

Aspectos claves por clínica e imagen seccional en síndrome de Gorlin-Goltz: caso clínico

Key aspects by clinic and sectional imaging in Gorlin-Goltz syndrome: a case report

Jonathan Pérez Restrepo¹, Alexander Pomares Cueto², Laura B. Granados Ramírez³, Cinthya C. Zelaya Alvarado⁴, Juan C. Chacón Sequea⁵

RESUMEN

El síndrome de Gorlin-Goltz es una rara enfermedad genética, caracterizada por lesiones de aspecto quístico maxilofacial, alteraciones dermatológicas y esqueléticas, de alta morbilidad, cuyo diagnóstico y terapéutica temprana permite mejorar la calidad de vida de quienes lo padecen. Se reporta el caso de varón de 30 años con diagnóstico síndrome de Gorlin-Goltz, en quien se describen los aspectos claves en el diagnóstico clínico e imágenes de esta entidad.

Palabras clave: síndrome de Gorlin-Goltz, síndrome de carcinoma basocelular nevoide, queratoquistes, diagnóstico por imagen, enfermedades maxilomandibulares.

ABSTRACT

Gorlin-Goltz syndrome is a rare genetic disease, characterized by maxillofacial cystic-like lesions, dermatological and skeletal disorders, with high morbidity, whose early diagnosis and treatment improves the quality of life of those who suffer from it. The case of a 30-year-old man with a diagnosis of Gorlin-Goltz syndrome is reported, in which the key aspects in the clinical diagnosis and images of this entity are described.

Keywords: Gorlin-Goltz syndrome, nevoid basal cell carcinoma syndrome, keratocysts, diagnostic imaging, maxillomandibular diseases.

Fronteras en Medicina 2022;17(4):268-270. <https://DOI.org/10.31954/RFEM/202204/268-270>

INTRODUCCIÓN

Fue Jarich White en 1894 quien, por primera vez, describe los hallazgos en piel. Años después, en 1960, Gorlin y Goltz identificaron la concomitancia de las lesiones cutáneas con queratoquistes mandibulares y malformaciones esqueléticas; posteriormente, Rayner y cols. modificaron los criterios clínicos para su diagnóstico^{1,2}.

Otros sinónimos son: síndrome de carcinoma nevoide de células basales, síndrome nevoide de células basa-

les, síndrome mandibular quístico y síndrome de quiste mandibular/nevo de células basales/costilla bífida³. El síndrome de Gorlin-Goltz (SGG) es una rara enfermedad genética de herencia autosómica dominante de alta penetrancia y expresividad variable; no obstante, puede surgir de manera espontánea en 35-50% de los casos^{4,5}. A continuación, se describe el abordaje de un paciente quien cursa con SGG.

CASO CLÍNICO

Varón de 30 años, procedente de Venezuela, con antecedente de resección de carcinoma basocelular hace 10 años, con diagnóstico confirmado de SGG por estudio genético, concurrió por dolor agudo en la región hemifacial derecha, a nivel de maxilar superior, con aumento de volumen en la región del vestíbulo bucal y alteración de la función neuromuscular.

Al examen físico, se observó aumento de volumen en la arcada maxilar izquierda, en reborde alveolar superior comprensiva, siguiendo su curso hacia la musculatura masticatoria ipsilateral y extendiéndose hacia el seno maxilar, así como hipertelorismo (**Figura 1**), depresiones en manos (**Figura 2**) y lateralización de la región torácica.

Se solicitó tomografía computarizada (TC) (**Figura 3**) donde se observaron calcificaciones hacia la hoz cerebral y tentorio con presencia de imagen expan-

1. Departamento de radiología e imágenes diagnósticas, Clínica Cartagena del Mar- Universidad del Sinú, Colombia.

2. Departamento de cirugía maxilofacial, Clínica Cartagena del Mar- Universidad del Sinú, Colombia.

3. Departamento de epidemiología, Clínica Cartagena del Mar, Colombia.

4. Departamento de Otorrinolaringología, Hospital del Valle, Honduras.

5. Pregrado en Medicina, Universidad del Sinú, Colombia.

Correspondencia: Jonathan Pérez Restrepo. Clínica Cartagena del Mar 130001, Provincia de Cartagena, Bolívar, Colombia. Universidad del Sinú No. 38-153 4536534, Cra. 1W, Montería, Córdoba, Colombia. Tel.: +57 47840340. jperezrmd@gmail.com

Los autores declaran no poseer conflictos de intereses.

Recibido: 27/09/2022 | Aceptado: 11/10/2022

Tabla 1. Criterios diagnósticos para SGG según Kimonis et al.

