

Síndrome de Gorlin-Goltz

Lorena Di Nisio, María Eugenia Pais, Florencia Englebert, Carlos Farinaz, Lucía Fernández Abuyé, Belén Eichel, Romina Tula, Daniel Weil

Servicio de Oftalmología, División de Oculoplastia, Hospital de Clínicas José de San Martín, Buenos Aires.

Recibido: 17 de julio de 2015.

Aceptado: 16 de diciembre de 2015.

Correspondencia

Dra. Lorena Di Nisio,
Uruguay 766, 4 piso
Buenos Aires
lorena@dinisio.com.ar

Oftalmol Clin Exp (ISSN 1851-2658)
2016; 9 (1): 19-24.

Declaración de intereses

Los autores no poseen conflictos de intereses relacionados con el artículo. No han recibido ningún tipo de financiación parcial ni total por parte de alguna institución ni industria.

Resumen

Objetivo: Presentar dos casos de síndrome de Gorlin-Goltz y su tratamiento quirúrgico paliativo, haciendo hincapié en la importancia del manejo multidisciplinario.

Métodos: Es un trabajo retrospectivo con la presentación de dos casos clínicos, su tratamiento y revisión bibliográfica.

Resultados: La terapia fotodinámica y la resección quirúrgica de las lesiones son alternativas terapéuticas en estos pacientes.

Conclusiones: Los pacientes con síndrome de Gorlin-Goltz frecuentemente tienen manifestaciones oftalmológicas debido a la presencia de lesiones de carcinoma basocelular que comprometen el área periocular. El abordaje multidisciplinario en el cuidado de estos pacientes es esencial. El diagnóstico precoz puede permitir una mejor protección de la piel y un cuidado desde edades más tempranas.

Palabras clave: síndrome de Gorlin-Goltz, carcinoma basocelular, síndrome névico basocelular, nevo basocelular múltiple.

Gorlin-Goltz syndrome

Abstract

Objective: To present two cases of Gorlin-Goltz syndrome and describe its palliative surgical treatment, with a focus on the importance of multidisciplinary management.

Methods: Retrospective study with two case reports, treatment description and literature review.

Results: Photodynamic therapy and surgical resection of the lesions are therapeutic alternatives for these patients.

Conclusions: Patients with Gorlin-Goltz syndrome often have ophthalmologic manifestations due to the presence of basal cell carcinoma lesions involving the periocular area. A multidisciplinary approach in the management of these patients is essential. Early diagnosis can result in better skin protection as well as better care from earlier age.

Keywords: Gorlin-Goltz syndrome, basal cell carcinoma, nevoid basal cell carcinoma syndrome, multiple basal cell nevus.

Síndrome de Gorlin-Goltz

Resumo

Objetivo: Apresentar dois casos de síndrome de Gorlin-Goltz e seu tratamento cirúrgico paliativo, fazendo ênfase na importância da aplicação multidisciplinar.

Métodos: É um trabalho retrospectivo com a apresentação de dois casos clínicos, seu tratamento e revisão bibliográfica.

Resultados: A terapia *fotodinâmica* e a ressecção cirúrgica das lesões são alternativas terapêuticas em estes pacientes.

Conclusões: Os pacientes com síndrome de Gorlin-Goltz, frequentemente tem manifestações oftalmológicas devido à presença de lesões de carcinoma basocelular que comprometem a área periocular. A abordagem multidisciplinar no cuidado destes pacientes é essencial. O diagnóstico precoce pode permitir uma melhor proteção da pele e um cuidado desde idades mais precoces.

Palavras chave: síndrome de Gorlin-Goltz, carcinoma basocelular, síndrome do nevo basocelular, nevo basocelular múltiplo.

Introducción

El síndrome de Gorlin-Goltz es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, infrecuente y multisistémica. Se caracteriza por la presencia de múltiples lesiones de carcinoma basocelular, quistes mandibulares, costillas bífidas, depresiones en plantas y palmas y calcificaciones intracraneales¹⁻².

El síndrome ha recibido diferentes nombres desde que fue comunicado por primera vez por

Jarish y White en 1894, hasta que en 1960 Gorlin y Goltz describieron y dieron nombre propio a esta entidad¹⁻³.

En el presente trabajo presentaremos dos casos derivados a nuestro servicio para el tratamiento de las lesiones perioculares.

Presentación

Caso 1: paciente masculino de 41 años derivado por presentar múltiples lesiones pigmentadas en cara y tronco con compromiso palpebral (figs. 1 y 2). Al examen: AV c/c OD 20/20 y OI 20/25. BMC: OD: lesión pigmentada en el tercio interno del párpado inferior. OI: lesión pigmentada que afecta todo el borde libre del párpado inferior, ausencia de pestañas, alteración de la anatomía del párpado inferior e hiperemia conjuntival. Movimientos oculares conservados en ambos ojos. En la tomografía computada (TC) no se evidencia compromiso orbitario. Se realizó mapeo biopsico donde se tomaron múltiples muestras alrededor de los márgenes de la lesión extirpada. La anatomía patológica informó: carcinoma basocelular pigmentado. Se deriva a dermatología donde confirman el diagnóstico de síndrome de Gorlin-Goltz por presentar depresiones plantares, queratoquistes odontógenos y carcinoma basocelular en cara y tórax. El paciente refiere hermana con lesiones en piel similares a las que él presenta.

