

Síndrome de Gorlin-Goltz

Maria Gracia Lituma

Belen Mendoza

Liseth Mosquera

Bruna Lage

Dr. Curt Treu

Dra. Manuela Boleira

Serviço de Dermatologia Policlínica Geral do Rio de Janeiro

ANAMNESE



- Sexo feminino, 47 anos.



- Sem comorbidades, nega uso de medicações e alergias.



Queixa principal

- “Caroços na face”

CASO CLÍNICO

- Paciente relatou surgimento de lesões pigmentados na face e tórax desde os 16 anos.
- Apresentava 8 laudos anatomopatológicos de carcinomas basocelulares de diversos tipos:

Carcinoma Basocelular Adenoide

Fronte(1), Palpebra D (1), Temporal E(1)
2018

Carcinoma Basocelular Adenoide Pigmentado

Mento (1), Pescoço (1), Infranasal (1)
2018

Carcinoma Basocelular Nodular

Fronte (1), Infraclavicular D (1)
2018



Lesões papulo-nodulares pigmentadas

Hipertelorismo ocular

Ponte nasal larga

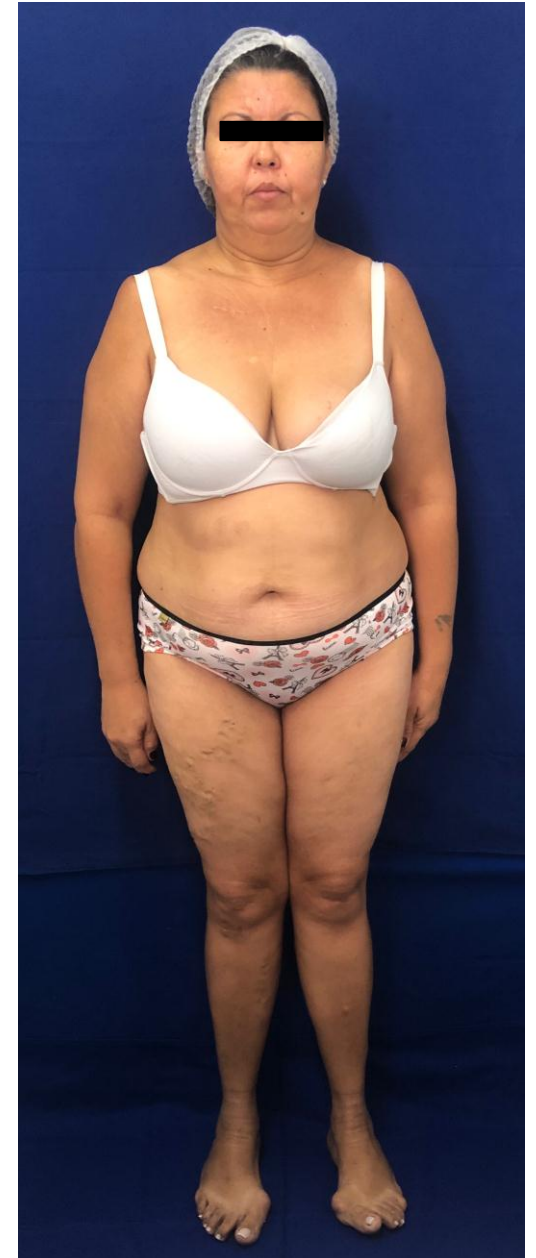
Micrognatia

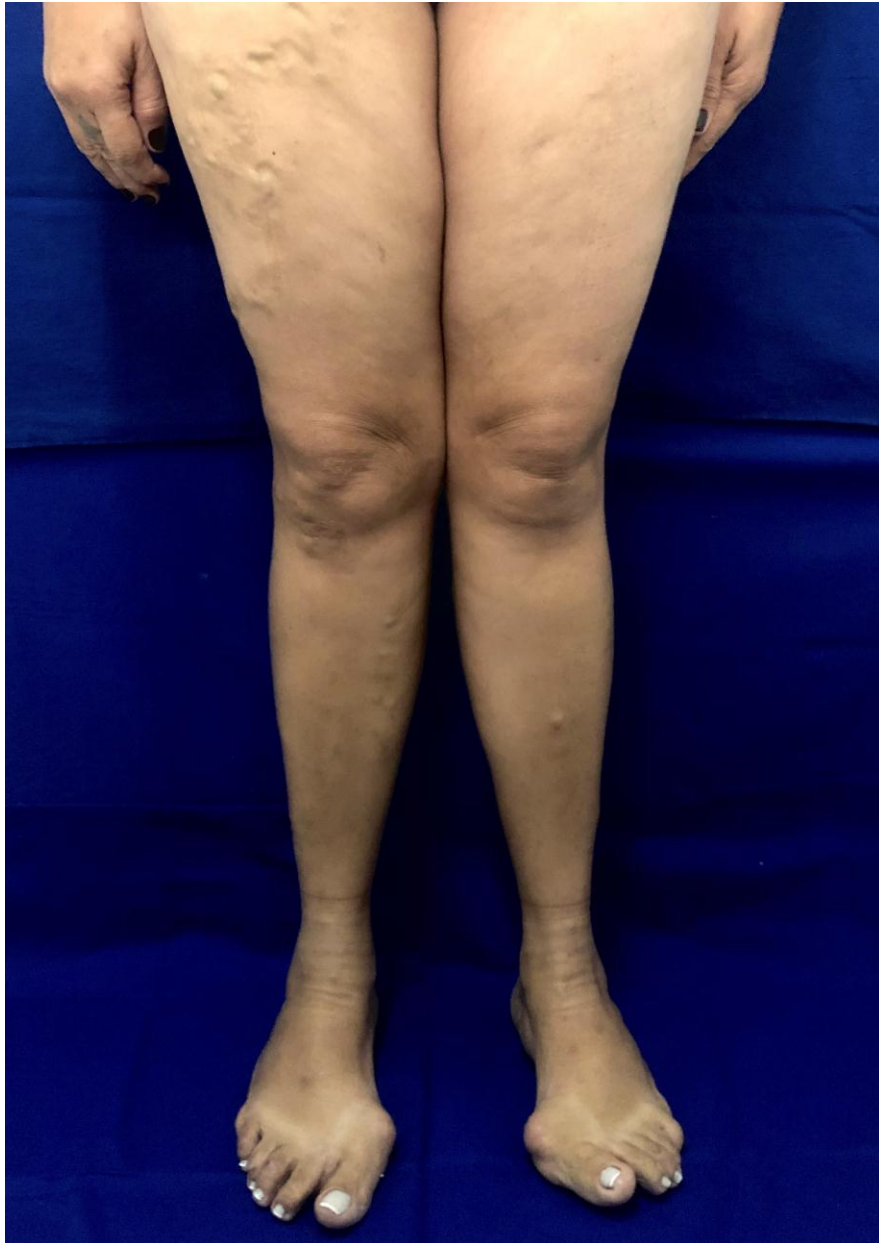




