

Reporte de caso



Acta de Otorrinolaringología & Cirugía de Cabeza y Cuello

www.revista.acorl.org.co



Reportes de caso

Queratoquiste odontogénico en síndrome de Gorlin-Goltz

Odontogenic keratocyst in Gorlin-Goltz syndrome

Omar Núñez-Rodríguez*, Cristhian Alonso Guzmán-Calvo**

* Médico residente de Otorrinolaringología, Universidad Privada Antenor Orrego. La Libertad, Perú.

ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-8272-3716>

** Otorrinolaringólogo, Servicio de Otorrinolaringología, Hospital de Alta Complejidad Virgen de la Puerta – EsSalud. La Libertad, Perú. ORCID: <https://orcid.org/0009-0004-0135-4334>

Forma de citar: Núñez-Rodríguez O, Guzmán-Calvo CA. Queratoquiste odontogénico en síndrome de Gorlin-Goltz. Acta otorrinolaringol. cir. cabeza cuello. 2025;53(1): 86-89. Doi: 10.37076/acorl.v53i1.771

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 08 de junio de 2024

Evaluado: 03 de diciembre de 2024

Aceptado: 03 de diciembre de 2024

Palabras clave (DeCS):

Síndrome de Gorlin-Goltz, seno maxilar, procedimientos quirúrgicos nasales.

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Gorlin-Goltz (SGG) es un trastorno genético caracterizado por carcinomas basocelulares, queratoquistes odontogénicos (QOO) y anomalías esqueléticas. **Caso clínico:** varón de 11 años quien presenta una tumoración indolora en la región maxilar izquierda, con antecedentes familiares de SGG. En el examen físico se evidencia una tumoración de 3 cm de diámetro. La tomografía axial computarizada (TAC) evidencia una tumoración que ocupa el seno maxilar. Se realizó una cirugía endoscópica nasosinusal para biopsia, obteniendo como resultado un QOO. **Discusión:** el SGG es una entidad rara y dentro de su presentación clínica se encuentran los QOO, los cuales son difíciles de diagnosticar y necesitan un manejo quirúrgico agresivo para evitar así su recurrencia. **Conclusión:** la detección temprana de la enfermedad hace posible un diagnóstico anticipado de las otras manifestaciones clínicas como el QOO.

Correspondencia:

Dr. Omar Núñez-Rodríguez

Email: onuro1995@gmail.com

Dirección: Trujillo, La Libertad, Perú (Código postal 13001)

Teléfono: (+51) 978929476

ABSTRACT

Key words (MeSH):

Basal cell nevus syndrome, maxillary sinus, nasal surgical procedures.

Introduction: Gorlin-Goltz syndrome (GGS) is a genetic disorder characterized by basal cell carcinomas, odontogenic keratocysts (OCK) and skeletal anomalies. **Clinical case:** An 11-year-old male who presents with a painless tumor in the left maxillary region, with a family history of GGS. Physical examination revealed a tumor measuring 3 cm in diameter. The CT scan shows a tumor occupying the maxillary sinus. Endoscopic sinonasal surgery was performed for biopsy, resulting in an OKC. **Discussion:** GGS is a rare entity; within its clinical presentation are OKCs, which are difficult to diagnose and require aggressive surgical management to avoid recurrence. **Conclusion:** Early disease detection makes it possible to analyze other clinical manifestations, such as OKC early.

Introducción

El síndrome de Gorlin-Goltz (SGG), síndrome de Gorlin o síndrome del nevo basocelular es un trastorno genético fue informado por primera vez por el dermatólogo húngaro Moritz Kaposi en 1872, pero no fue hasta 1960 cuando el patólogo y genetista estadounidense Robert James Gorlin y el dermatólogo estadounidense Robert William Goltz identificaron los carcinomas basocelulares múltiples, los queratoquistes odontogénicos múltiples y las anomalías esqueléticas como la tríada clásica, dándole el nombre al síndrome (1, 2).

Los queratoquistes odontogénicos son una presentación clínica frecuente en este síndrome, los cuales tienen un curso lento que dificulta el diagnóstico, pero que amerita estudio y seguimiento debido a su alta recurrencia y posibilidad de malignizarse (3).

El SGG tiene una prevalencia estimada de entre 1 por cada 57.000 y 256.000 habitantes, con una proporción entre hombre y mujer de 1:1 (4).

La prevalencia en Latinoamérica en general y en países como Perú no ha sido estudiada; sin embargo, en Sudamérica se han reportado casos en Perú, Argentina, Colombia, Chile y Brasil (5-9).

En el presente artículo se describe el caso de un queratoquiste odontogénico en el seno maxilar izquierdo en un niño de 11 años, y se realiza una revisión de la literatura sobre el protocolo diagnóstico y el tratamiento correspondiente.