Caso 2: paciente mujer de 58 años derivada con diagnóstico de síndrome de Gorlin-Goltz por presentar múltiples lesiones de carcinoma basocelular. Presenta antecedentes donde se le realizó la extirpación de tumor cerebral veinte años antes y resección de múltiples nevos en la zona periocular derecha con una antigüedad de 7 años. Presenta AVc/c OD visión luz y OI 20/25. BMC: OD: anquiloblefaron, lagofthalmos. OI: múltiples lesiones basocelulares en párpado inferior, perioculares y a nivel malar (fig. 3). Se evidencia restricción de la motilidad del OD a la supraducción, abducción e infraducción, movimientos conservados en el OI. En la TC no se evidencia compromiso orbitario.



Figuras 1 y 2. Múltiples lesiones pigmentadas en piel de la cara. Algunas afectan el párpado inferior con alteración de su anatomía, como se ve en el ojo izquierdo.



Figura 3. La paciente presenta múltiples lesiones pigmentadas y ulceradas en la piel de la cara. Una gran lesión en el área malar izquierda próxima al área periocular.

Material y métodos

Se realizó terapia fotodinámica (TF) por indicación de dermatología. La terapia fotodinámica es un tratamiento basado en la fotooxidación de materiales biológicos inducida por un agente fotosensibilizante, el cual se localiza selectivamente en determinadas células o tejidos tumorales, de forma tal que al ser iluminadas con una luz de adecuada longitud y en dosis suficiente, esas células resultan destruidas⁴. También se le realizó resección de las lesiones palpebrales y perioculares con posterior reconstrucción por colgajos. Se evidencia notable mejoría de las lesiones cutáneas posterior al tratamiento (figs. 4 y 5).

Discusión

En 1960, Gorlin y Goltz describieron la clásica tríada clínica que caracteriza al síndrome: carcinomas basocelulares múltiples, queratoquistes en las mandíbulas y costillas bífidas¹⁻³.

Es una enfermedad rara, hereditaria autosómica dominante de alta penetrancia y expresión variable, ocasionada por la mutación del gen *PTCH1*¹. Tiene una incidencia mundial de 1:50.000 a 1:150.000, con mayor incidencia en la raza blanca y sin diferencia de género. El 60% de los pacientes no tiene antecedentes familiares y, dentro de este grupo, las mutaciones espontáneas son las responsables del 35% al 50% de los casos⁵.



Figura 4. Posquirúrgico de la resección de las lesiones palpebrales. Se realizó una tarsorrafia para protección ocular.



Figura 5. Posterior a la terapia fotodinámica. Se observa una gran mejoría con importante involución de las lesiones pigmentadas.

Tabla 1. Criterios diagnóstico de Kimonis.

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Dos lesiones basocelulares	Macrocefalia
Quistes odontogénicos	Hipertelorismo
Depresiones palmares o plantares	Anormalidades esqueléticas
Calcificación cerebral	Alteraciones radiológicas
Familiar de primer orden con afectación	Fibroma ovárico
	Meduloblastoma

Las características principales son la presencia de múltiples nódulos cutáneos, tanto la piel no expuesta al sol como la piel de la cara, que tienden a malignizarse con la edad (carcinoma basocelular pigmentado), queratoquistes odontogénicos múltiples, depresiones palmares y plantares y calcificaciones en la hoz del cerebro^{3,6}.

Las características clínicas aparecen en las tres primeras décadas de la vida. La forma de presentación más habitual es la aparición de queratoquistes odontógenos o carcinomas basocelulares.

La coexistencia de carcinoma basocelulares y queratoquistes odontógenos es prácticamente patognomónico del síndrome de Gorlin-Goltz⁶.

Los carcinomas basocelulares comúnmente afectan el tórax y el área cervicofacial y raramente metastatizan³.

El diagnóstico se realiza según los criterios de Kimonis (tabla 1) y es necesaria la presencia de dos criterios mayores o de uno mayor y dos menores para hacer el diagnóstico⁵⁻⁷.

El síndrome de Gorlin-Goltz no tiene un tratamiento específico, pero es recomendable un abordaje multidisciplinario integrado por cirujanos oftalmólogos, dermatólogos, maxilofaciales, y neurólogos^{3,7}.

El tratamiento consiste en la escisión de las lesiones tumorales, así como también la quimioterapia tópica (crema de imiquimod al 5%), terapia fotodinámica y/o ablación con láser^{3,5}.

Conclusión

El síndrome de Gorlin-Goltz es una entidad poco frecuente. Es importante sospecharlo en pacientes con múltiples lesiones de carcinoma basocelular o en pacientes muy jóvenes que presenten este tipo de lesiones. Las lesiones de carcinoma basocelular en el área periocular son frecuentes en estos pacientes. La edad de aparición precoz, su agresividad y las posibles recurrencias hacen difícil su manejo. El abordaje multidisciplinario es esencial. El diagnóstico temprano permite una mejor protección de la piel y un cuidado desde edades más tempranas.

Referencias

1. Kiran NK, Tilak Raj TN, Mukunda KS, Rajashekar Reddy V. Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin-Goltz syndrome). *Contemp Clin Dent* 2012; 3: 514-8.
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. Ganguly S, Jaykar KC, Kumar R, Jha AK, Banerjee PK. Gorlin-Goltz syndrome: a rare case. *Indian J Dermatol* 2015; 60: 216.
4. Gilaberte Y *et al.* Terapia fotodinámica en dermatología. *Actas Dermosifiliogr* 2006; 97: 83-102.
5. Guruprasad Y, Prabhu PR. Gorlin-Goltz syndrome with situs oppositus. *Natl J Maxillofac Surg* 2010; 1: 58-62.
6. Fini G *et al.* Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin-Goltz syndrome): case report. *G Chir* 2013; 34: 176-9.
7. De Craene S, Batteuw A, Van Lint M, Claerhout I, Decock C. Subconjunctival epidermoid cysts in Gorlin-Goltz syndrome. *Orbit* 2014; 33: 280-2.