

# Síndrome de Gorlin - Goltz en paciente pediátrico:

## Reporte de Caso

Recibido: 08-11-2018

Aceptado: 22-12-2018

Correspondencia:

calita\_melendez@hotmail.com

### Eduardo, Campos-Nájera

Cirujano Maxilofacial, Docente Asociado de la Maestría en Odontología Infantil Universidad Autónoma de Coahuila, México.

### Claudia Alicia, Meléndez-Wong

Master en Ciencias Odontológicas con Acentuación en Odontología Infantil. Coordinadora de la Maestría en Ciencias Odontológicas con Acentuación en Odontología Infantil. Docente Asociado de la Maestría en Odontología Infantil de la Universidad Autónoma de Coahuila, México.

### Marisol, Sifuentes-Flores

Alumna de la Maestría en Odontología Infantil.

### Oscar Rodríguez-Villarreal

Master en Ciencias Odontológicas con Acentuación en Odontología Infantil. Docente Asociado de la Maestría en Odontología Infantil de la Universidad Autónoma de Coahuila, México.

### María de La Paz-Olgún

Master en Ciencias Odontológicas con Acentuación en Endodoncia. Docente Asociado de la Maestría en Endodoncia.

Citar como Campos E. Meléndez C. Sifuentes M. Rodríguez O. La Paz M. Síndrome de Gorlin Goltz en paciente pediátrico. reporte de un caso. Odontol Pediatr 2018; 17(2): 79 - 84.

### *Gorlin Goltz syndrome in Pediatric Patient: Case Report*

## Resumen

**Introducción** El síndrome de Gorlin-Goltz es una entidad infrecuente hereditario autosómica dominante por el gen PTCH ubicado en el cromosoma 9q22.3 de expresión variable. El padecimiento es caracterizado por desarrollar carcinomas basocelulares, queratoquistes odontogénicos, meduloblastomas y fibromas ováricos.

**Objetivo** Conocer las características clínicas y patológicas para un adecuado diagnóstico y tratamiento.

**Presentación del caso** Paciente femenino de 13 años de edad acude a consulta al posgrado de Odontología Infantil de la Facultad de odontología Unidad Torreón de la Universidad Autónoma de Coahuila. Clínicamente presenta un aumento de volumen hemifacial izquierdo, indoloro, del color de la piel circundante, normotérmico, blando; así mismo, puente nasal ancho, exoftalmos y protuberancia frontal. A la exploración intraoral, se observa aumento de volumen en fondo de vestíbulo maxilar izquierdo extendiéndose de canino a premolares; en mandíbula aumento de volumen en fondo de vestíbulo derecho que abarca desde el central izquierdo hasta el molar derecho. En la ortopantomografía se observan 3 lesiones radiolúcidas en maxilar y dos en mandíbula provocando desplazamiento dental.

**Conclusión** El diagnóstico temprano de este síndrome evitará confundir los tumores odontogénicos queratoquísticos con procesos infecciosos y así lograr obtener resultado sin morbilidad elevada.

**Palabras clave:** Síndrome de Gorlin Goltz, Carcinoma basocelular, Queratoquiste odontogénico.

## Abstract

**Introduction** The Gorlin-Goltz syndrome is a rare, autosomal dominant inherited entity, dominant by the PTCH gene located on chromosome 9q22.3 of variable expression. The condition is characterized by the proliferation of basal cell carcinomas, odontogenic keratocysts, medulloblastomas and ovarian fibromas.

**Objective** To know the clinical and pathological characteristics for an adequate diagnosis and treatment.

**Case presentation** A 13-year-old female patient attended the Department of Pediatric Dentistry at the Autonomous University of Coahuila. Clinically, the patient presented a soft, painless, normothermic and normal skin colored left hemi facial volume increase. In addition, she presented a wide nasal bridge, exophthalmos and frontal protuberance. On intraoral examination, an increase of volume was observed in the left maxillary buccal vestibule, extending from the upper left canine to the first and second premolars; Another volume increase was found in the right lower buccal vestibule that extended from the lower left central incisor to the right first molar. The panoramic radiograph showed 3 radiolucent lesions in the maxilla and two more lesions in the lower maxilla, causing dental displacement.

**Conclusion** The early diagnosis of this syndrome will help to avoid the confusion between the odontogenic keratocystic tumors with infectious processes and thus achieve results without a high morbidity.

