

Síndrome del Carcinoma de Células Basales Névicas o Síndrome de Gorlin (Reporte de un caso)

Carolina Isaza, MD. *
Aristides R. Baraya, Od. ***
Dora Vanín A. ***

Palabras claves:

Síndrome de Gorlin,
Carcinoma Baso-celular,
Queratoquistes Odontogénicos.

RESUMEN

Se reporta el caso de un niño con diagnóstico de síndrome del Carcinoma de Células Basales Névicas, o Síndrome de Gorlin, en donde se demuestra la necesidad de realizar un buen examen clínico con el fin de establecer un diagnóstico preciso, tanto desde el punto de vista odontológico, como del genético.

* Profesora Asistente Depto. de Morfología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali-Colombia.

**Profesor Asistente Depto. de Estomatología, Docente Clínica Paciente Especial, Universidad del Valle, Cali-Colombia.

***Semestre 09, Plan de Estudios de Odontología, Universidad del Valle, Cali - Colombia.

INTRODUCCION

El término de Carcinoma de Células Basales ha sido escogido como el más apropiado para describir lesiones tumorales malignas de piel²; sin embargo, el Carcinoma de Células Basales Névicas y el tumor fibroepitelial premaligno son dos condiciones que cursan como entidades benignas pero tienen posibilidades de malignarse, dadas sus características histopatológicas similares al Carcinoma de Células Basales.³

El Síndrome de Carcinoma de Células Basales Névicas, también llamado Síndrome de Gorlin, fue descrito por primera vez en 1894 por Jarish¹⁷, y ampliado por Gorlin y Goltz en 1960^{18,22}; desde entonces más de 280 casos se han reportado en la literatura.

Este síndrome es un desorden genéticamente autosómico dominante caracterizado por una serie de signos, entre los cuales los queratoquistes odontogénicos en mandíbula y maxilar^{18,19,6} marcan un hallazgo puntual. Otras manifestaciones están asociadas a trastornos en piel, S.N.C. endocrinos, oculares, esqueléticos y genitourinarios.²²

Características clínicas

Este síndrome se caracteriza por presentar numerosas manifestaciones clínicas

2, 20, 7, 10, 12, 13, 14, 1, 21, las cuales afectan en mayor o menor intensidad ciertos órganos y sistemas:

1. Ocular: Distopia Cantorum; (presente al nacer), hipertelorismo, ceguera congénita por opacidad corneal, colobomas de la coroides (glaucoma) y cataratas.

2. Sistema nervioso central: Es frecuente la calcificación de la hoz del cerebro. Hidrocefalia comunicante, agenesia del cuerpo calloso, sordera sensorial y retardo mental.

3. Endocrino: Es posible que se presenten quistes linfomesentéricos, fibromas cardíacos y falta de reacción a la paratormona.

4. Esquelético: Los hallazgos de este tipo en el Síndrome del Carcinoma de Células Basales Névicas son múltiples, tales como: malformaciones costales (costillas bifidas y aplanadas), costillas rudimentarias, cifoescoliosis, fusión de vértebras, espina bifida oculta, sindactilia, oligodactilia, polidactilia, aracnodactilia, abombamiento frontal, pectus escavatum, crestas supraorbitales salientes y pies planos. Algunas de estas manifestaciones pueden aparecer en forma temprana antes que los nevus.

5. Génito - urinario: Quistes ováricos, hipogonadismo, criptorquidia y útero bicornuto.

6. Piel: Suele presentarse invasión de nu-

merosos Carcinomas Basocelulares, los cuales pueden hacerse más manifiestos en la adolescencia. La mayoría de las lesiones tienen un comportamiento benigno, sin embargo pueden malignizarse, causando trastornos destructivos, principalmente en nariz y párpados.

La distribución de éstos, es usualmente bilateral y simétrica, con cierto patrón zosteriforme. Las lesiones son populares pigmentadas o no, de 1 a 1.5 mm, redondeadas y elevadas.

Aparecen en cara, tronco, cuello y regiones proximales de las extremidades.

