



Síndrome de Gorlin Goltz: um relato de caso

Paula Gil Patricio Bezerra
Rafaela Mota Oliveira
Violeta Nabe Gushiken Duarte
Felipe Amaral Hallak
João Paulo Yamagata

Relato do caso



Identificação:

sexo masculino, 44 anos, branco, solteiro, natural do Rio de Janeiro, residente de Maricá



Queixa principal:

“Muitos cânceres da pele”

Relato do caso



História da Doença Atual:

Paciente encaminhado do Serviço de dermatologia da Policlínica Militar de Niterói, devido a história prévia de exéreses de três lesões suspeitas de cânceres da pele. Informa ainda que há cerca de dois meses observou o surgimento de novas lesões



História Patológica Pregressa:

Portador de hidrocefalia. Internação anterior para cirurgia ortopédica



História familiar:

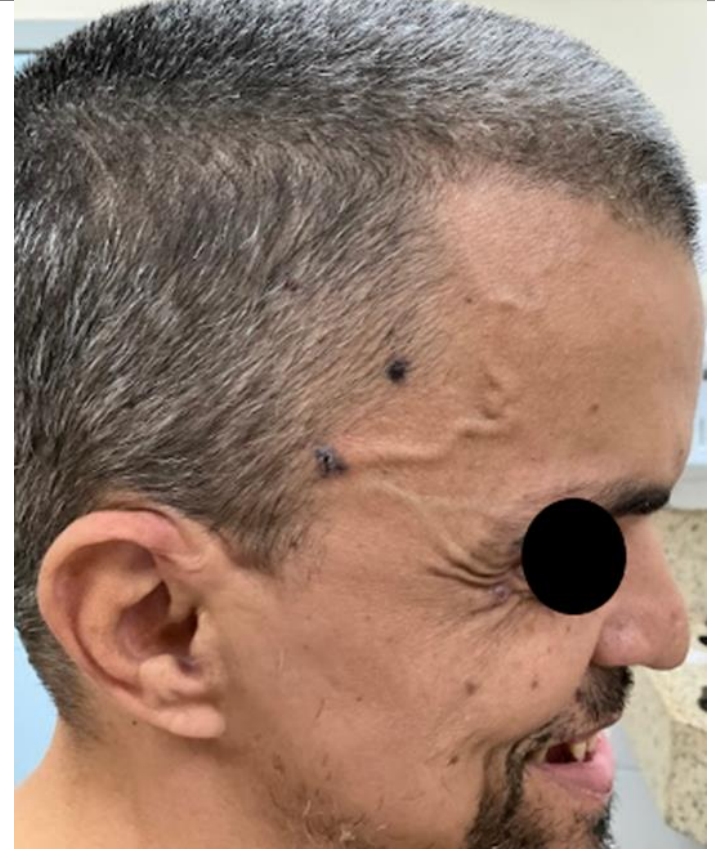
Mãe falecida com múltiplos de cânceres da pele
(não sabe informar tipo)



História social:

Nada digno de nota

Exame Físico



Dermatoscopia



Conduta



Agendamento de consulta na bucomaxilofacial, neurologista e ambulatório de Imunobiológicos e Imunossupressores