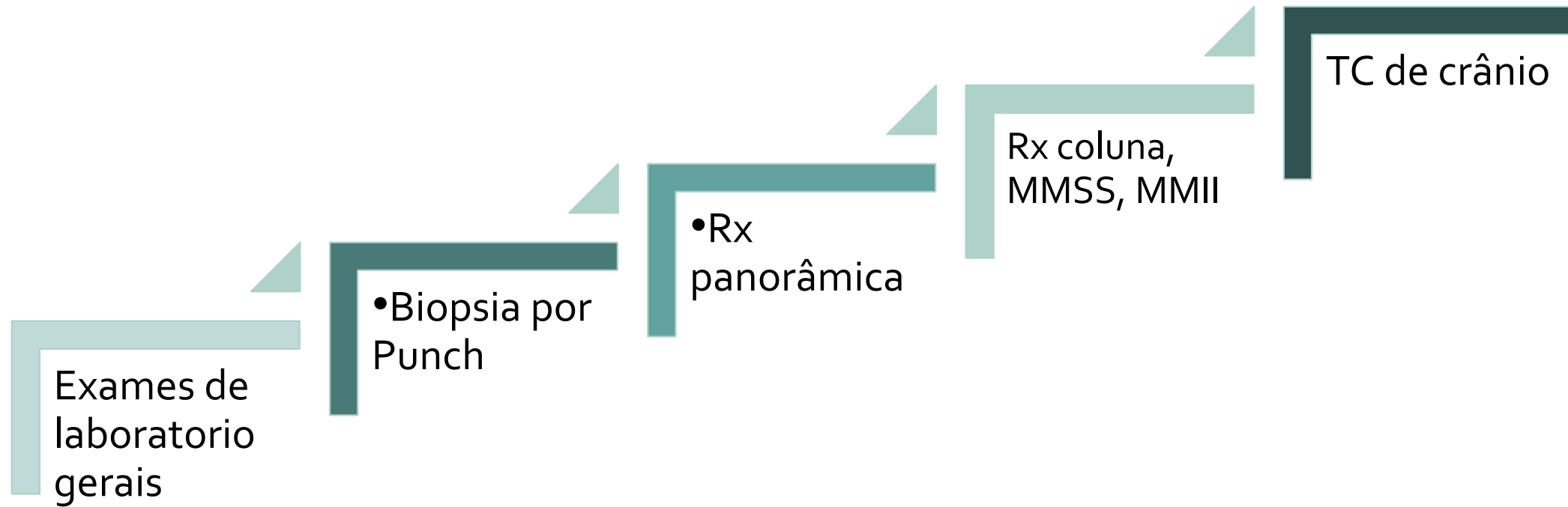
Dermatoscopia



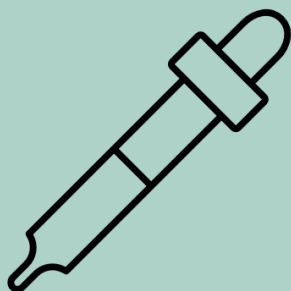








SEGUIMENTO



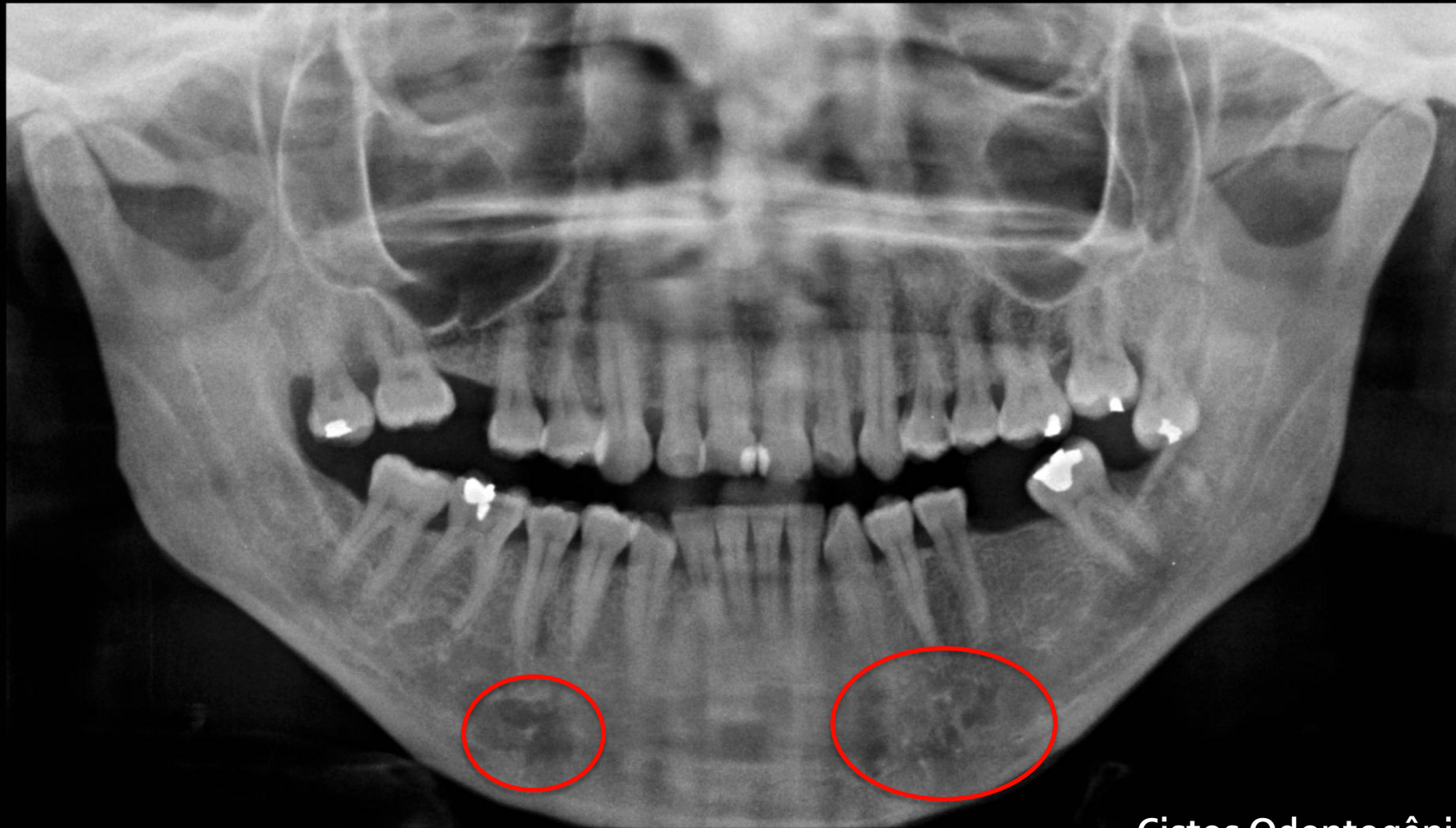
Região cervical anterior esquerda

Biopsia excisional

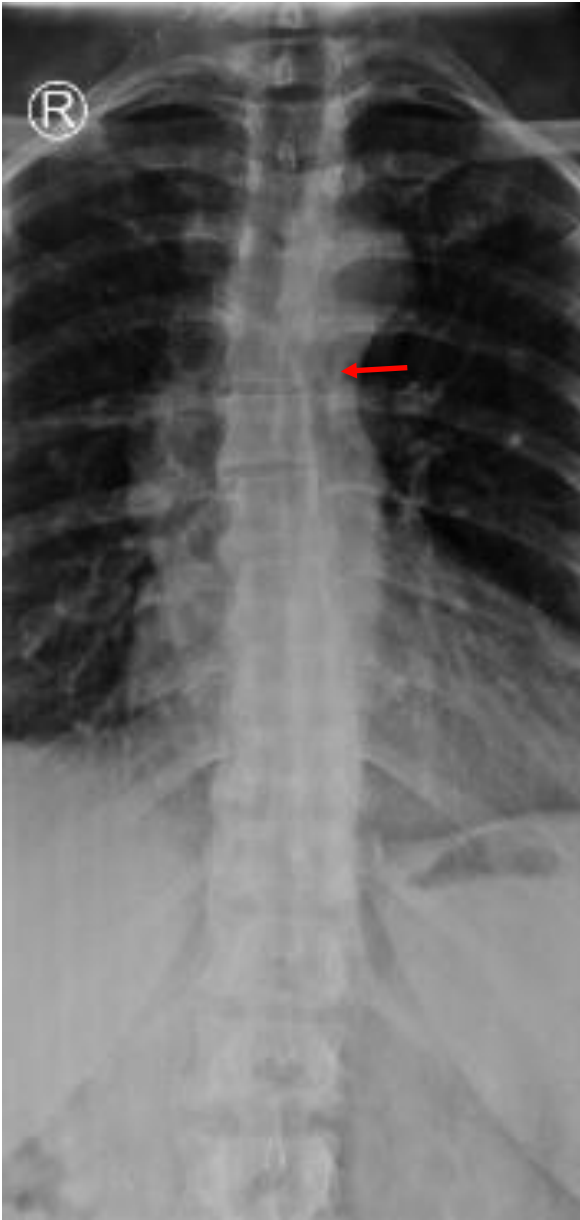
Carcinoma basocelular nodular pigmentado e ulcerado.