**Keywords:** Gorlin Goltz syndrome, Basal cell carcinoma, Odontogenic keratocyst.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Gorlin-Goltz es un padecimiento hereditario autosómico dominante ocasionado por la mutación del gen PTCH ubicado en el cromosoma 9q22.3. Su incidencia mundial se estima en 1 de cada 50,000 a 150,000 personas, la relación hombre/mujer es de 1:0.

El diagnóstico puede sospecharse por la existencia de nevos basocelulares, tumores dérmicos, calcinosis, múltiples tumores odontogénicos queratoquísticos, prognatismo mandibular, defectos vertebrales, costillas bífidas, espina bífida, hipertelorismo, puente nasal ancho, ceguera congénita, distopía orbitaria, estrabismo interno, calcificación de la

hoz cerebral, puente de la silla turca, agenesia del cuerpo calloso, hidrocefalia congénita, aparición de meduloblastomas, entre otros. En las palmas de las manos y los pies pueden presentar hoyuelos.

En algunos pacientes la inteligencia puede estar deficiente. Los pacientes masculinos muestran hipogonadismo mientras que las mujeres presentan fibromas ováricos. Este síndrome se caracteriza por el desarrollo de varios queratoquistes durante la segunda década y/o carcinomas basocelulares en la tercera década de la vida. El examen radiológico presenta anormalidades de cráneo, maxilar, mandíbula, clavículas, costillas y vertebras.

En el 75% de los pacientes desarrollan quistes en la mandíbula y maxilar. El número total de quistes varía entre 1 y 28. En el 87% se identifican hoyuelos plantares y palmares y, en el 17%, se detectan fibromas de ovarios. Este síndrome tiene rasgos mayores y menores. Para determinar que un paciente es portador de síndrome de Gorlin-Goltz, debe presentar: dos rasgos mayores; un rasgo menor y un pariente de primera línea afectado o múltiples carcinomas basocelulares durante la infancia.

Rasgos mayores: Carcinomas basocelulares múltiples o uno de aparición antes de los 20 años, queratoquistes confirmados histológicamente, hoyuelos palmares o plantares, calcificación bilaminar de la hoz del cerebro, historia positiva familiar del síndrome.

Rasgos menores: Anomalías congénitas del esqueleto, macrocefalia, fibroma cardíaco u ovárico, médulo-blastoma, quistes linfomesentéricos, malformaciones congénitas.

## REPORTE DEL CASO

Paciente femenino de 13 años de edad acude a consulta al posgrado de Odontología

Infantil de la facultad de odontología de la Universidad Autónoma de Coahuila unidad Torreón, siendo el motivo de consulta "absceso en un diente", al examen clínico presenta un aumento de volumen hemifacial izquierdo de carácter progresivo e indoloro, del color de la piel circundante, normotérmico, blando, que provoca asimetría facial; así mismo, la paciente presenta, puente nasal ancho, exoftalmos y protuberancia frontal. Siendo estos los rasgos menores presentes. (Figura 1)

Al examen intraoral, encontramos aumento de volumen en fondo de vestíbulo maxilar izquierdo en región de canino y premolares; en mandíbula presenta aumento de volumen en fondo de vestíbulo derecho que abarca desde el central izquierdo hasta el molar derecho. (Figura 2).

En la ortopantomografía se observan 5 lesiones radiolúcidas en maxilar y mandíbula, las cuales desplazan órganos dentarios incluidos en la patología; tres se presentan en el maxilar y dos en la mandíbula. (Figura 3). Así mismo presenta costilla izquierda bífida localizada en una tele de tórax (Figura 4), como hipoplasia de útero sin presentar menarca. Siendo éstos los rasgos mayores que presenta la paciente. (Figura 5)

Se realizó bajo anestesia general la enucleación de los múltiples queratoquistes en el Hospital General Infantil de la Universidad Autónoma de Coahuila, Unidad Torreón. (Figura 6, 6.1, 6.2, 6.3, 6.4. y 6.5)

Se realizó la exodoncia quirúrgica de la Órganos Dentarios 1.8, 1.7, 63, 2.3, 2.8 3.8, 73, 4.3, 4.4 y 4.5, debido a que se encontraban dentro de las múltiples lesiones quísticas.

Las piezas quirúrgicas se envían a examen histopatológico cada muestra por separado.

El examen histopatológico confirma el diagnóstico de Queratoquiste Odontogénico.