Otros cambios son: Miliarias, comedones, quistes epidermoides, hiperqueratosis palmar y hoyuelos palmo - plantares.

7. Orales: Los principales hallazgos son los queratoquistes odontogénicos en mandíbula y maxilar, de tamaño variable, que pueden aparecer por primera vez a los 7 u 8 años, o más tarde hasta la década de los treinta. Se ha demostrado recidivancia. Algunos de estos quistes pueden causar dilaceración de las raíces dentales cuando crecen junto a ellas y éstas se encuentran en período de desarrollo.

Otros rasgos reportados son: prognatismo y labio leporino o fisura palatina o ambos.

Diagnóstico diferencial

Por ser tan características ciertas manifestaciones de este síndrome (queratoquistes, nevus, polidactilia, etc.) su diagnóstico suele ser preciso, y no causar confusión con otras patologías.²¹

Diagnóstico histopatológico

Es originario de las células basales de la piel, con poca tendencia a la metástasis, tiene patrones morfológicos diversos:

Adenoide, Trabecular, Pigmentado, Nodular y Esclerodermiforme. Histológicamente está constituido por células pequeñas Basaloides, agrupadas en nidos con disposición periférica en empalizada.^{4,10}

Diagnóstico genético

Este síndrome se caracteriza por ser autosómico dominante de penetrancia completa y expresividad variable.^{11, 15, 5}

Síndromes Asociados

Al síndrome de Gorlin pueden estar asociados en alguna o ninguna frecuencia los síndromes de Turner, Marfan, Waardenburg, Vön-Reclinghausen, Albright y Querubismo²⁵.

Reporte de un caso

Este es el reporte de un niño con diagnóstico de Síndrome del Carcinoma de Células Basales Névicas o Síndrome de Gorlin.

Paciente que asiste a consulta en la Clínica del Paciente Especial del Departamento de Estomatología, Universidad del Valle, Cali, Colombia. De tres y medio años, mayor de dos hermanos, nacido en Bogotá, actualmente residenciado en Cali, como motivo de consulta, la madre manifiesta: «Porque me dijeron que aquí me podrían atender al niño de su problema dental».

El paciente presenta al examen clínico las siguientes características:

1. Examen físico general: Estatura alta (para su edad), macrocráneo, cara euriposófica, tabique nasal poco desarrollado, hipertelorismo marcado, hipoplasia leve de tercio medio de la cara, orejas de implantación normal. En su desarrollo

psicomotor presenta problemas de aprendizaje, alteración del lenguaje y pobre coordinación motora. (Fig. 1).

Aspecto facial del paciente (Fig. 1)



A nivel de la piel presenta gran cantidad de nevus basales de tamaño variable (1 a 2 mm) distribuidos por todo el cuerpo, principalmente en el tórax, abdomen y extremidades, de color pardo oscuro (Fig. 2- A y B).

Nevus basales en abdomen (Fig. 2-A)



Nevus basales en manos (Fig. 2-B)



2. Examen - Características fenotípicas

TALLA: 104 cms (95%)
 PESO: 22 Kgs

PERIMETRO CEFALICO (PC):
 54.8 cm (98%)

DIAMETRO INTERCANTICO
 INTERNO (DICI): 3.6 cms (97%)

DIAMETRO INTERCANTICO
 EXTERNO (DICE): 9.0 cms (97%)

OREJA: 4.5 cms (3%)

MANO: 11 cms (50%)

les. Hermana sin ninguna alteración físico-mental.

