

Síndrome de Gorlin

Síndrome de Gorlin

Revisión de sus diferentes modalidades terapéuticas

Luz Marina Gómez Vargas
Luz Adriana Vásquez Ochoa

RESUMEN

Mujer de 33 años, con múltiples lesiones tumorales en cara, cuero cabelludo y tronco, de 25 años de evolución. Con diagnóstico clínico e histopatológico de carcinomas basocelulares, fue sometida a diferentes modalidades de tratamiento quirúrgico.

El síndrome de Gorlin es un trastorno autosómico dominante, caracterizado por la presencia de múltiples carcinomas basocelulares y disqueratosis palmo-plantar. Existen diferentes tratamientos, tales como criocirugía y cirugía.

Palabras clave: síndrome de nevus de células basales; Síndrome de Gorlin-Golitz; pits.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una mujer de 33 años, quien consultó por presentar desde la niñez múltiples lesiones pigmentadas en cara, cuero cabelludo, tórax y espalda. Padre y hermana con lesiones similares múltiples.

Al examen físico presentaba 51 lesiones tumorales de 2 mm-2 cm, pigmentadas o color piel, perladas y con telangiectasias en su superficie, localizadas en cara (#29) (Figura 1), cuero cabelludo (#4), tórax anterior (#11) y espalda (#7), desde la niñez. Además presentaba múltiples depresiones puntiformes, color piel, en palmas (Figura 2). No presentaba quistes mandibulares ni anomalías craneales.

El estudio de histopatología a la tinción con hematoxilina/eosina de 35 de las lesiones, a las cuales se le realizó biopsia, mostró masas de células basaloideas con empalizada periférica y retracción peritumoral (Figura 3), haciéndose el diagnóstico de carcinomas basocelulares con patrón sólido en la mayoría de los casos (#34) y de extensión superficial en uno de ellos.

Con diagnóstico de Síndrome de Gorlin con múltiples carcinomas basocelulares, la paciente fue sometida a diferentes modalidades de tratamiento quirúrgico: resección cierre primario de 27 lesiones tumorales localizadas en cara, cuello y tórax anterior; resección con colgajos de avance de 4 lesiones localizadas en canto interno de ojo derecho, surco nasogeniano (Figura 4), mejilla y región preauricular derecha; resección con sacabocado #4 más cierre primario de 4 lesiones localizadas en tórax anterior; curetaje de las lesiones, aplicación de ácido tricloroacético (ATA) al 35% y luego crioterapia con probeta o spray, con 2 ciclos de congelación/descongelación, ésta última con duración de 60 segundos, de lesiones localizadas en frente y tórax anterior.

Luz Marina Gómez Vargas, MD, Dermatóloga, Profesora Asociada y Jefe Departamento de Dermatología, Facultad de Medicina, Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín.
Luz Adriana Vásquez Ochoa, MD, RIII Dermatología, Facultad de Medicina, Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín.

Correspondencia: Luz Adriana Vásquez Ochoa, calle 78 B # 72A-109, Clínica Universidad Pontificia Bolivariana, teléfono 4415900, Medellín, Colombia.

