

Síndrome del nevo basocelular (síndrome de Gorlin-Goltz)

Valéria Maria Borges^a, María Victoria Amorrich Campos^b y Susana Puig Sardà^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Clínic. Barcelona. España.

^bServicio de Dermatología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

El síndrome del nevo basocelular (SNBC), o síndrome de Gorlin-Goltz, se trata de un trastorno hereditario autosómico dominante, con penetrancia elevada y expresión fenotípica variable, caracterizado por alteraciones del desarrollo y una predisposición a diferentes tipos de tumores. Se debe a mutaciones en un gen supresor de tumores (*PTCH1*) localizado en el cromosoma 9q 22.3-q31. Sin embargo, entre el 33 y el 60% de los pacientes con esta enfermedad no presentan historia familiar y se cree que son producto de mutaciones surgidas *de novo* en la línea germinal.

Es una enfermedad infrecuente, con una prevalencia estimada que varía entre 1/60.000 y 1/256.000, sin diferencias por sexo. Probablemente aparece en todos los grupos étnicos, aunque la mayoría de los casos se han descrito en raza blanca.

Las manifestaciones clínicas principales incluyen carcinomas basocelulares (CBC) múltiples de aparición precoz, queratoquistes odontogénicos (QO) en la mandíbula, depresiones puntiformes palmoplantares, malformaciones esqueléticas, calcificación de la hoz cerebral y dismorfismo facial. Otras manifestaciones menos frecuentes son las alteraciones cardíacas (persistencia del ductus arterioso), neurológicas (hidrocefalia congénita, agenesia del cuerpo calloso, retraso mental), cutáneas (quistes epidérmicos, lipomas, fibromas), oftalmológicas (estrabismo, hipertelorismo, cataratas, glaucoma, coloboma), hormonales (hipogonadismo) y asociación con otras neoplasias (meduloblastoma, fibroma ovárico, cardíaco).

El diagnóstico es clínico y depende de criterios específicos mayores y menores (Kimonis, 1997). El análisis de la mutación genética puede confirmar el diagnóstico. Es importante el consejo genético, ya que permite al paciente la comprensión de su enfermedad (disminuyendo

así las posibles complicaciones asociadas), del riesgo de transmisión a su descendencia y de la posibilidad de realizar un diagnóstico presintomático y prenatal.

Es necesario un seguimiento regular del paciente y el manejo clínico requiere un equipo multidisciplinario (dermatólogo, odontólogo, cirujano maxilofacial, neurólogo, oftalmólogo y psicólogo). La dermatoscopia permite mejorar la identificación de carcinomas basocelulares incipientes y de *pits* poco aparentes clínicamente.

EPIDEMIOLOGÍA

El síndrome del nevo basocelular, también llamado síndrome de Gorlin-Goltz, síndrome de carcinoma basocelular nevoide, fue descrito inicialmente por Jarish y White en 1894¹, pero no fue hasta 1960 cuando Gorlin y Goltz² lo definieron como síndrome.

El síndrome del nevo basocelular es una enfermedad autosómica dominante con una prevalencia estimada que varía entre 1/60.000^{3,4} y 1/256.000⁵. Afecta por igual a varones y mujeres. Existen diferencias marcadas en la frecuencia del CBC, el tumor más frecuente en los pacientes con SNBC, y es mayor en blancos que en afroamericanos, probablemente debido a la diferente pigmentación de la piel^{6,7}.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El SNBC puede estar asociado a diferentes signos y síntomas (tabla I). Las manifestaciones clínicas incluyen carcinomas basocelulares⁸, queratoquistes odontogénicos mandibulares^{9,5,10-12}, depresiones palmoplantares, también conocidas con el término inglés *pits*, y calcificación ectópica de la hoz cerebral, que son consideradas criterios mayores para el diagnóstico¹³. Otras manifestaciones menos frecuentes o menos específicas (consideradas criterios menores) son dismorfismo facial (macrocefalia, paladar o labio hendido, frente abombada, hipertelorismo moderado o severo), anomalías vertebrales y aumento de la frecuencia de otros tumores, como fibromas ováricos y meduloblastomas⁹.

Manifestaciones cutáneas

El CBC es el tumor más frecuentemente diagnosticado, representa el 30% de los casos de cáncer en el adulto. A pesar de su elevada frecuencia, la mortalidad es extraordinariamente baja debido a que son tumores que muy raramente metastatizan, pero que pueden dar lugar a una elevada morbilidad debido a la destrucción del tejido local. La mayoría de los CBC son esporádicos y sólo el 0,4% de ellos está asociado al síndrome de Gorlin-Goltz¹⁴, donde están presentes en el 97% de los casos; es el tumor más frecuente^{15,16}.

