

Es un desorden clínico-patológico hereditario de carácter autosómico dominante bien reconocido y de expresión variable. En la mayoría de los casos se manifiesta a temprana edad o cerca de la pubertad afectando más a raza blanca y ambos sexos. El síndrome se caracteriza por múltiples nódulos cutáneos en piel no expuestas al sol y también en piel de la cara, que tienden a volverse malignos con la edad (nevus de células basales), queratoquistes odontogénicos múltiples, y una gran variedad de malformaciones esqueléticas (prognatismo, cifosis, espina bífida, hipertelorismo, amplia raíz nasal, entre otras). Es de alto interés médico por el riesgo de carcinomas en piel. Nomland (1932) fue el primero que dio individualidad a este proceso con el nombre de "múltiple basal cell epitheliomas from congenital pigmented basal cell nevi" pero no observó otras características muy frecuentes del proceso. Straith (1939) fue el primero en asociar los quistes maxilares a este tipo de lesión. En 1951, Binkley y Johnson comprobaron que el cuadro descrito por Nomland aparece asociado a muchas malformaciones cutáneas y extracutáneas que dan al proceso características particulares. Después de la publicación de Binkley y Johnson aparecieron trabajos importantes como los de Howell y Caro (1959), Anderson, Mc Clendon y Howell (1964) que realizan un estudio genético de gran valor Gorlin y Goltz (1960). Más recientemente Gorlin y col. publicaron trabajos que complementaban a los anteriores y realizaron nuevas investigaciones en el terreno de la histoquímica. Grinspan y col. de acuerdo a lo publicado y con su experiencia sostiene que el proceso se caracterizaba por presentar manifestaciones clínicas cutáneas y extracutáneas. Más recientemente en 1997 Kimonis y col. descubrieron criterios principales y menores para el diagnóstico del síndrome.

Grinspan clasificó las manifestaciones clínicas en Lesiones Cutáneas y Extracutáneas: Lesiones Cutáneas: dentro de estas la lesión cutánea fundamental: Epitelioma Basocelular con aspecto nevoide, son elementos papuloides, a veces manchas pigmentadas de milímetros a medio centímetro de diámetro de color oscuro y en ocasiones normal, que se localizan principalmente en la frente y en la cara con predilección en su mitad superior la 2ª localización es el cuello y el tronco y en 3ª lugar la axila. Otra lesión es epitelioma de aspecto clásico o común algunos destructivos del globo ocular. Malformaciones cutáneas como quistes epidermoides-queratoquistes palmoplantares, cicatrices puntiformes en manos y pies y depresiones en palmas y plantas entre otras. Lesiones extracutáneas: Óseas: quistes de maxilares (queratoquistes), anomalías costales (sinóstosis costillas ensanchadas, costilla bífida) anomalías vertebrales (escoliosis, cifosis, fusión de vértebras), amplia raíz nasal que determinan a veces hipertelorismo (aumento interpupilar) y otras anomalías óseas (prognatismo, huesos supernumerarios, anomalía de Sprengel) Dentarias: Mala implantación dentaria, en ocasiones retenciones dentaria múltiples y ausencia en especial de los incisivos laterales. Nerviosas: Son importantes y frecuentes agenesia parcial del cuerpo calloso ([meduloblastoma](#) y gliomatosis) hidrocefalia. Oculares: Hipertelorismo, que determina un aumento de la separación de las orbitas y es de mucho valor en el síndrome. Otras asociaciones mal formativas como el fibroma de ovario entre otras.

En 1997 Kimonis y col. describieron que el diagnóstico para el síndrome debía basarse en la presencia de dos criterios principales o uno principal y dos menores.

Criterios principales: 1- Mas de dos carcinomas basocelulares o uno en menor de 20 años. 2- Queratoquistes de los maxilares demostrados con estudio histopatológico. 3- Tres o mas pits palmares o plantares. 4- Calcificación bilaminar de la hoz del cerebro. 5- Costillas bífidas, fusionadas o marcadamente expandidas. 6- Pariente de primer grado con SNBC.

Criterios menores: 1- Macrocefalia determinada después de ajustar para la edad. 2- Malformaciones congénitas: fisura labial o palatina, prominencia frontal, facies anchas, hipertelorismo moderado a severo. 3- Otras alteraciones esqueléticas: deformación de sprengel, marcada deformación pectoral, marcada sindactilia de los dígitos. 4- Anomalías radiográficas: puente en silla turca, anomalías vertebrales tales como hemivértebras, fusión o elongación de los cuerpos vertebrales, defectos de modelaje de manos y pies, o radiolúcidas de forma de llamas en las manos o pies. 5- Fibroma de

ovario. 6- Meduloblastoma.

From:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:

https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=sindrome_de_gorlin

Last update: **2025/03/10 14:44**