Exames de sangue: **Sem alterações.**

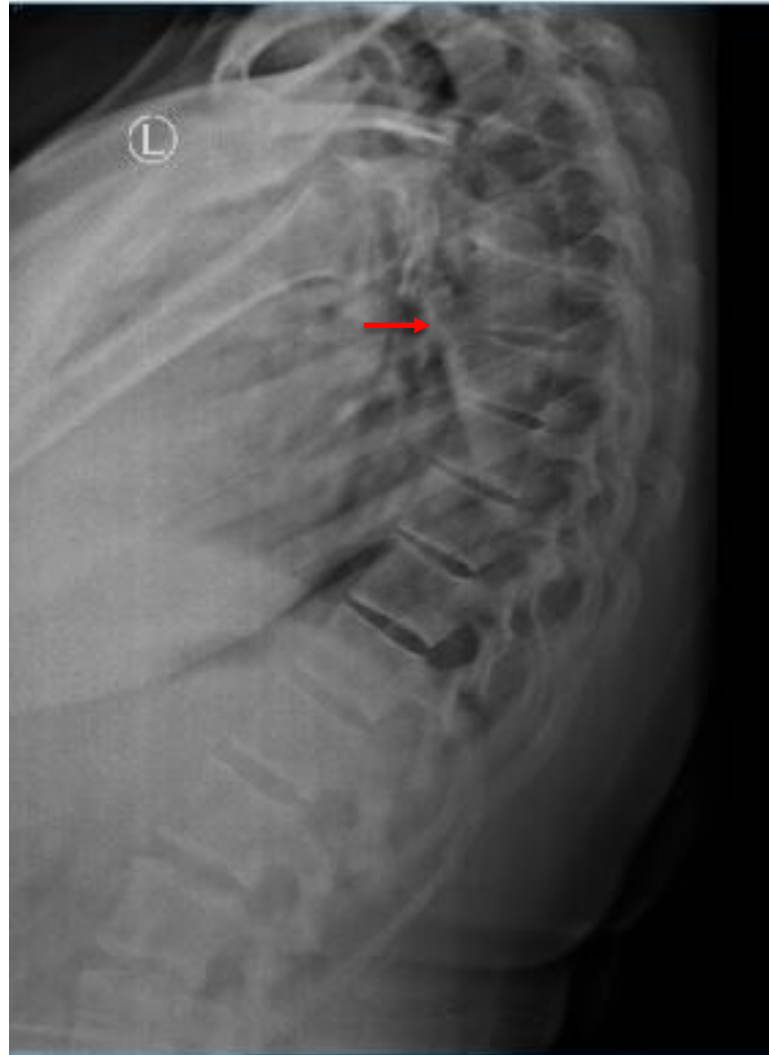
- Hemograma completo
- Hepatograma
- Lipidograma
- Função renal