En los pacientes con SNBC los CBC pueden aparecer desde los 2 años de vida^{10,13}, y son más frecuentes entre la pubertad y los 35 años⁸, con una media de edad de aparición de 25 años. Existe una amplia variación en la incidencia entre los grupos étnicos, sólo el 40% de los pacientes negros afectados del SNBC presentan CBC, mientras que los pacientes de raza blanca los presentan hasta en un 90% de los casos. Los CBC pueden variar en

Correspondencia: Dra. V.M. Borges.

Correo electrónico: valborges@hotmail.com

TABLA I. Anomalías descritas en pacientes con síndrome del nevo basocelular

Anomalías cutáneas Carcinomas basocelulares <i>Pits</i> palmares y/o plantares Quistes dérmicos benignos Anomalías orofaríngeas Queratoquistes odontogénicos Paladar o labio hendido Mala oclusión Ectopia dental Impacto dental y/o agenesia Fibrosarcoma maxilar Ameloblastoma Carcinoma de células escamosas Hiperplasia del proceso coronoide mandibular Prognatismo mandibular Anomalías esqueléticas Costillas bífidas, fusiformes o marcadamente abiertas Costillas rudimentarias o ausentes Escoliosis <i>Pectus excavatum</i> o <i>carinatum</i> Espina bífida oculta de las vertebrae cervicales o torácicas Anomalías vertebrales: hemivértebras, fusión o elongación de los cuerpos vertebrales Sindactilia, polidactilia Deformidad de Sprengel Acortamiento de los cuartos metacarpianos Quistes óseos poliostóticos Radiotransparencias de manos y pies en forma de llama Anomalías craneofaciales Prominencia frontal y parietal Macrocefalia Arcos supraciliares marcados Raíz nasal ancha Calcificación de la hoz cerebral Calcificación del diafragma de la silla turca	Anomalías neurológicas Agnesia/disgenesia del cuerpo calloso Hidrocefalia congénita Retraso mental moderado Meduloblastoma Meningioma Glioblastoma multiforme Gran mal Corea de Huntington Personalidad esquizoide Anomalías oculares Hipertelorismo Cataratas, coloboma Microftalmia Estrabismo interno Amaurosis congénita Nistagmo rotatorio Exoftalmia Chalazión Anomalías cardíacas Fibroma cardíaco Ausencia de la arteria carótida interna Anomalías del sistema genitourinario Varones Hipogonadismo Criptorquidia Mujeres Fibroma ovárico Quistes ováricos Calcificaciones ováricas Hipogonadismo Anomalías respiratorias Quistes broncogénicos Enfermedad de la membrana hialina Anomalías del sistema gastroentérico Calcificación de la tienda del cerebelo Quistes linfomesentéricos Pólipos gástricos
--	---

número (desde pocos hasta más de mil) y tamaño (de 1 a 10 mm de diámetro). Clínicamente pueden ser puntiformes, papulares, nodulares, ulcerados o esclerodermiformes. Aparecen en áreas expuestas a la radiación ultravioleta, pero las zonas no fotoexpuestas también pueden verse afectadas. Las localizaciones más comunes son la cara (área periorbitaria, párpados, nariz, labio superior y región malar), el cuello y la parte superior del tronco (figs. 1 y 2). Otras zonas que raramente pueden afectarse son las regiones palmar¹⁷, genital¹⁸ y perineal¹⁹. Recientemente se ha descrito la utilidad de la dermatoscopia²⁰ en el diagnóstico y seguimiento de pacientes afectados de síndrome de Gorlin. Las características dermatoscópicas de los carcinomas basocelulares incipientes son la presencia de múltiples puntos y glóbulos grises en ausencia de otros criterios. La dermatoscopia es especialmente útil en la identificación de estas lesiones incluso con menos de 1 mm de diámetro y que ya cumplen con frecuencia estos criterios. En las lesiones más

evolucionadas se aprecian otros criterios de carcinoma basocelular, como la presencia de hojas de arce, telangiectasias ramificadas o ulceración (fig. 3).

El comportamiento de estos CBC es el mismo de los CBC esporádicos, pueden llegar a ser agresivos pasada la pubertad e invadir localmente¹³. La histopatología del CBC del SNBC no se diferencia de la del CBC esporádico²¹. Aproximadamente el 30% de los pacientes con SNBC presentan dos o más tipos de CBC (sólidos, superficiales, quísticos, adenoides, fibroepiteliales y morfeiformes)²¹.

En estos pacientes es importante evitar la exposición solar, así como tratamientos con radioterapia^{9,22}, ya que pueden incrementar la aparición de tumores en áreas expuestas incluso años después⁸.

Los *pits*, pequeñas depresiones puntiformes asimétricas que afectan a palmas, y menos frecuentemente a plantas, aparecen en un 30-65% de los pacientes con este síndrome a la edad de 10 años. Su frecuencia va au-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3221794>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3221794>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)