7. Examen intraoral

MUCOSAS: normal

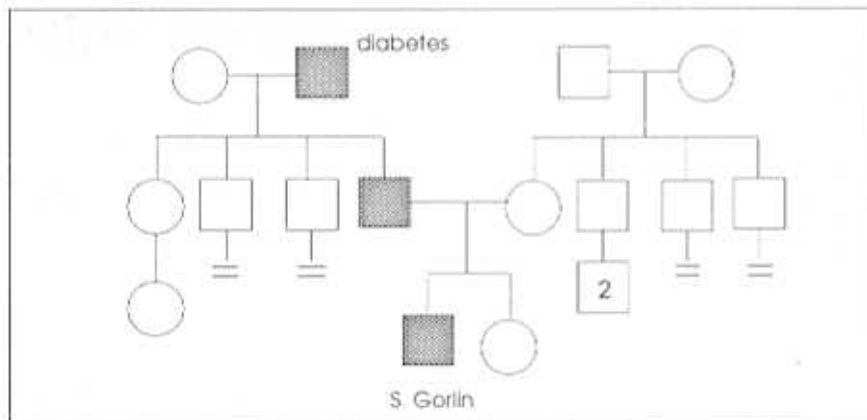
LENGUA: normal

PISO DE BOCA: Normal

ASPECTO DENTAL: Presenta 20 dientes erupcionados con gran destrucción coronal por caries, exceptuando el 55, 65, 75, 85, 53 y 63, los cuales se encuentran en relativo buen estado, aunque con zonas hipoplásicas (Fig. 3).

3. Heredograma (Cuadro No. 1)

Presenta a nivel del 51, 52, 61, 62 salida



4. Cariotipo: Normal 46 XY

5. Reporte genético: Paciente que presenta alteración genética autosómica dominante, correspondiente a síndrome de Gorlin.

En esta familia se observa claramente la transmisión de padre a hijo, pero existe una variación en la expresión.

6. Antecedentes familiares

De acuerdo con el reporte genético se comprobó que el padre es el responsable de la transmisión, de igual manera éste presenta queratoquistes odontogénicos mandibulares (algunos ya operados).

Madre sin ninguna alteración que influya en el hijo. Hermana con características genéticas, fenotípicas y bucales norma-

les. de trayecto fistuloso en cada uno de ellos, con zona de enrojecimiento alrededor del orificio fistuloso.

Debido a la pérdida de estructura dental el paciente presenta ligera pérdida de la dimensión vertical, y aumento de la sobremordida vertical.

El tejido gingival muestra ligera inflamación, especialmente a nivel de encía marginal, presenta frenillo lingual amplio y corto, causando dificultad al habla y posición de la lengua.

8. Examen radiológico

a) Radiografía Cefálica Lateral: No se observan anomalías esqueléticas basales.

b) Radiografía Panorámica: No muestra alteración de la fórmula dentaria.

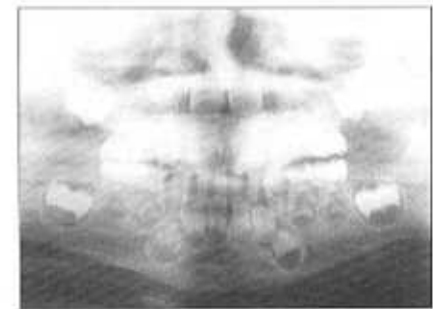
Destrucción coronal incisivos inferiores (Fig. 3)



Se observa gran pérdida de tejido dental a nivel de 51, 52, 54, 61, 62, 64, 71, 73, 74, 81, 82, 93, y 84.

Las estructuras óseas son normales. No se observa presencia de queratoquistes odontogénicos (Fig. 4).

Aspecto radiográfico de los maxilares (Fig. 4)



Escanografía cerebral (Fig. 5)



C) Escanografía Cerebral: Sistema ventricular aumentado de tamaño, aumento del espacio subaracnoideo a nivel frontal bilateral y de la cisura interhemisférica. No hay calcificaciones patológicas. Estos hallazgos están asociados a macrocefalia transitoria del lactante (Fig. 5).

9. Reporte Histopatológico

Especimen de 1-1/2 - 2 mm, de color pardo oscuro, correspondiente a una sección de piel de zona interna del muslo derecho. Los cortes muestran una sección

que hacia su parte media y el Corium superior muestra una Neoplasia constituida por células basales agrupadas en roseta, algunas mostrando hendiduras de retracción.

Diagnóstico Patológico: Carcinoma

Basocelular.

10. Diagnóstico

General: Síndrome de Carcinoma de Células Basales Névicas.

Odontológico: Caries rampante
Frenillo Lingual corto.

TABLA 1
Hallazgos presentes en el paciente relacionados con el padre y frecuencia en el SINDROME.

