

Síndrome de Gorlin-Goltz



Instituto de Dermatologia Prof. Rubem D. Azulay
Santa Casa de Misericórdia do Rio de Janeiro
Chef: David R. Azulay, MD

Apresentadora: Raphaella Roza Bahia
Autores: Raphaella R. Bahia, Lucila D. Póvoa, Erika Samudio, Natalia I. Ortiz,
Francisco Burnier.

Introdução: A Síndrome de Gorlin-Goltz tem caráter autossômico dominante, rara, com prevalência de 1:60.000 nascidos vivos, causada pela mutação do gene supressor tumoral *PATCHED*, localizado no braço longo do cromossomo 9q22.3-q31. Este gene, quando sofre mutação se liga a proteína *SONIC HEDHOG* e a supressão tumoral cessa. Possui completa penetrância mas variável expressividade.

É constituída por várias alterações, dentre elas destacamos: múltiplos carcinomas basocelulares (CBC), *pits* palmo-plantares, cistos odontogênicos, costelas bifidas e calcificação da foice do cérebro.

Relato de caso: Masculino, 38 anos, branco com relato de início há dez anos de duas lesões pigmentadas na face diagnosticadas como CBC e excisadas no nosso serviço há cinco anos. Há dois anos aparecimento de sete novas lesões com características semelhantes.

Na história familiar, tia paterna com igual doença.

Ao exame físico de relevância temos: Perímetro cefálico 60 cm, fronte olímpica, hipertelorismo pouco acentuado, alterações dentárias provavelmente secundária aos cistos odontogênicos de mandíbula, não identificados no Rx (fig.1), hipercurvatura do palato (fig.2), *pits* palmo-plantares e Rx de crânio com calcificação da foice cerebral (Fig.3).

Ao exame dermatológico: múltiplas pápulas variando do amarelo ao castanho escuro, medindo 0,2-0,8 cm no maior diâmetro, algumas com telangiectasias na superfície e de fácil sangramento, distribuídas por toda face. (fig.4)



Fig.4 Múltiplos CBC na face.

Para tratamento foi proposto exérese de múltiplos CBC da face. Houve a necessidade de enxerto de pele pré-auricular no ápice nasal pela localização e tamanho da lesão que media aproximadamente 5mm.

Conclusão: O diagnóstico desta síndrome é baseado em dois critérios maiores ou um maior e dois menores. Dentre os **maiores** temos: **presença de dois CBCs < 30a** ou mais de dez, **familiar de primeiro grau com a síndrome**; presença de **três ou mais pits palmo-plantares**; presença de **calcificação da foice cerebral**; presença de cistos odontogênicos; alterações das costelas (costelas bifidas, fundidas ou achatadas); presença de cistos epidermóides na pele; **hipercurvatura do palato**. **Menores:** **macrocefalia**; mal formações congênitas (fenda palatina ou labial e **hipertelorismo**); anomalias vertebrais; prognatismo; **fronte olímpica**; **pectus escavatum**; fibromas ovarianos cardíacos; alterações oculares; atraso mental e meduloblastoma.

Nosso paciente possui **cinco** critérios maiores e **três** menores, fechando assim, critério para esta entidade.



Fig.1 Alterações dentárias.

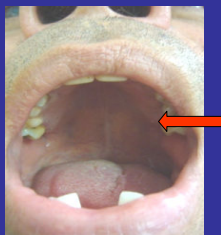


Fig.2 Hipercurvatura do palato.

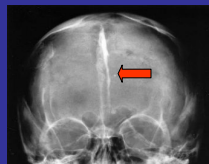


Fig.3 Espessamento foice cerebral.

Referências bibliográficas:

1. AZULAY, R.; AZULAY D. Dermatologia. 5. ed. Editora Guanabara Koogan, 2008.
2. Bologna, JL; Jorizzo, JL; Rapini, RP. Dermatology 2. ed., 2007.
3. Neves, RG; Lupi, O; Talhari, S. Câncer de Pele 1. ed. Editora MEDSI, 2001.
4. Lupi, O; Correlations between the Sonic Hedgehog pathway and basal cell carcinoma. Int J Dermatol, 46(11): 1113-7, nov 2007.
5. Gorlin, RJ; Goltz, R. Multiple nevoid basal cell epitheliomata, jaw cysts, bifid rib-a syndrome. N Engl J Med 262:908-911, 1960.
6. Gorlin, R. Nevoid basal cell carcinoma (Gorlin) syndrome. Genetics in medicine, vol. 06, n°6 530-539, nov-dec 2004.
7. High, A; Zedan, W. Basal cell nevus syndrome. Current Opinion in Oncology, 17:160-166, 2005.
8. Taylor, SF; Cook, AE; Leatherbarrow, B. Review of patients with basal cell nevus syndrome. Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery vol 22, n°4 259-265, 2006.
9. Kimonis, VE; Mehta, SG; DiGiovanna, JJ; Bale, SJ. Radiological features in 82 patient with nevoid basal cell carcinoma syndrome. Genetics in medicine, vol. 06, n°6 495-502, nov-dec 2004.