Cistos Odontogênicos



Escoliose Torácica

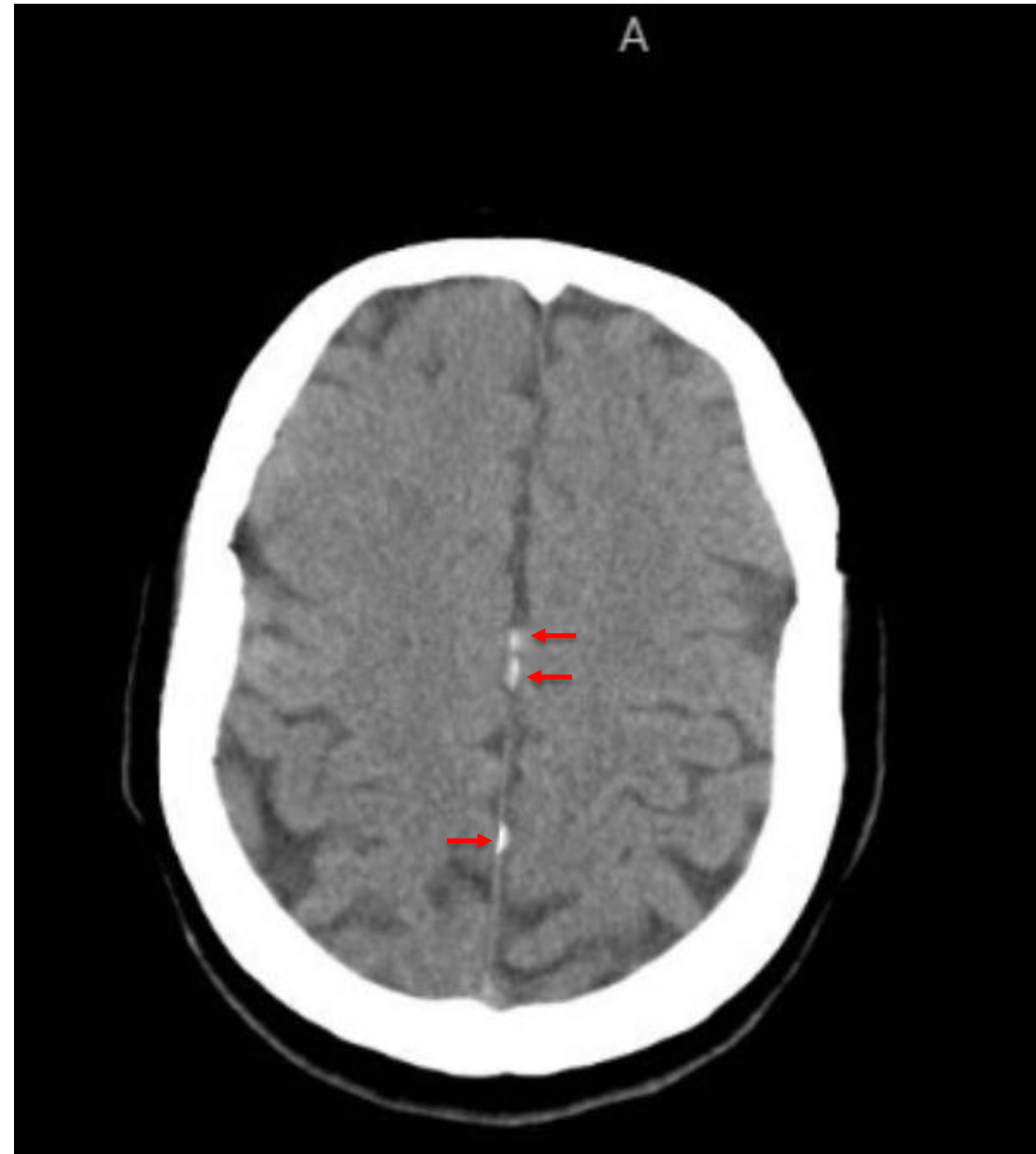


Cifose dorsal aumentada



Malformações osseas

Calcificações na foixe cerebral.



CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE KIMONIS (1997). Modificado (2022)

Critérios Maiores

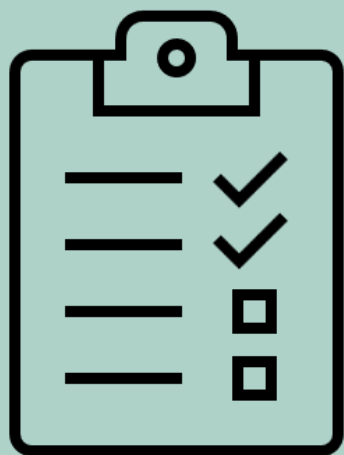
- >2 CBCs ou 1 CBC em paciente < 20 anos de idade
- Queratocisto odontogênico da mandíbula confirmado por histologia
- ≥ 3 depressões cutâneas palmares ou plantares

SÍNDROME DE GORLIN-GOLTZ

- Anormalidades esqueléticas: deformidade de Sprengel, peetas sacrales ou curnatam, sindactilia, cifoescoliose, protuberâncias frontal e temporal
- Anormalidades radiológicas: corpos vertebrais fundidos, alongados, hemivertebral, defeitos das mãos e pés
- Fibromas ovarianos

CBC, carcinoma basocelular; SNBC, Síndrome do Nevo Basocelular

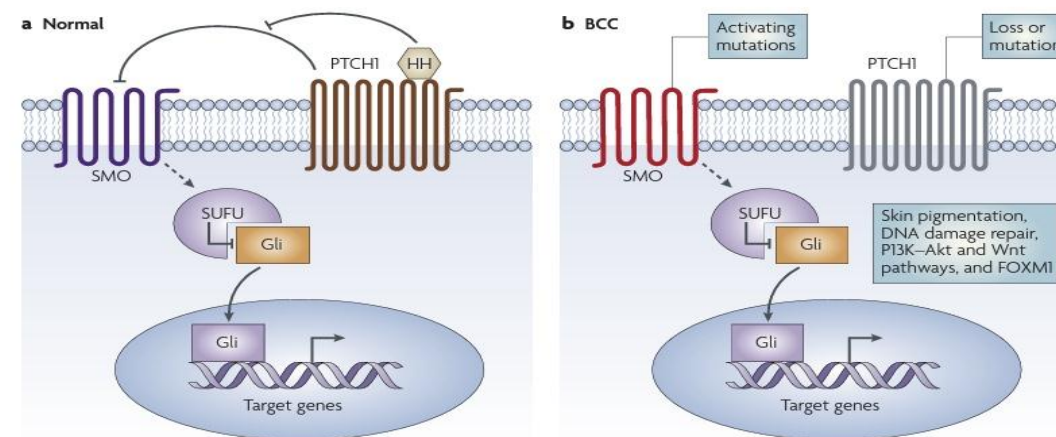
2 critérios maiores OU 1 critério maior + confirmação genética OU 1 critério maior associado a 2 critérios menores.