FRECUENCIA REPORTADA	SIGNO	PACIENTE	PADRE
50%	Aumento del PC	SI	SI
	Hipertelorismo	SI	SI
	Carcinomas de Células Basales Múltiples	SI	NO
	Queratoquistes Odontogénicos de Mandíbula	NO	SI
6	Fositas Palmares y Plantares	NO	NO
	Calcificación del Falx del cerebro	-	-
Más	Anomalías de Costillas	-	-
	Espina Bífida Oculta	-	-
	Calcificación de Diafragma de silla turca	-	-
40%	Calcificaciones del Tentorio	NO	NO
	IV Metacarpio Corto	NO	NO
	Cifoescoliosis	NO	NO
a	Lumbarización del sacro	-	-
	Pecho Escavado	NO	NO
15%	Pseudoquistes de los huesos	NO	NO
	Estrabismo	NO	NO
14%	Meduloblastoma	-	-
	Hernia Inguinal	NO	-
	Meningioma	-	-
	Quistes Linfomesentéricos	-	-
	Fibroma Cardíaco	-	-
	Rabdomiona Fetal	-	-
	Fibrosarcoma del Ovario	-	-
6	Habitus Marfanoide	NO	NO
	Agnesia del cuerpo caloso	NO	NO
Menos	Quiste del Septum Pelúcido	-	-
	Labio Hendido y/o Paladar Hendido	NO	NO
	Polidactilia Postaxial	SI	NO
Menos	Escapula Alada	NO	NO
	Anormalidades del Ojo	NO	NO
	Calcificaciones Subcutáneas	NO	NO
	Malformaciones Menores del Riñón	-	-
	Hipogonadismo en hombres	-	NO
	Retardo mental	NO	NO
	Problema del lenguaje	SI	NO
	Problema en coordinación motora	SI	NO

II. Tratamiento

Hay que manejar al paciente bajo dos aspectos fundamentales y correlacionados entre sí. Desde el punto de vista sistémico general se hará observación clínica e histopatológica de los carcinomas.

Desde el punto de vista odontológico, se orienta a una fase preventiva (flúor, sellantes, control de placa bacteriana, etc.) y a la restauración de la estructura dental perdida, mediante obturaciones con Ionómero de vidrio y amalgama. Se harán exodoncias mandatorias, debido a la caries avanzada y frenillectomía del frenillo lingual.

DISCUSIÓN - CONCLUSIONES

De acuerdo con la investigación bibliográfica de los autores, éste sería el primer reporte documentado de un caso de Síndrome de Gorlin en Colombia. Aun cuando el padre no presenta los nevos, pero sí los queratoquistes odontogénicos, hay una serie de hallazgos entre éste y el hijo con diferente frecuencia de aparición en el síndrome. (Tabla 1).

Si cuando el padre fue tratado odontológicamente por los quistes odontogénicos, se le hubiera sospechado el síndrome, se le habría podido realizar una consejería genética adecuada.

Con respecto a la caries rampante (del biberón), ésta no está en relación directa con el síndrome, ya que su presencia es debida a la mala higiene oral y la ingesta desordenada del tetero.

En resumen, se demostró que el síndrome de Gorlin padecido por este paciente sigue un patrón de herencia autosómico dominante con expresión variable y 100% de penetrancia.

Aún cuando el paciente no presenta los queratoquistes mandibulares, no se excluye la posibilidad de que se desarrollen en

etapa posterior, es por ello que se hace necesario un seguimiento oportuno que permita la detección y tratamiento temprano de dichos quistes.

Por otra parte, el manejo interdisciplinario de pacientes con síndrome permitirá no sólo la intervención odontológica, sino la consejería genética y el manejo de la familia de manera integral.