Criterios mayores	Criterios menores
<ul style="list-style-type: none">• Dos o más carcinomas de células basales o uno en personas menores de 20 años.• Queratoquistes de la mandíbula comprobado histológicamente.• Tres o más fosas palmares o plantares.• Calcificación de la hoz del cerebro.• Costillas bífidas, fusionadas o marcadamente separadas.• Familiar de primer grado con SGG.	<ul style="list-style-type: none">• Macrocefalia.• Malformaciones congénitas (labio leporino o paladar hendido, protuberancia frontal, cara tosca, hipertelorismo).• Otras anomalías esqueléticas (deformidad de Sprengel, deformidad marcada del pectus o sindactilia de los dedos).• Anomalías radiológicas (puente de la silla turca, anomalías vertebrales como hemivértebras, fusión o elongación de los cuerpos vertebrales, defectos de modelado de las manos y los pies, o zonas radiolúcidas en forma de llama de las manos o los pies).• Fibroma ovárico/cardíaco.



Figura 1. Macrocefalia con hipertelorismo y lesiones cutáneas hiperpigmentadas.



Figura 2. Depresiones palmares.

siva de contornos bien definidos, hipodensa, que se extiende hacia la arcada superior y compromete el seno maxilar ipsilateral; además, se observó fusión de los arcos costales y escoliosis. La resonancia magnética (RM) constató los hallazgos vistos en tomografía además de lesiones compatibles con quiste odontogénicos, descartando la presencia de imagen expansiva intracraneal.

Se realizó cirugía con abordaje transoral, con enucleación de queratoquiste, continuando en la actualidad con controles por ambulatorio.

DISCUSIÓN

Asociado a una mutación del gen supresor en el brazo largo del cromosoma 9⁶⁻⁹, el SGG se caracteriza por la presencia de múltiples lesiones de carcinomas basocelulares, quistes mandibulares, costillas bífidas, prognatismo, depresiones en palmas y plantas, sindactilia, polidactilia o acortamiento del cuarto metacarpiano^{4,6}. Su prevalencia es de 1/50000 a 150000, aunque varía según la distribución regional y étnica^{3,7}. Los pacientes tienen predisposición a diversas neoplasias como meduloblastoma, meningioma, fibrosarcoma, fibroma cardíaco y en mujeres se asocia a patología ovárica⁴⁻⁸.

Kimonis y cols. propusieron que el SGG puede ser diagnosticado cuando hay 2 criterios mayores o cuando 1 criterio mayor y 2 menores están presentes (**Tabla 1**). En la radiografía convencional se pueden identificar, en la mandíbula, imágenes lobuladas de contornos bien definidos con halo esclerótico que insufla la cortical,