Descripción Microscópica: En los cortes histológicos se observa epitelio plano estratificado con estrato córneo engrosado, ortoqueratosico pero predominantemente paraqueratosis. Con ocasional ortoquerqatosis. El grosor del epitelio esta entre 8 – 10 células de profundidad, no se observan clavas



Figura 1. Fotografía extraoral



Figura 2. Fotografía Intraoral



Figura 3. Radiografía Panorámica. Diagnóstico de las cinco lesiones quísticas



Figura 4. Radiografía de Tele de Tórax. Costilla Bífida

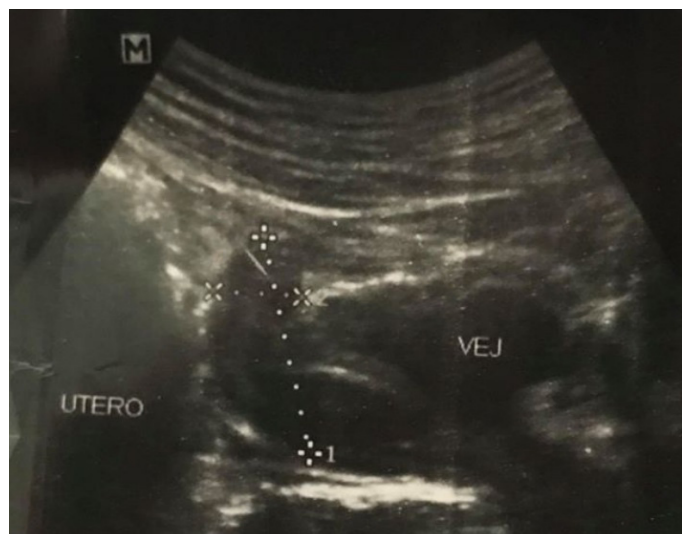


Figura 5. Ecografía de Útero. Hipoplasia uterina



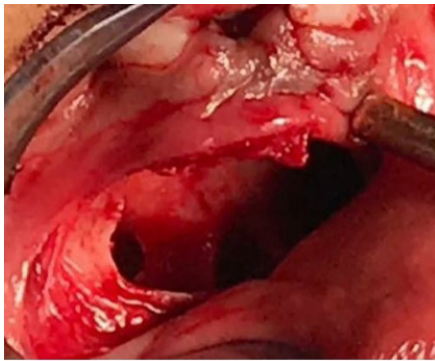


Figura 6. Enucleación de Queratoquiste



Figura 6.1. Queratoquiste

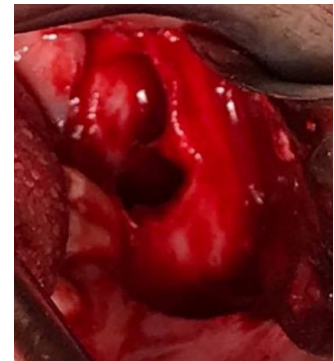


Figura 6.2. Enucleación de Queratoquiste



Figura 6.3. Queratoquiste

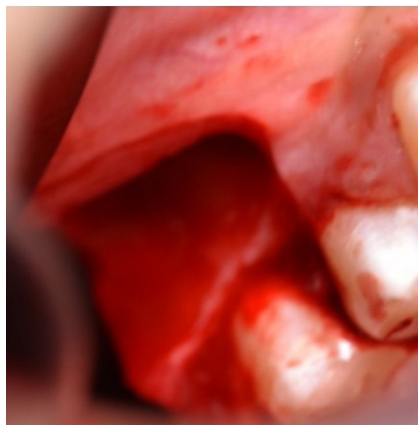


Figura 6.4. Enucleación de Queratoquiste

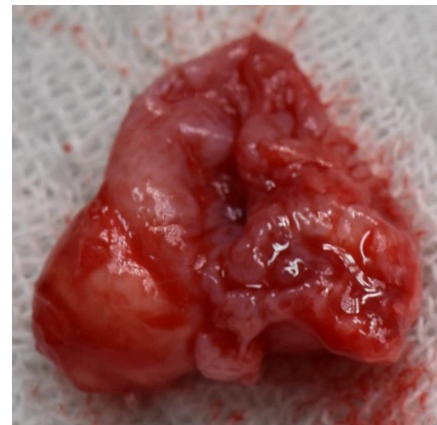


Figura 6.5. Queratoquiste

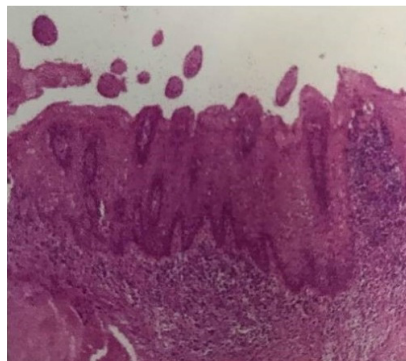


Figura 7. Examen Histopatológico



Figura 8. Radiografía Panorámica. Control mensual Marzo



Figura 9. Radiografía Panorámica. Control Mensual Mayo

dermoepidérmicas. En algunos cortes, se observa epitelio ulcerado con abundante infiltrado inflamatorio de tipo neutrofílico. Otros cortes muestran paredes quísticas conteniendo material de queratina en su interior. (Figura 7)

La paciente asiste a control mensual. Se solicitan ortopantomografía, observándose adecuado proceso cicatrizal óseo; se observa una nueva lesión quística en mandíbula izquierda relacionado con OD 48. El diagnóstico clínico es de un queratoquiste odontogénico. (Figura 8) Actualmente la paciente se encuentra bajo monitorización de la nueva lesión para su posterior enucleación; a lo largo de los controles la lesión ha permanecido en las mismas condiciones sin crecimiento. (Figura 9)

El plan de tratamiento a seguir a futuro es la enucleación de la nueva lesión en órgano dental 48, tratamiento ortodóntico en cuanto mejoren condiciones de cicatrización ósea y finalmente rehabilitación protésica de dientes faltantes.

## DISCUSIÓN

Este síndrome es complejo e incluye múltiples hallazgos que involucran la piel, el sistema nervioso, los ojos, el sistema endócrino y el sistema esquelético. El diagnóstico es clínico con la concurrencia de dos criterios mayores o un mayor y dos menores. El paciente presentó como criterios mayores múltiples queratoquistes odontogénicos, y como rasgos menores puente nasal amplio e hipertelorismo.