Síndrome de Gorlin - Revisión de sus diferentes modalidades terapéuticas

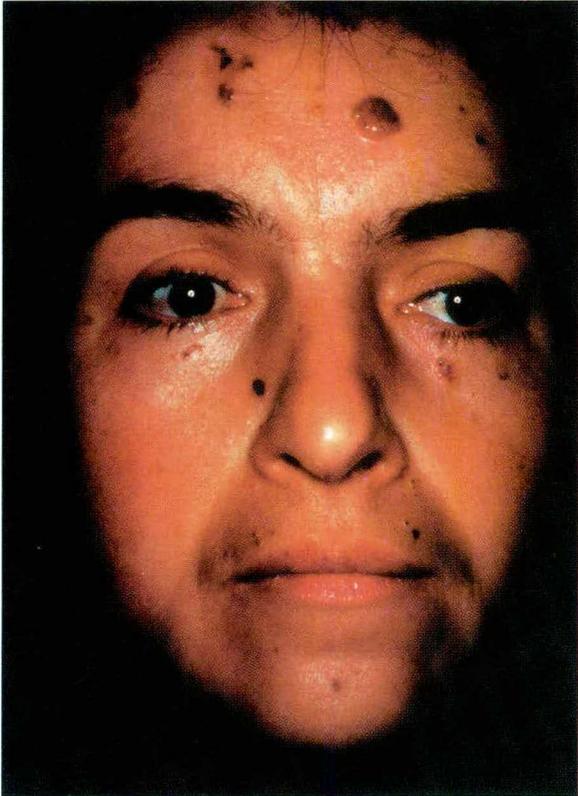


Figura 1. Síndrome de Gorlin: múltiples pápulas pigmentadas o color piel, perladas, en cara.



Figura 2. Síndrome de Gorlin: pits palmares.

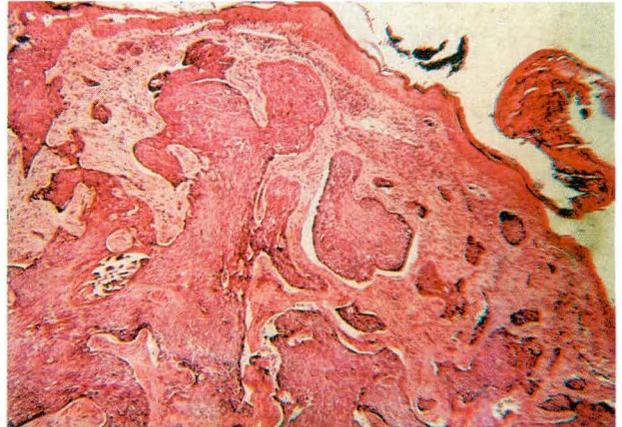


Figura 3. Tinción de Hematoxilina-Eosina: lesión tumoral constituida por células basaloideas con empalizada periférica y retracción peritumoral. Carcinomas basocelulares múltiples con patrón sólido



Figura 4. Post-quirúrgico de resección y colgajo de avance, de carcinoma basocelular, en surco nasogeniano.

Luego de un año de seguimiento no se han presentado recidivas y hemos observado un excelente resultado cosmético.

Síndrome de Gorlin - Revisión de sus diferentes modalidades terapéuticas

DISCUSIÓN

El Síndrome de Gorlin, denominado también Síndrome de nevus de células basales, fue descrito en 1960 como un desorden de herencia autosómica dominante, caracterizado por defectos del desarrollo y susceptibilidad al cáncer, especialmente a desarrollar carcinomas basocelulares.

Se ha identificado el gen PTC o PTCH como el responsable del síndrome, el cual codifica proteínas transmembrana, con funciones en el mantenimiento, reparación y replicación del DNA.¹ Dichas funciones se alteran en el síndrome, por ocurrir mutaciones del gen en el brazo largo del cromosoma.

Mediante el estudio de fibroblastos se ha demostrado que existe, tanto una inestabilidad cromosómica como un reordenamiento de cromátides y una mayor duración del ciclo celular. Además, existe un aumento en el número de los nucleolos y de las ribonucleoproteínas dentro del núcleo, después de ser sometidos a radiación, lo cual explica por qué estos pacientes tienen una susceptibilidad anormal a la misma, y el desarrollo posterior de los carcinomas.²

Clínicamente, los pacientes presentan múltiples carcinomas basocelulares de inicio en la pubertad o más tardíamente, con características biológicas semejantes a los carcinomas basocelulares esporádicos, y un alto porcentaje se localiza en el tronco. Las otras anomalías cutáneas características del síndrome son la presencia de "pits" palmoplantares, y de quistes de milium.