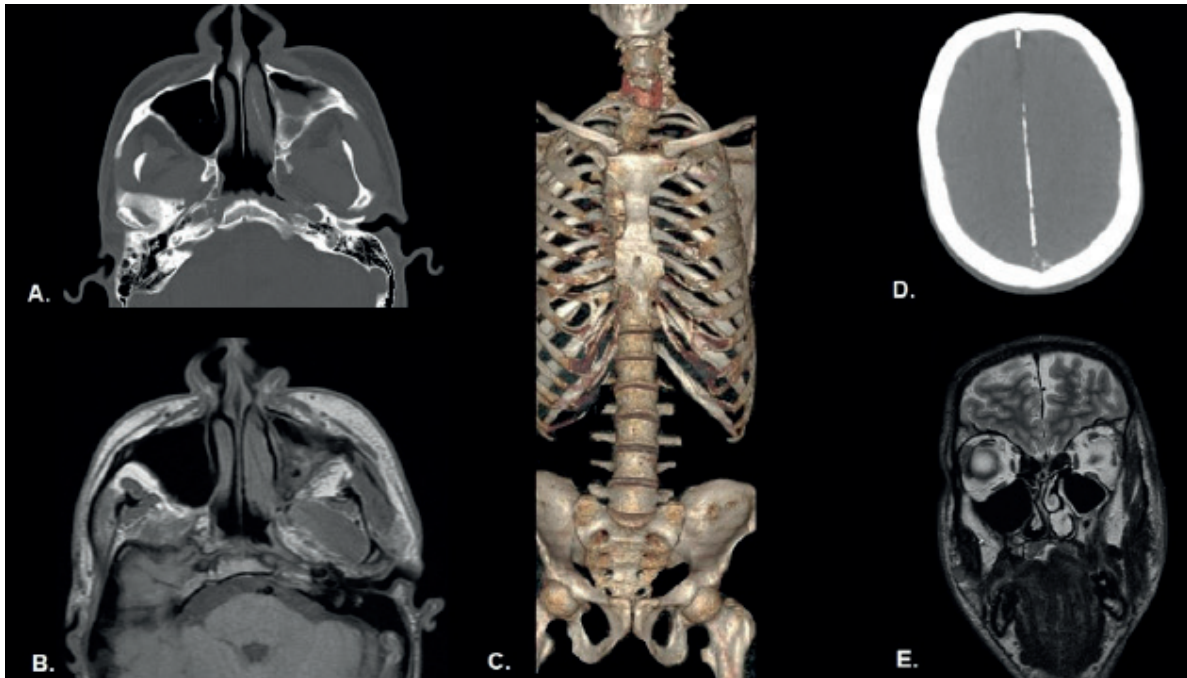


Figura 3. (A) TC axial, con imagen hipodensa central que insufla la cortical hacia la región maxilar izquierda; (B) RM T2WI: se constata imagen iso-hiperintensa hacia la región maxilar ipsilateral; (C) Reconstrucción en 3D TC: Presencia de costillas bifidas y escoliosis a nivel cervical; (D) TC axial: calcificación de la hoz cerebral, y (E) RM coronal T2WI: Ausencia de señal hacia la hoz cerebral con queratoquiste.

que pueden comprometer los ápices radiculares de los dientes anteriores, concomitante con anomalías costales y vertebrales^{4,8}.

Las imágenes por TC pueden mostrar áreas hipodensas hacia los cuerpos mandibulares con insuflación o ruptura de la cortical, calcificación de la hoz del cerebro, escoliosis y espinas bífidas⁸.

En estudios por imágenes por RM, se pueden observar: lesiones bien definidas de intensidad de señal baja a intermedia en T1WI con realce periférico moderado y de moderada a alta intensidad en T2WI debido al contenido proteináceo^{8,9}.

El abordaje combinado transoral y endoscópico mostró buenos resultados con bajas tasas de morbilidad y del riesgo de recidiva del queratoquiste maxilar al realizar una descompresión del seno con el acceso nasosinusal con la eliminación de restos quísticos y de los dientes involucrados mediante un abordaje de Caldwell-Luc que no requiere de la creación de un gran defecto óseo en la pared sinusal¹⁰.

El SGG es una entidad infrecuente cuyo diagnóstico se basa mediante criterios clínicos y genéticos, los estudios por imagen seccional permiten complementar el diagnóstico y determinar la conducta terapéutica en la caracterización de lesiones propias de esta entidad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jarish W. Zurlehre von den autgeschwulsten. Archiv Jur Dermatologic und Syphilologic 1894;28:163-222.
2. Gorlin RJ, Goltz RW. Multiple nevoid basal-cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib. A syndrome. N Engl J Med 1960;262:908-12.
3. Şereflican B, Tuman B, Şereflican M, Halicioğlu S, Özyalvaçlı G, Bayrak S. Gorlin-Goltz syndrome. Turk PediatriArs 2017;52(3):173-7.
4. Hegde S, Shetty SR. Radiological features of familial Gorlin-Goltz syndrome. Imaging Sci Dent 2012;42(1):55-60.
5. Reyes ME, González FJM. Síndrome de Gorlin-Goltz: revisión bibliográfica y presentación de una serie de casos clínicos de una familia de siete integrantes. Rev Mex Cir Bucal Maxilofac 2015;11(1):17-9.
6. Al-Jarboua MN, Al-Husayni AH, Al-Mgran M, Al-Omar AF. Gorlin-Goltz Syndrome: A Case Report and Literature Review. Cu-reu. 2019;11(1):e3849.
7. Ramesh M, Krishnan R, Chalakkal P, Paul G. Gorlin-Goltz Syndrome: Case report and literature review. J Oral Maxillofac Pathol 2015;19(2):267.
8. Hajalioğlu P, Ghadirpour A, Ataie-Oskuie R, Kontzialis M, Nezami N. Imaging findings of Gorlin-Goltz syndrome. Acta Radiol Short Rep 2015;4(1):2047981614552294.
9. Rafiq S, Manzoor F, Dar MA, Aslam R. Imaging of Gorlin-Goltz syndrome: Series of 2 cases. J Oral Maxillofac Pathol 2021;25(2):373.
10. Procacci P, Lanaro L, Molteni G, et al. Transnasal endoscopic and intra-oral combined approach for odontogenic cysts. Acta Otorhinolaryngol Ital 2018;38(5):439-44.