El síndrome de Gorlin-Goltz no tiene un tratamiento específico; sin embargo, es recomendable realizar un abordaje multidisciplinario donde participen el odontólogo, patólogo oral, cirujano maxilo-facial y otros especialistas médicos. El diagnóstico temprano es con la finalidad de orientar y educar sobre los cuidados de prevención que deben tener este tipo de pacientes ante el riesgo oncológico al que están expuestos.

## CONCLUSIONES

El tratamiento de pacientes con síndrome de Gorlin-Goltz debe ser interdisciplinario. El estomatólogo pediatra debe poder reconocer los tumores odontogénicos queratoquísticos e investigar si se trata del síndrome de Gorlin-Goltz o alguna otra entidad. La ortopantomografía se ha considerado como el principal método para el diagnóstico de éstas lesiones y es un estudio muy útil para el diagnóstico de estas y otras entidades bucales con manifestaciones subclínicas que pasan inadvertidas y desde luego para los casos que comprometen la función y la vida. El diagnóstico temprano del Queratoquiste Odontogénico puede prevenir las fracturas mandibulares patológicas, debido a la resorción de hueso causada por el rápido crecimiento y agresividad del tumor.

## REFERENCIAS

1. Farndon PA, Del Mastro RG, Evans DG, Kilpatrick MW. Location of gene for Gorlin syndrome. *Lancet* 1992;339:581-2.
2. Friedrich R. P. 207 Diagnosis and treatment of patients with nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorling-Goltz-Syndrome). *J Craniomaxill Surg* 2006;34:185-86.
3. Bale AE. The nevoid basal cell carcinoma syndrome: genetics and mechanism of carcinogenesis. *Cancer Invest* 1997;15:180-6.
4. Gandage S, Rahalkar M, Domkundwar S. Gorlin's syndrome - radiographic and CT manifestations. *Indian J Radiol Imaging* 2003;13:19-22.
5. Kimonis VE, Goldstein AM, Pastakia B, Yang ML, Kase R, Di Giovanna JJ, Bale AE, Bale SJ. Clinical manifestations in 105 persons with nevoid basal cell carcinoma syndrome. *AM J Med Genet* 1997;69:299-308.
6. Yi-Fang Z, Jin-Xiong W, Shi-Ping W. Treatment of odontogenic keratocyst: A follow up of 255 Chinese patients. *Oral Maxillofac J* 2002;94:151-6.
7. Reddy J, Laufer MR. Congenital anomalies of the female reproductive tract in a patient with Goltz syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009;22:71-72.