Radiografia panorâmica da arcada dentária
TC do tórax, do crânio e da face

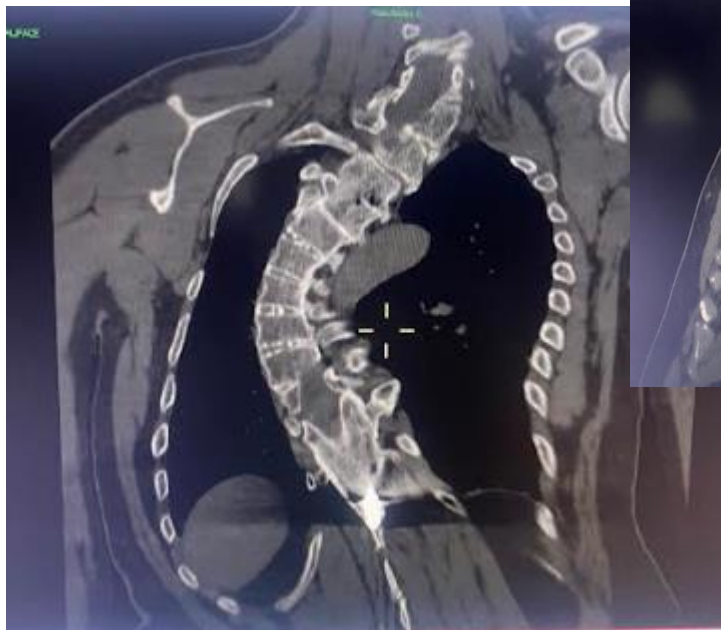


Teste genético de sequenciamento completo do gene PTCH1

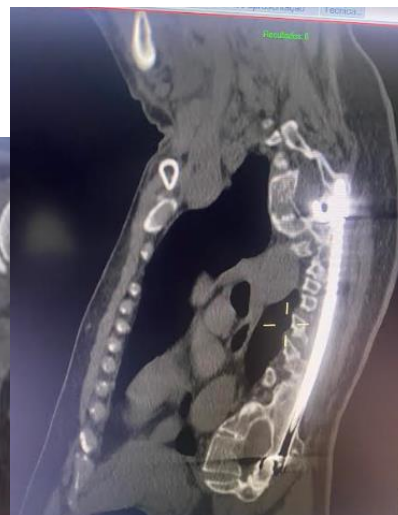
Exames de Imagem



TC de crânio: MACROCEFALIA



TC de toráx: ESCOLIOSE



Radiografia panorâmica

Diagnóstico

História familiar

Múltiplos carcinomas basocelulares

Déficit cognitivo significativo

Deformidades Esqueléticas



**Síndrome de
Gorlin-Goltz**

Síndrome de Gorlin Goltz

Síndrome do Carcinoma Nevóide de Células Basais ou Síndrome do nevo basocelular

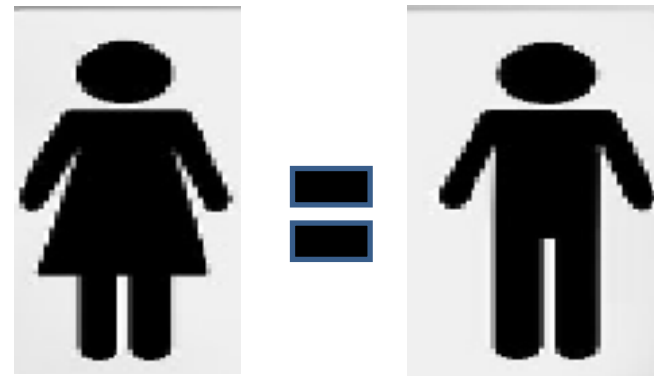
É uma alteração autossômica dominante hereditária, de alta penetrância e expressividade fenotípica variável

Primeiro relatada por Jarish e White, em 1894, os quais descreveram um paciente com múltiplos carcinomas basocelulares, escoliose e dificuldade de aprendizagem, mas suas manifestações foram claramente definidas por Robert J. Gorlin e Robert W. Goltz em 1961