SUMMARY

This article reports the case of a child with Nevic Cell Carcinoma Syndromes, or Gorlin Syndrome, which demonstrates the need to carry out a thorough clinical examination to establish an exact diagnosis, from the dentistry and the genetic point of view.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. ANDERSON, D. E.; TAYLOR, W. B.; FALLS, H. F.; DAVINSON, R. J.: The Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome. *Am J. Hum Genet.* 19: 12-22, 1967.
2. ANDERSON, D. E.; COOK W. E.: Jaw Cysts and the Basal Cell Nevus Syndrome, *J. Oral Surg* 24: 15 - 26, 1966.
3. BERLIN, N. L., et Al: Basal - Cell Nevus Syndrome, *Ann. Inter Med.* 64:403 - 421, 1966.
4. EVANS, R. W.: *Histological Appearances of tumours* 3RD Ed. London Churchill Livingstone; 630, 1978.
5. EVANS, D. G.; SIMS, D. G.; DONNAI, D.: Family Implications of Neonatal Gorlin's Syndrome, 66: 1162 - 63, 1991.
6. FARNDON, P. A.; DEL MASTRO, R.

G.; EVANS, D. G.; KILPATRICK, M. W.: Location of G gene for Gorlin Syndrome, *Lancet*, 339: 581 - 2, 1992.

7. GALLINI, G.; MERLINI, C.; MARTELOSSI, L.; BENETTI, C.: Intraosseous developmental cysts of the jaw, *Dent - Cosmos* 59: 48 - 50, 53 - 8, 61 - 4, 1991.
8. GOODMAN, R. M.; GORLIN, R. J.: Malformaciones en el lactante y en el niño, *Salvat Editores*, 410 - 411, 1986.
9. GORLIN, R. J., et Al: The Multiple Basal - Cell Nevi Syndrome, *CANCER* 18: 89 - 104, 1965.
10. GORLIN, R. J.; GOLTZ, R. W.: Multiple Nevoid Basal - Cell Epithelioma, Jaw Cysts and Bifid rib Syndrome. *N. Engl. J. Med.* 26: 908 - 912, 1960.
11. GORLING, R. G.; COHEN, J. R.; MICHAELL, M.; STEFAN, L.: *Síndromes de cabeza y cuello*, 3Rd. Ed. Oxford University Press, 977, 1990.
12. GORLIN, R. J.; SEDANO, H. O.: The multiple Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome Revisited. *Birth Defects: Original Article, Series 7*: 140 - 148, 1971.
13. GORLIN, R. J.; GOLDMAN, H. M.: *Patología Oral*, *Salvat Editores*, 487 - 525, 1975.
14. HOWELL, J. B. et al: Cutaneous cancers in children; the Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome, *J. Pediat.* 69: 97 - 103, 1966.
15. KENNETH, L. J.: *Smith Recorganizable Patterns of Human Malformations* 4Rd. Ed. W. B. Saunders Comp. 778, 1988.

16. LOVIN, J. D.; TALARICO, C. L.; WEGERT, S. L.; GUAYNOR, L. F.; SUTLEY S.S.: Gorlin's Syndrome with Associated Odontogenic cysts, *Pediatrics. Radiol*; 21 (8): 584 - 487, 1991.
17. MORALES PEREZ, D.; SANTOS MARTI, J. M.; FERNANDEZ GOMEZ J.; BERNART GILLI A.; AYERBÉ TORRENO V.: Syndrome of Multiple Nevoid Basal Cell Carcinoma, *Am. Otorrinolaringol. IberoAm*, 18(3): 293 - 300, 1991.
18. ORTALLI, G.; TIBERIO, I.; MAMMANA G.: Gorlin-Goltz Syndrome. Observation of a case, *Minerva - Anesthesiol.* 57(4): 161 - 3, 1991.
19. PLATELLI, A.: Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome. A Case Report, *Acta Stomatol. Belg.*, 88 (4): 171 - 175, 1991.
20. RAYNE, J.: The Multiple Basal Cell Naevi Syndrome, *Br. J. Oral Surg*; 9:65 - 71, 1971.
21. ROTH, P.; GRATZ, K.; SAILER, H.: Gorlin-Goltz. Syndrome, *Swiss Dent*; 12 (5): 37-8, 40 - 1, 1991.
22. TOTTEN, J. R.: The Multiple Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome, Report of this Occurrence in four Generations of a Family, *Cancer*; 46: 1456 - 1462, 1980.