



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 424/1306 - SÍNDROME DE GORLIN-GOLTZ

V. Noriega Martínez<sup>1</sup>, P. Manzorro Fernández<sup>2</sup> y E. Gutiérrez Marigorta<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Puerta de Hierro. Majadahonda. Madrid. <sup>2</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Torreloredones. Madrid. <sup>3</sup>Médico Residente. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón 49 años, de origen francés sin antecedentes familiares, con antecedentes personales de carcinomas basocelulares previos (CB) y tumor odontogénico a los 14 años (intervenido en Francia), acude a consulta para analítica de control, y nos consulta por múltiples lesiones dermatológicas en tronco y cuero cabelludo de años de evolución.

**Exploración y pruebas complementarias:** Dermatoscopia en atención primaria: lesiones de 4 × 3 cm y 5 × 3 cm en tronco y cuero cabelludo, de características nodulares, coloración rojiza, perlas con telangiectasias. No se realiza extirpación en consulta debido a las dimensiones de algunas de las lesiones. Investigación de historia personal y familiar de neoplasias. Se deriva a dermatología por sospecha de aparición de nuevos CB, donde extraen lesiones. Anatomía patológica: carcinoma basocelular de crecimiento expansivo con márgenes libres. Rx parrilla costal, columna vertebral y pelvis para estudio de anomalías óseas. Derivación a neurología para descartar meduloblastomas. Derivación a oftalmología por posibles alteraciones oculares. Consejo genético (PTCH1).

**Orientación diagnóstica:** Síndrome de Gorlin-Goltz.

**Diagnóstico diferencial:** Síndrome de Bazex, síndrome Muir-Torre, tumores CB aislados.

**Comentario final:** El síndrome de Gorlin-Goltz es una enfermedad de herencia autosómica dominante (AD), por una mutación en el gen PTCH1. Caracterizada por la aparición de múltiples carcinomas basocelulares, quistes odontogénicos, pits palmoplantares y anomalías esqueléticas. La forma de presentación habitual son los quistes odontogénicos o CB. El diagnóstico es clínico, confirmándose con el análisis de la mutación PTCH1. Los CB suelen tratarse con cirugía, aunque si son múltiples pueden requerirse otros tratamientos (terapia fotodinámica o quimioterapia). Es imprescindible un abordaje multidisciplinar, y es importante el papel del médico de familia, ya que es capaz de tener una visión global de las distintas patologías del síndrome. Por último el caso nos hace ver la importancia del uso del dermatoscopio en Atención Primaria, y la importancia de saber discernir lesiones de características benignas y malignas, para saber cuándo es necesaria la derivación al servicio de dermatología.

### Bibliografía

1. Gorlin RJ, Goltz RW. Multiple nevoid basal cell epithelioma, jaw cyst and bifid rib. A syndrome. N Engl J Med. 1960;262:908-12.

2. Borges VM, et al. Síndrome del nevo basocelular (síndrome de Gorlin-Goltz) [Internet]. 2009 [consulta 2 jul 2019].

**Palabras clave:** Síndrome de Gorlin. Basocelular. PTCH1.