Epidemiologia

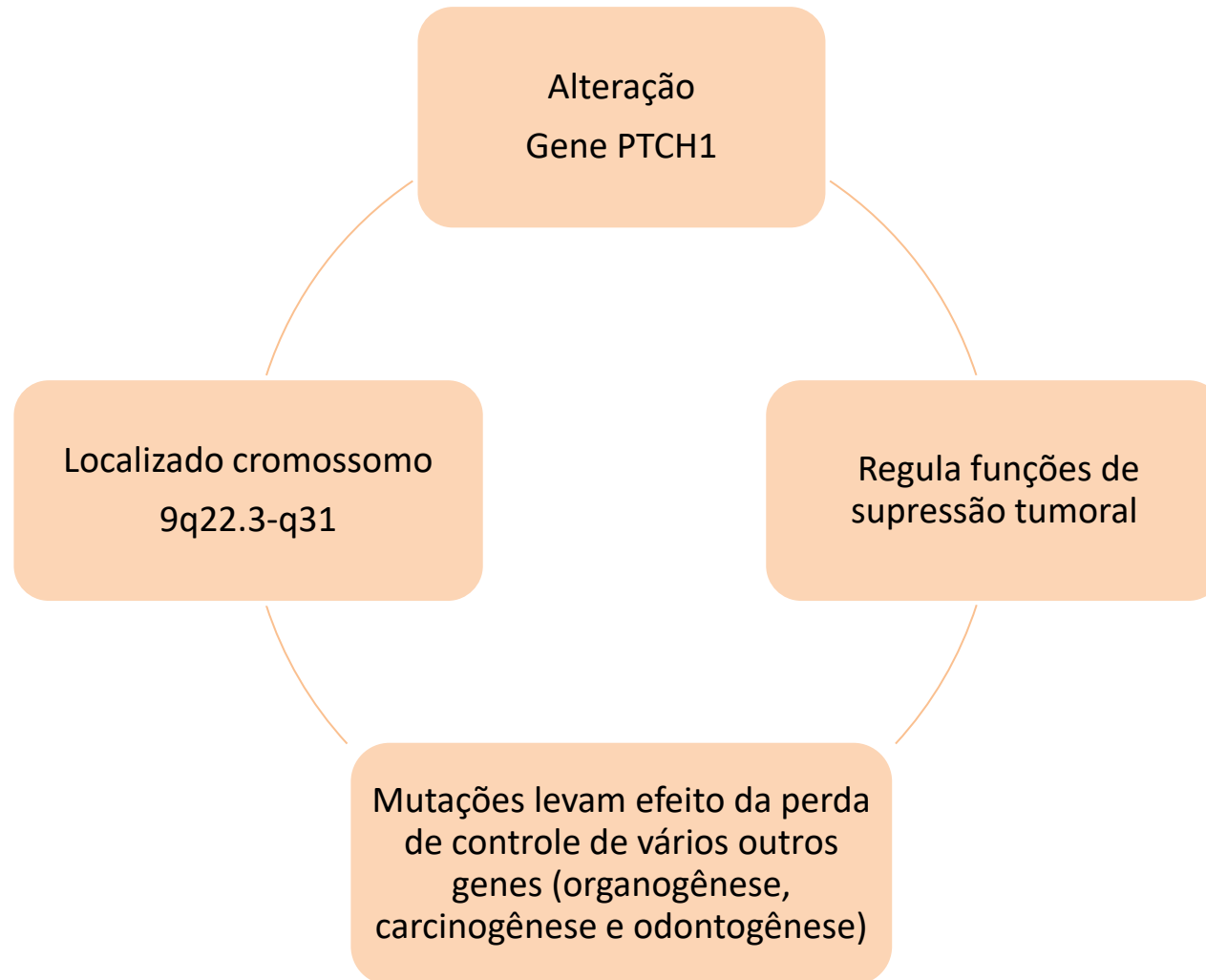


Prevalência estimada entre 1/ 60.000 pessoas



Mais comum em brancos, sem sofrer alteração com o gênero (homem 1:1 mulher)

Patogênese



Manifestações Clínicas Prevalentes



Múltiplos tumores na **face**
Surg Cosmet Dermatol 2014;6(3):28992



Depressões palmares
Surg Cosmet Dermatol 2014;6(3):28992



Múltiplos ceratocistos odontogênicos

Critérios Diagnósticos

O diagnóstico pode ser feito se o paciente apresentar:

- Dois critérios Principais
- Um critério Principal e dois menores
- Um principal e a confirmação genética

Critérios Maiores	Critérios Menores
1) 5 ou mais ca basocelulares ou antes dos 30 anos	1) Macrocefalia
2) Queratocistos	2) Mal formação congênita
3) Calcificação lamelar da foice cerebral	3) Polidactilia pré-axial ou pós-axial
4) 2 ou mais depressões palmares e plantares	4) Alterações nas costelas ou vertebras
5) Parente de 1º grau com S.do carcinoma nevóide basocelular	5) Fibromas cardíaco ou ovariano
	6) Meduloblastoma
	7) Alterações oculares
	8) Cistos pleurais ou linfomesentéricos

Tratamento



Dermatologia

- Retinoides sistêmicos
- Tópico com 5-fluorouracil ou imiquimod
- Cirurgia com crioterapia , laser e/ou terapia fotodinâmica
- Vismodegib sistêmico

Bucomaxilofacial

Excisão cirúrgica para ceratocistos

Aconselhamento genético

A investigação e avaliação de todos os irmãos e filhos do paciente são importantes para que tomem conhecimento dos prováveis riscos hereditários da síndrome

Vigilância

- Exame da pele, pelo menos anualmente
- circunferência da cabeça durante a infância
- Evitar uso de radioterapia

Motivo da Apresentação

Relatar uma síndrome rara

Revisar os critérios diagnósticos de uma síndrome rara para reconhecimento precoce

Referências Bibliográficas

Abreu J. M. , Gouveia M. P. , Ferreira C. T. et all ; Gorlin-Goltz Syndrome: Diagnosis and Treatment Options ; Acta Med Port 2017 May;30(5):418-421

Bomm L. , Oliveira L. N. B. , Tolstoy F. , Lobão D.; Síndrome de Gorlin Goltz: relato de um caso exuberante ; Surg Cosmet Dermatol 2014;6(3):28992

Cunha A. , Lobão D. , Porfírio L. et all ; Vismodegibe no tratamento de pacientes com Carcinoma Basocelular ; Instituto Nacional do Câncer José Alencar Gomes da Silva (INCA) Rio de Janeiro - Brasil

Leal , C. G. ; A Síndrome de Gorlin-Goltze sua patogênese: considerações sobre suas características genéticas . Disponível em <https://bibliotecaatualiza.com.br/arquivotcc/BMCH/BMCH02/LEAL-cleidison.pdf>

Matos J. D. M. , Nakano L. J. N., Diamantino P. J.S. et all; Síndrome de Gorlin-Goltz: características sistêmicas e maxilofaciais ;Arch Health Invest (2021) 10(1):49-54

Medeiros L, Ferreira JC. Síndrome de Gorlin-Goltz: Revisão Bibliográfica a Propósito de um Caso Clínico. Rev Port Estomatol Cir Maxilofac 2006;47:25-32

Silva E.G.P, Bedin G.L., Brandão B.J.F.; Síndrome de Gorlin-Goltz – Diagnóstico clínico ;BWS Journal. 2021 Fevereiro; 4, e210200179: 1-7



Obrigada!

paulapatricio83@gmail.com