se concluye como un síndrome de Gorlin Goltz. Se presenta el caso por lo poco frecuente de esta enfermedad en nuestro medio, y la importancia del mismo.

Palabras clave: síndrome de Gorlin Goltz; carcinoma basocelular; queratoquiste odontogénico.

ABSTRACT

Gorlin-Goltz syndrome is a rare autosomal dominant disorder. It is associated with many phenotypic abnormalities, which can be classified into developmental anomalies and postnatal tumors, especially basal cell carcinomas. In most cases, it manifests early in life or near puberty. The case is presented of a 38-year-old female patient, of white skin color and without disease history, who was received at the dermatology office of Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Joaquín Albarrán Domínguez, in Havana, in December 2022, due to the presence of multiple skin lesions on her face, thorax, back and arms, as well as palmar depressions, mild hypertelorism and coarse face. A skin biopsy of one of the lesions showed basal cell nevus. Skull x-rays showed calcification of the brain sickle and odontogenic cysts. It is concluded as Gorlin-Goltz syndrome. The case is presented due to the rarity of this disease in our setting, as well as for its importance.

Keywords: Gorlin-Goltz syndrome; basal cell carcinoma; odontogenic keratocyst.

Recibido: 27/07/2023

Aceptado: 22/08/2023

Introducción

El *síndrome de Gorlin Goltz* es un trastorno autosómico dominante raro, asociado con muchas anomalías fenotípicas que pueden clasificarse en anomalías del desarrollo y tumores posnatales, especialmente carcinomas basocelulares.⁽¹⁾

En la mayoría de los casos se manifiesta a temprana edad o cerca de la pubertad, afecta a ambos sexos y más a los casos color de piel blanca. La prevalencia se estima de modos diversos entre 1 en 60 000 y 1 en 120 000 personas. El trastorno parece tener una penetrancia completa y expresividad variable, lo que justifica las diferencias fenotípicas en las diferentes familias, y es frecuente la aparición de individuos afectados, sin antecedentes familiares, por nuevas mutaciones. Las anomalías individuales no son exclusivas de los pacientes con síndrome del nevo basocelular, por lo que solo es posible diagnosticar este síndrome desde el punto de vista clínico cuando se presentan múltiples defectos típicos. En 1997 *Bachesk* y otros⁽¹⁾ modifican los criterios y plantean el

diagnóstico positivo con la presencia de dos criterios mayores, o uno mayor y dos menores.

Criterios mayores

- Carcinoma basocelular antes de los 20 años de edad. Queratoquistes odontógenos antes de los 15 años de edad. Tres o más depresiones palmares o plantares. Calcificación bilaminar de la hoz del cerebro. Costillas fusionadas, bífidas o muy separadas. Familiar de primer grado afecto. Mutación del gen PTC en tejido normal.⁽²⁾

Criterios menores

- Macrocefalia y malformaciones congénitas: labio leporino, fisuras palatinas, protusiones frontales “rostro toscó”, hipertelorismo moderado o grave.
- Anomalías esqueléticas: deformidad de Sprengel, deformidad pronunciada del pecho o sindactilia. Costillas bífidas o separadas, hemivértebras, fusión o elongación de los cuerpos vertebrales, defecto de modelado de manos y pies.
- Fibroma ovárico y meduloblastoma.⁽²⁾

Cuando sea posible, los enfoques no quirúrgicos del tratamiento del carcinoma basocelular deben utilizarse de forma agresiva en los pacientes con este síndrome, dado que la clave es convencer al paciente para que acepte tratamientos frecuentes, minimizar el malestar y la formación de cicatrices, lo cual es un objetivo importante en el manejo de esta enfermedad.^(1,2)

Caso clínico

Se presenta una paciente de 38 años de edad, con antecedentes de salud, que asiste en diciembre de 2022 a consulta de dermatología del Hospital Docente Clínico Quirúrgico Dr. Joaquín Albarrán Domínguez, en La Habana. La paciente presentaba múltiples lesiones en piel de cara, tórax, espalda y brazos, que clínicamente impresionaban carcinomas basocelulares.

Examen dermatológico. Al examen dermatológico presentaba múltiples lesiones, algunas pigmentadas, otras de aspecto nodular, globuloso, de bordes que impresionan perlados,

localizadas a nivel de la cara, y parte superior de la espalda, que alternan con cicatrices residuales de lesiones tratadas previamente (figs. 1 y 2).



Fig. 1- Lesiones pigmentadas y nodulares, de bordes con aspecto perlado, localizadas en cara.



Fig. 2 – Lesiones de aspecto globuloso, pigmentadas, de tamaño variable, localizadas en parte superior de la espalda.

Se observa, además, la presencia de *pits* (depressiones) palmares (fig. 3), hipertelorismo leve, y rostro de aspecto tosco.



Fig. 3 – Múltiples *pits* palmares.

Exámenes complementarios realizados:

- Biopsia de piel que informa nevo basocelular.
- Rayos x de cráneo con calcificación de la hoz del cerebro y quistes odontógenos (fig. 4).



Fig. 4 - Calcificación de la hoz del cerebro y quistes odontógenos.

- Ultrasonido abdominal. Sin alteraciones.

Se concluye el caso como síndrome de Gorlin-Goltz.

Se inició tratamiento con criocirugía de las múltiples lesiones de piel, de manera continua, se indica fotoprotección, se brinda asesoramiento genético, y se realiza estudio de la descendencia.

La paciente siguió atendiéndose en la consulta de dermatología del hospital, así como su descendencia, a la cual se le brindó asesoramiento genético.

