

Síndrome de Gorlin-Goltz: a propósito de un caso clínico

Gorlin-Goltz Syndrome: a clinic case report

Est. Yarisbeth Batista Mariño ^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-3184-1166>

Est. Luis Enrique Ricardo Díaz ² <https://orcid.org/0000-0002-5818-0089>

Est. Cynthia Torres Sardón ³ <https://orcid.org/0000-0001-5576-1104>

Est. Dalila Terrero Naranjo ⁴ <https://orcid.org/0000-0001-9110-8778>

¹Facultad de Ciencias Médicas de Holguín Mariana Grajales Coello. Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba.

***Autor para la correspondencia. Correo electrónico:** yarelisliayary@gmail.com

Recibido: 05/03/2021.

Aprobado: 20/03/2021.

RESUMEN

El Síndrome de Gorlin-Goltz es un desorden clínico hereditario. Se acompaña de la asociación de un conjunto de manifestaciones, siendo común la presencia de queratoquistes odontogénicos. Se presentó el caso clínico de un paciente masculino de 16 años de edad, el mismo fue diagnosticado con Síndrome de Gorlin-Goltz. Mediante el método radiográfico se detectó la presencia de múltiples quistes en ambos maxilares asociados a dientes retenidos, por lo cual es remitido al servicio de Cirugía Máxilo-Facial del Hospital Pediátrico. Se realizó exéresis quirúrgica de la lesión que ocupaba parte del cuerpo y rama ascendente mandibular izquierda y biopsia de la muestra.

El Síndrome de Gorlin-Goltz es una condición genética de baja incidencia, la agrupación de sus principales manifestaciones aumenta el volumen de datos para el análisis de los diagnósticos diferenciales a considerar por el estomatólogo y el cirujano maxilofacial pediatra, y puede enriquecer los esfuerzos de investigación científica.

Palabras clave: síndrome del nevo basocelular; quistes odontogénicos; neoplasias

ABSTRACT

Gorlin-Goltz Syndrome is a clinic hereditary disorder related to a number of manifestations that commonly presents odontogenic keratocytes. The clinical case of a sixteen-year-old male patient, diagnosed with Gorlin-Goltz Syndrome, was presented. A radiographic method was performed and it revealed the presence of various cysts in both maxillaries that were associated to retained teeth; therefore, he was referred to the Maxillofacial Surgery Service of the Pediatric Hospital. A surgery of the lesion that occupied part of the left mandible body and upper branch was done and a biopsy was taken. Gorlin-Goltz Syndrome is a genetic condition of low incidence; the group of its main manifestations increases data for the analysis of differential diagnosis to be considered by the dentist and pediatric maxillofacial surgeon, and enriches the efforts for scientific researches.

Key words: basal cell nevus syndrome; odontogenic cysts; neoplasm

Introducción

El síndrome de Gorlin-Goltz es un desorden clínico hereditario de carácter autosómico dominante bien reconocido y de expresión variable. En la mayoría de los casos se manifiesta a temprana edad o cerca de la pubertad afectando más a la raza blanca y ambos sexos. Se acompaña de la asociación de un conjunto de manifestaciones, siendo la más común la presencia de numerosos carcinomas basocelulares y queratoquistes odontogénicos maxilares. ^(1, 2)

Nomland fue el primero que dio individualidad a este proceso con el nombre de “epiteliomas de células basales múltiples”.

En 1960, Gorlin y Goltz informaron el grupo de signos y síntomas característicos de la enfermedad en la revista *American Journal of Oral Dermatology*, por lo que recibió el nombre de ambos autores: Síndrome de Gorlin-Goltz. ^(2, 3)

El gen responsable se conoce como PTCH (de la palabra parchado [*patched*] en inglés), localizado en el cromosoma 9q22-31. La prevalencia estimada es de uno por cada 57 000 a 150 000 casos, con marcada diferencia en la frecuencia, la cual es alta en individuos caucásicos y baja en afroamericanos. Se estima que 0,4 % de los casos de carcinoma basocelular publicados pertenece a este síndrome. ^(4, 5)

El promedio de quistes odontogénicos es de cinco, con límites de uno a 30. La mitad de los pacientes tiene edema y secreción, 25 % manifiesta dolor y 15 % percibe mal sabor después de la rotura del quiste. Después de la remoción quirúrgica, se estima recurrencia en 60 % de los casos. ^(2, 6, 7)

No tiene un tratamiento específico, se aconseja el apoyo interdisciplinario de dermatólogos, cirujanos plásticos, médicos genetistas, oncólogos, estomatólogos, cirujanos maxilofaciales y otros especialistas de acuerdo con otras comorbilidades asociadas. ^(8, 9, 10)

El caso en cuestión, se aprecia con muy poca frecuencia, esto constituye un motivo para su divulgación dentro de la comunidad científica y puede enriquecer los esfuerzos de investigación pediátrica.