- Biopsia + anatomopatológico das lesões suspeitas de CBC.
- Acompanhamento de 3 em 3 meses no Serviço de Dermatologia da PGRJ o diagnóstico precoce de futuros CBCs e posterior tratamento.
- Encaminhamento para o Ginecologista e cardiologista.

Síndrome de Gorlin-Goltz

- A Síndrome do Nevo Basocelular ou Nevóide de células Basais .
- É um patologia multissistêmica **autossômica dominante**, com penetrância completa e expressividade variável.
- Mutação no gene supressor PTCH1, no cromossomo 9 (9q22.3-q31), parte da via de sinalização Hedgehog.
- 20% dos casos não apresentam mutação detectável e metade dos casos sem história familiar.



EPIDEMIOLOGIA

IDADE:

- Pacientes jovens.
- Na puberdade e a terceira idade surgem os primeiros CBCs, 90% dos casos.

SEXO:

- Sexo masculino e feminino, 1:1.

RAÇA:

- Raça caucasiana e negra.

PREVALENCIA:

- 1 caso por 40.000 a 60.000 habitantes.



- Múltiplos carcinomas basocelulares (1mm a 10 mm), áreas fotoexpostas.
- Cistos odontogénicos ocorrem em 65 a 75% dos casos.
- Depressões puntiformes palmo-plantares (pittings).
- Calcificações ectópicas da foice cerebral.
- Anomalias esqueléticas e mal formações congénitas.
- Neoplasias ; meduloblastoma, meningioma, fibroma ovarianos e cardíaco, pouco frequente.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE KIMONIS (1997). Modificado (2022)

Crítérios Maiores

- >2 CBCs ou 1 CBC em paciente < 20 anos de idade
- Queratocisto odontogênico da mandíbula confirmado por histologia
- ≥ 3 depressões cutâneas palmares ou plantares
- Calcificação bilamelar da foice cerebral
- Costelas bífidas ou fundidas
- Parente de primeiro grau com SNBC

Crítérios Menores

- Meduloblastoma desmoplásico
- Macrocefalia
- Malformações congênitas: lábio/palato fendido, polidactilia, hipertelorismo
- Anormalidades esqueléticas: deformidade de Sprengel, pectus scavatum ou carinatum, sindactilia, cifoesciose, protuberâncias frontal e temporal
- Anormalidades radiológicas: corpos vertebrais fundidos, alongados, hemivertebral, defeitos das mãos e pés
- Fibromas ovarianos

CBC, carcinoma basocelular; SNBC, Síndrome do Nevo Basocelular

2 critérios maiores OU 1 critério maior + confirmação genética OU 1 critério maior associado a 2 critérios menores.

DIAGNÓSTICO

TRATAMENTO

- Acompanhamento multidisciplinar; Dermatologista, Ortopedista, Neurologista, Ginecologista, Cradiologista e Dentista.
- Fotoproteção.
- Excisão cirúrgica dos CBCs.
- Aconselhamento genético.
- Vismodegibe (CBCS metastáticos ou avançados).

MOTIVOS DA APRESENTAÇÃO

- Relatar um caso raro pela exuberância dos critérios clínicos e radiológicos, e assim direcionar a investigação, a terapêutica adequada e alertar sobre a necessidade de acompanhamento clínico periódico.
- O Dermatologista pode ser o contato inicial na identificações nas lesões cutâneas.

Agradecimentos

- Dr. Curt Treu (Dermatologista)
- Dra. Manuela Boleira (Dermatologista)
- Dr. Jose Marengo (Radiologista)
- Dr. Paolo Parodi (C. Cardiovascular)
- Dra. Anna Paula Garcia (C. Dentista Endodontia)

REFERÊNCIAS



OBRIGADA!