Comentarios

El síndrome de Gorlin-Goltz o síndrome de carcinoma nevoide de células basales fue descrito, por primera vez, por Jarich White en 1894, quien describió los hallazgos en piel. Años después, en 1960, los doctores Robert Gorlin y William Goltz describieron una serie de casos de carcinomas basocelulares, queratoquistes odontogénicos y costillas bífidas, estableciendo una tríada clásica que caracterizaría su diagnóstico. Además de estos,

también se pueden encontrar calcificaciones intracraneales, deformidades de las costillas, antecedentes familiares, macrocefalia, meduloblastoma y anomalías esqueléticas. Es uno de los tipos de cáncer de piel más comunes en el mundo, caracterizado por un crecimiento lento e invasión local y raramente es metastásico.^(3,4,5) Luego se produjo una modificación de esta tríada, que estableció otras combinaciones de síntomas que podrían caracterizar y diagnosticar el síndrome, cuya etiología puede estar relacionada con una mutación en el gen supresor de tumores PTCH1, ubicado en los cromosomas 9q22, 3-q31. PTCH1 es una proteína de membrana integral que se incorpora a la bicapa lipídica.⁽⁶⁾ La alteración de este gen da como resultado un proceso cancerígeno que se activa mediante un cambio en el ciclo celular y la proliferación celular. Su prevalencia estimada es de 1 en 57 000 a 1 en 256 000 y su proporción hombre-mujer es 1:1. Los queratoquistes odontogénicos tienen la mayor incidencia en pacientes sindrómicos, en torno al 80 %, seguido de los carcinomas basocelulares (60 %), la calcificación de la hoz del cerebro (50 %) y las costillas bífidas fusionadas (50 %). Se identificaron con menor incidencia anomalías congénitas, como labio y paladar hendido, fibroma de ovario, meduloblastoma y puente de la silla turca.⁽⁷⁾

El diagnóstico se basa en los principales signos y síntomas clínicos que engloban el síndrome, hallazgos radiográficos e idealmente confirmados por análisis de ácido desoxirribonucleico.⁽⁸⁾ Los factores de riesgo para desarrollar carcinoma basocelular incluyen la exposición a la radiación ionizante, la inmunosupresión y los síndromes genéticos, como el síndrome de Gorlin-Goltz.⁽⁹⁾

Conclusiones

El síndrome de Gorlin o síndrome del nevo basocelular, si bien con una baja incidencia, se presenta en la práctica médica, dado su alto potencial para producir múltiples carcinomas basales, el éxito de su tratamiento radica en un diagnóstico precoz y la vigilancia de la aparición de nuevas lesiones para una intervención oportuna; así como la fotoeducación.

De vital importancia en esta entidad es el consejo genético, ya que el tratamiento efectivo de una genodermatosis consiste en su profilaxis.

Referencias bibliográficas

1. Bachesk Bolognesi A, Peder Souza de S, Lustosa Romulo M, Nogueira Costa L, Iwaki-Filho L. Gorlin-Goltz Syndrome: The importance of Clinical Investigation and a Multidisciplinary Approach. *Int. J. Odontostomat.* 2021 [acceso 03/06/2023];15(1):189-95. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0718-381X2021000100189&lng=es
2. Queiroz CL, Hassam SF, Cândia AV, de Farias JG, Cardoso JA. Diagnóstico precoz y tratamiento del síndrome de Gorlin-Goltz: seguimiento de ocho años. *Revista Cubana de Estomatología.* 2020 [acceso 03/06/2023];57(1). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=97162>
3. Restrepo JP, Cueto AP, Ramírez LB, Alvarado CC, Sequea JC. Aspectos claves por clínica e imagen seccional en síndrome de Gorlin-Goltz: caso clínico. *Fronteras en Medicina.* 2022 [acceso 03/06/2023];17(4):268-70. Disponible en: http://adm.meducatum.com.ar/contenido/articulos/30602680270_2342/pdf/30602680270.pdf
4. Lata J. A unique case of Gorlin–Goltz síndrome with associated Sotos syndrome. *Annals of Maxillofacial Surgery.* 2020 [acceso 03/06/2023];10(1): 232. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7433959/>
5. Boos Lima FB, Viana AP, Lima LH, Ribeiro BC, Dutra CE, Stabile GA, *et al.* Un caso raro de síndrome de Gorlin-Goltz en niños. *Informes de casos en odontología.* 2019 [acceso 03/06/2023]. Disponible en: <https://www.hindawi.com/journals/crid/2019/1608783/abs/>
6. Nguyen CV, Rubin AI, Smith A, Castelo-Soccio L. Análisis retrospectivo de las características histopatológicas de los carcinomas de células basales en pacientes pediátricos con síndrome de nevus de células basales. *Revista de patología cutánea.* 2021 [acceso 03/06/2023];48(3):390-5. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/cup.13899>
7. Rocha LA. Síndrome de Gorlin-Goltz: revisão sistemática de literatura. *Revista Cathedral.* 2021 [acceso 03/06/2023];3(3). Disponible en: <http://cathedral.ojs.galoa.com.br/index.php/cathedral>
8. Suchithra KS. Gorlin Goltz Syndrome–Case Series and Review of Literature. *Journal of Dental and Medical Sciences.* 2019 [acceso 03/06/2023];18(4). Disponible en:

<https://www.academia.edu/download/61549036/M180414768620191218-104075-1pya2id.pdf>

9. Monroe M, Kakarala K. Management of Advanced Basal Cell Carcinoma of the Head and Neck. Otolaryngologic Clinics of North America. 2021 [acceso 03/06/2023];54(2):271-80. Disponible en:

<https://www.academia.edu/download/61549036/M180414768620191218-104075-1pya2id.pdf>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.