Entre las anomalías esqueléticas, con frecuencia presentan queratoquistes odontogénicos o quistes mandibulares, generalmente asintomáticos; anomalías del cráneo, principalmente alargamiento de los huesos frontal y temporal; calcificaciones cerebrales y espina bífida. El 5% de los pacientes tienen historia de labio leporino o paladar hendido.³

Los tumores cerebrales son la complicación fatal más común del síndrome, siendo los meningiomas y meduloblastomas los más frecuentes, con una incidencia del 3-

5%.⁴ Es común encontrar fibromas de corazón u ovario, linfoquistes de mesenterio y hamartomas de retina.⁵ En la mayoría de los casos, el diagnóstico del síndrome se realiza fácilmente por la historia de carcinomas basocelulares múltiples de inicio temprano, quistes mandibulares y "pits" palmoplantares. Sin embargo, se sugiere hacer el diagnóstico con dos criterios mayores o con uno mayor y dos menores, siendo los mayores: los carcinomas basocelulares, queratoquistes odontogénicos, 3 o más "pits" palmoplantares, calcificaciones cerebrales y antecedentes familiares positivos. Los criterios menores incluyen: cráneo anormal, otros tumores, paladar hendido, labio leporino y polidactilia.⁴

Debe hacerse el diagnóstico diferencial con el cáncer inducido por arsénico, donde son más frecuentes los carcinomas escamocelulares que los basocelulares y las queratosis actínicas que los "pits" palmoplantares, y con el síndrome de Goltz-Gorlin, que es la hipoplasia dérmica focal.

El tratamiento de los carcinomas basocelulares en el síndrome es el mismo que para los esporádicos. Existen diferentes tipos de tratamiento tales como 5-fluorouracilo, ácido retinoico, electrofulguración, curetaje, crioterapia y cirugía.

Los retinoides orales retardan o frenan el desarrollo de los carcinomas basocelulares, pero se requiere un tratamiento prolongado, que no es tolerado por los efectos secundarios. Otros tratamientos son la terapia fotodinámica y la inmunoterapia.⁴

La cirugía es el tratamiento de elección, especialmente para los carcinomas localizados en zonas de riesgo, como la región preauricular y perioral.⁴

CONCLUSIONES

Presentamos el caso de un síndrome de Gorlin con múltiples carcinomas basocelulares, "pits" palmares y antecedentes familiares, sometido a diferentes modalidades de tratamiento quirúrgico, con excelentes resultados estéticos y sin recidivas luego de 1 año de seguimiento.

Síndrome de Gorlin - Revisión de sus diferentes modalidades terapéuticas

SUMMARY

A 33 year-old woman had a 25 year history of multiple tumoral lesions on the face, scalp and trunk. Clinical and histopathological examination revealed basal cell carcinomas. The treatment was cryosurgery and surgery.

Gorlin syndrome is an autosomal dominant disorder, characterized by multiple basal cell carcinomas and diskarotosis of the palms and soles. There are different therapeutic modalities as surgery and cryosurgery.

Key words: The basal cell nevus syndrome; Gorlin-Golitz syndrome; pits.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hasenpuschtheil K, Bataille V, Laehdetie J et al. Gorlin syndrome: identification of 4 novel germ-line mutations of the human patched-PTCH-gene. Mutations in brief no.137. Online. Hum Mutat 1998; 11:480.
2. Dezawa M, Fujii K, Nomura J, et al. Increase in nucleoli after X-radiation of fibroblasts of patients with Gorlin syndrome. J Lab Clin Med 1999; 134:585-591.
3. Dowling PA, Fleming P, Saunders ID, et al. Odontogenic keratocysts in a 5 year-old: initial manifestation of nevoid basal cell carcinoma syndrome. Pediatr Dent 2000; 22:52-55.
4. Epstein Ervin JR. Basal Cell Nevus Syndrome. En: Arndt K, Leboit Ph, Robinson J, et al. Cutaneous Medicine and Surgery 1996; 1742-1746.
5. Boutimzine N, Laghmari A, Karib H, et al. Gorlin-Goltz phacomatosis: ophthalmological aspects in one case. J Fr Ophtalmol 2000; 23:180-186.