Presentación del caso

Paciente masculino de 16 años de edad, de raza blanca, procedencia rural, con antecedentes de haber sido operado a los 16 meses de edad de un meduloblastoma de fosa posterior, epilepsia, retraso mental moderado; al cual le fue diagnosticado mediante método clínico y radiográfico la presencia de múltiples quistes en ambos maxilares asociados a dientes retenidos, por lo cual es remitido de atención primaria al servicio de Cirugía Máxilo-Facial del hospital pediátrico de Holguín para continuar estudio y tratamiento.

Datos positivos al examen físico

Al examen físico general: dislalia parcial de algunas palabras, criptorquidia bilateral, polidactilia en ambas manos, estrabismo, tórax con deformidad ósea costal, deformidad clavicular, presencia de múltiples nevus en toda la región facial, tórax y espalda.

Al examen físico regional de la cabeza: macrocefalia, frente prominente, hipertelorismo, fascie ancha, nariz ancha, raíz nasal amplia. Múltiples nevus faciales. Coloración de la piel normal de acuerdo con su raza.

Boca: Maloclusión dentaria. La encía de coloración normal. En el maxilar se observa ausencia clínica de incisivo lateral derecho, primer molar derecho y los segundos y terceros molares.

Mandíbula: Ausencia clínica de incisivo central izquierdo, incisivo lateral izquierdo, canino izquierdo, primera bicúspide izquierda, primer molar derecho y los segundos y terceros molares.

Caries vestibular en canino derecho.

Se detectan masas duro elásticas a nivel de los espacios retromolares, no salida de líquidos, no dolor, no movilidad dentaria.

Complementarios

Mediante el procedimiento panorámico se detectaron en el maxilar: imágenes radiolúcidas, asociadas a dientes retenidos en zonas atípicas (pared lateral del seno maxilar, piso del seno maxilar); además oligodoncia de incisivo lateral derecho y fusión incompleta de la línea media, lo cual puede coincidir con fisura palatina.

En la mandíbula: imágenes radiolúcidas de grandes magnitudes asociadas a dientes retenidos en zonas atípicas (rama ascendente de la mandíbula y en las cercanías de ángulo mandibular), extendiéndose la radiolucidez hasta las segundas bicúspides inferiores (derecha e izquierda); además oligodoncia de incisivo central, incisivo lateral, canino, primera bicúspide(izquierdos) y primer molar derecho.



Fig. 1. Examen radiográfico

Diagnóstico

Ante los hallazgos positivos al interrogatorio, examen físico y a los datos arrojados por los exámenes complementarios, se concluye que este paciente presenta: El Síndrome de Gorlin-Goltz. Se decide realizar tratamiento quirúrgico con el fin de eliminar el proceso localizado en el lado izquierdo de la mandíbula.

A las 72 horas de realizada la operación se retira el taponamiento de la zona quirúrgica y se continúa con curas locales. Diez días después se retira la sutura y se observa buena cicatrización en zona quirúrgica. Se indica reconsulta al mes y en un período de 6 meses donde se realiza un nuevo control radiológico del área operada, para comprobar su evolución.

Tratamiento quirúrgico

El paciente fue operado bajo anestesia general con intubación nasotraqueal, se realizaron las incisiones que se extendían por encima del reborde alveolar desde lateral del 35 (segunda bicúspide inferior izquierda) hacia la rama ascendente, aproximadamente 5 centímetros. Se realizó decolado cuidadoso de la zona quirúrgica evitando desgarros mucosos y exponiendo al medio bucal, proceso quístico cubierto por una gruesa cápsula y relacionados con 37 y 38 retenidos (segundo y terceros molares inferiores izquierdos).

Se realizó exéresis del proceso, lavado, hemostasia, colocación de taponamiento de gasa con crema antibiótica de neobatín y sutura alternando puntos simples con colchoneros horizontales. Histológicamente se informó que los múltiples fragmentos de tejido extraídos (medición igual a ocho centímetros en conjunto) constituidos por formación quística con material grumoso eran queratoquistes (queratoquiste mandibular).

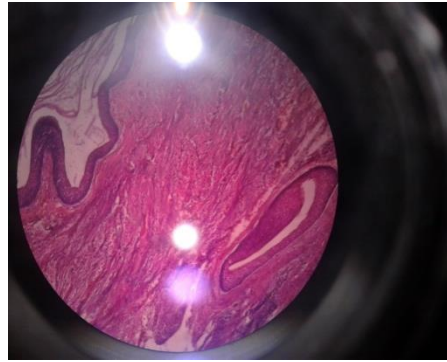


Fig. 2. Biopsia de queratoquiste mandibular

Discusión

Este estudio reporta un caso con síndrome de Gorlin-Goltz, con la gran mayoría de los hallazgos característicos descritos en la bibliografía. Estos pacientes requieren tratamiento multidisciplinario, según las alteraciones que manifiesten.

Este síndrome predispone principalmente a la proliferación los queratoquistes odontogénicos, los cuales deben ser tratados mediante cirugía; así como una afectación del sistema esquelético, oftalmológico y neurológico. ^(5, 6)

En 1997, Kimonis et al. ⁽¹⁰⁾ describieron que el diagnóstico para el síndrome debía basarse en la presencia de dos criterios principales o uno principal y dos menores. Estos son:

Criterios principales

- Más de dos carcinomas basocelulares o uno en menor de 20 años.
- Queratoquistes de los maxilares demostrados en estudios histopatológicos.
- Tres o más pits palmares y plantares.
- Calcificación bilaminar de la hoz del cerebro.
- Costillas bífidas fusionadas o marcadamente expandidas.
- Pariente de primer grado con el síndrome.

Criterios menores:

- Macrocefalia determinada después de ajustar edad.
- Malformaciones congénitas: fisura labial o palatina, prominencia frontal, fascies anchas, Hipertelorismo moderado o severo.
- Otras alteraciones esqueléticas: Deformación de Sprengel, marcada deformación pectoral, marcada sindactilia de los dígitos.
- Anomalías radiográficas: Puente en silla turca, anomalías vertebrales tales como Hemivértebras, fusión o elongación de los cuerpos vertebrales, defectos de modelaje de manos y pies, o radiolucidez en forma de llamas en las manos o pies.
- Fibroma de ovario.
- Meduloblastoma.

El caso en cuestión cumple con uno de los criterios principales y varios criterios menores. Dentro de sus signos fundamentales encontramos la neoplasia queratoquística odontogénica como criterio principal del síndrome de Gorlin-Goltz. ^(4, 10)

La evaluación de un paciente en cual se tiene sospecha de la presencia del síndrome de Gorlin-Goltz debe incluir preguntas referido a si otros familiares han presentado anomalías compatibles con esta enfermedad, sin embargo, el 30 % al 40 % de los pacientes no tienen antepasados afectados. ^(8, 9) En este paciente no se registran antecedentes familiares de este síndrome o una enfermedad similar.

Nilesh et al. ⁽⁸⁾ describieron al síndrome de Gorlin-Goltz como un desorden genético con presencia de múltiples queratoquistes odontogénicos principalmente en el área premolar mandibular como en este caso; pero también se hallaron quistes de gran tamaño en el maxilar.

Siempre que se diagnostiquen queratoquistes en niños, es necesario realizar el diagnóstico diferencial con el síndrome, ya que en estudios anteriormente realizados se observan los queratoquistes en 80 % antes de los 20 años. ^(2,7)

El diagnóstico diferencial del síndrome de Gorlin-Goltz debe realizarse de las ciliopatías, de la ingestión de arsénico, del xeroderma pigmentoso, del síndrome de Christol Bazex-Dupre, del síndrome de rombo y del carcinoma basocelular.

Figueira et al. señalaron que las neoplasias queratoquísticas odontogénicas ocurren en 75 % de los pacientes con síndrome de Gorlin-Goltz. En edades tempranas son múltiples y asintomáticos como en el caso presentado.⁽⁹⁾

Aunque el pronóstico de los pacientes con síndrome de Gorlin suele ser muy bueno, en algunas ocasiones puede haber desfiguración y deterioro funcional y en casos muy raros, puede llevar a la muerte de la paciente, secundaria a meduloblastoma.^(7, 8)

El paciente descrito fue manejado con resección quirúrgica convencional de cada uno de los queratoquiste mandibulares encontrados del lado izquierdo de la mandíbula y continúa actualmente en seguimiento y vigilancia por medio de la exploración clínica y radiográfica. No se han visto signos o síntomas de recidiva.

El Síndrome de Gorlin-Goltz es una condición genética de baja incidencia, la agrupación de sus principales manifestaciones aumenta el volumen de datos para el análisis de los diagnósticos diferenciales a considerar por el estomatólogo y el cirujano maxilofacial pediatra, y puede enriquecer los esfuerzos de investigación científica.

Referencias Bibliográficas

1. Moyano D, Gondos L, Peirano E, Bermeo J, Sáez E. Síndrome de Gorlin-Goltz: Una presentación atípica. Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello. 2016[citado 05/01/2021];76(1): 86-90. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0718-48162016000100013&lng=es

2. Silva Queiroz CL, Farias Hassam S, Varela Cândia A, Gonçalves de Farias J, Andrade Cardoso J. Diagnóstico precoz y tratamiento del síndrome de Gorlin-Goltz: seguimiento de ocho años. Rev Cubana Estomatol. 2020[citado 06/01/2021]; 57(1). Disponible en: <http://www.revestomatologia.sld.cu/index.php/est/article/view/1942>
3. Nunes Drumond JP, Bianca Allegro B, Sendyk WR, Martins F, de Oliveira M. Síndrome de Gorlin-Goltz: diagnóstico de um caso associado à cardiopatia e diabetes mellitus 2. Rev Bras Cir Plást. 2016[citado 08/11/2020]; 31(4):578-582. Disponible en: <http://www.rbcpl.org.br/details/1800/pt-BR/sindrome-de-gorlin-goltz--diagnostico-de-um-caso-associado-a-cardiopatia-e-diabetes-mellitus-2>
4. Canuto Figueirêdo Júnior E, Vieira Pereira MS, Coutinho Barsi Filho HC, Ferreira JM, Alves Xavier M, Queiroga de Castro Gomes D, *et al.* Invasive basal cell carcinoma: A case report. Arch Health Investig. 2018[citado 06/01/2021]; 7(3). Disponible en: <https://archhealthinvestigation.com.br/ArchHI/article/view/2809>
5. Sebastian J, Nikhilraj, Shakunthala GK, Roshin CN. Diagnostic approach to recurrent multiple odontogenic Cyst–Gorlin–Goltz syndrome. J Indian Acad Oral Med Radiol. 2019 [citado 12/01/2021];31(1):84-87. Disponible en: <https://www.jiaomr.in/article.asp?issn=0972-1363;year=2019;volume=31;issue=1;spage=84;epage=87;aulast=Sebastian;type=0>
6. Hoyos Cadavid AM, Kaminagakura E, Rodrigues M, Pinto C, Teshima T, Alves F. Immunohistochemical evaluation of Sonic Hedgehog signaling pathway proteins (Shh, Ptch1, Ptch2, Smo, Gli1, Gli2, and Gli3) in sporadic and syndromic odontogenic keratocysts. Clin Oral Investig. 2019[citado 06/01/2021];23(1):153-159. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29564556/>

7. Bhattacharjee R, Tekumalla S, De D. Goltz-Gorlin syndrome: a rare cause of ectrodactyly. Postgrad Med J. 2020[citado 12/01/2021];96(1132):116. Disponible en: <https://pmj.bmj.com/content/96/1132/116.abstract>
8. Nilesh K, Tewary S, Zope S, Patel J, Vande A. Dental, dermatological and radiographic findings in a case of Gorlin-Goltz Syndrome: report and review. Pan Afr Med J.2017 [citado 08/04/2020]; 27(1):96. Disponible en: <https://www.ajol.info/index.php/pamj/article/view/159909>
9. Galdes C, Mintoff D, Clark E. Gorlin-Goltz Syndrome: A Rare Syndrome Presenting as an Even Rarer de Novo Case with Numerous Features and Complications. Skinmed. 2019[citado 08/07/2021];17(5):324-327. Disponible en: <https://europepmc.org/article/med/31782707>
10. Figueira JA, Batista FRS, Rosso K, Veltrini VC, Pavan AJ. Delayed Diagnosis of Gorlin–Goltz Syndrome: The Importance of the Multidisciplinary Approach. J Craniofac Surg. 2018[citado 05/08/2021]; 29(6):530-531. Disponible en: https://journals.lww.com/jcraniofacialsurgery/Abstract/2018/09000/Delayed_Diagnosis_of_Gorlin_Goltz_Syndrome__The.77.aspx

Contribución de Autoría

YBM: conceptualización, metodología, administración del proyecto, supervisión, redacción – borrador original “líder”, redacción – revisión y edición. **LERD** y **CTS:** investigación, redacción – borrador original “igual”. **DTN:** recursos, redacción – borrador original “de apoyo”.

Conflicto de Intereses

Los autores no declaran ningún conflicto de interés.

Financiación

No se recibió financiación para la realización del presente artículo.