Caso clínico

Se trata de un varón de 11 años de edad, natural del distrito de Paiján, provincia de Ascope, departamento de La Libertad, quien acude debido a un tiempo de enfermedad de 10 días caracterizado por tumoración maxilar izquierda, indolora y de crecimiento rápido.

Como antecedente, paciente presenta diagnóstico de SGG por antecedente familiar (papá, tío y prima) (Figura 1) y hallazgos clínicos característicos (carcinoma basocelular y nevo melanocíticos). Niega otros antecedentes de importancia.

En el examen físico se encontró una tumoración de 3 cm por 3 cm en la región maxilar izquierda, indurada, sin signos de flogosis.

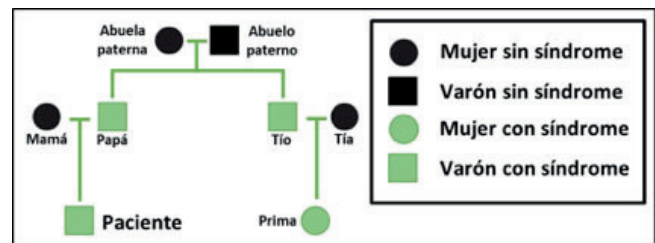


Figura 1. Genograma del caso reportado. En el presente genograma se evidencia el antecedente familiar de síndrome de Gorlin-Goltz (papá, tío y prima). Elaboración propia.

En el estudio ecográfico se describió una imagen nodular hipocogénica de 27 mm por 35 mm no adherida al plano óseo y sin flujo vascular.

Se realizó un estudio tomográfico (Figura 2), en el cual se halló una tumoración que genera osteólisis de la pared anterior y el piso del seno maxilar, que se extiende a las partes blandas de la mejilla sin evidenciar infiltración.

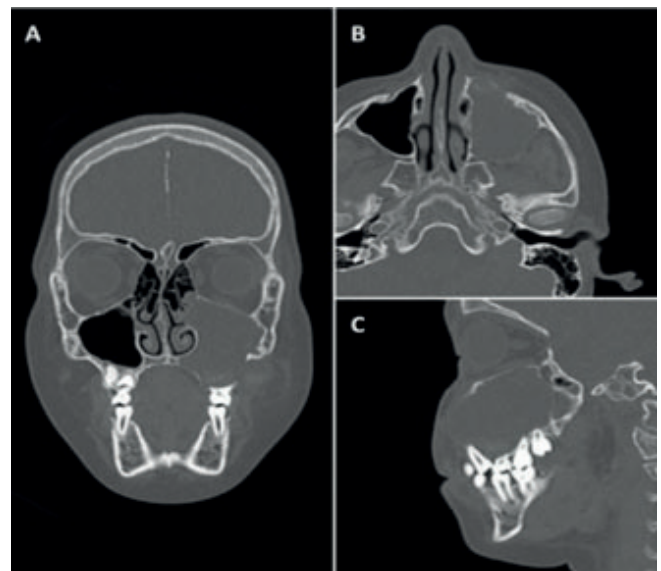


Figura 2. Tomografía axial computarizada (TAC) de la tumoración que genera osteólisis de la pared anterior y el piso del seno maxilar, la cual se extiende a las partes blandas de la mejilla sin evidenciar infiltración. A. Corte coronal. B. Corte axial. C. Corte sagital. Imagen propiedad de los autores.

Se propone la intervención quirúrgica (cirugía endoscópica nasosinusal para la toma de una biopsia de la tumoración), la cual se realiza cuatro días después del ingreso. En los hallazgos operatorios se evidencia una tumoración quística con aproximadamente 10 mililitros de secreción parda clara en el seno maxilar izquierdo, la cual se envió para cultivo y dio un resultado negativo.

En el resultado de anatomía patológica se describen hallazgos histopatológicos compatibles con queratoquiste odontogénico (QQO) maxilar y pared quística con inflamación crónica moderada.

El paciente presenta una evolución favorable, y la tumoración maxilar izquierda desaparece.

Discusión

El SGG es un trastorno genético, heredado de forma autosómica dominante a través de mutaciones en el gen *PTCH*. Su diagnóstico se realiza a partir de hallazgos clínicos e imagenológicos (3).

El caso clínico descrito coincide con la literatura en cuanto a la aparición de manifestaciones clínicas que se evidencian al final de la primera década de vida, lo que permite un diagnóstico precoz (10).

Para el diagnóstico del síndrome, la presencia de dos criterios mayores o un criterio mayor sumado a dos criterios menores son determinantes (11).

En cuanto al QQO, aparece en el 75% de los pacientes con SGG desde la primera década de vida, y es una de las primeras manifestaciones clínicas; presenta una alta recurrencia, entre un 30% a 60% (3).

El QQO fue reportado por primera vez por el médico Jan Mikulicz en 1876, pero fue el patólogo Hans Peter Philipsen quien introdujo el término *queratoquiste odontogénico* en el año 1956 y, posteriormente, el patólogo Mervyn Shear definió sus características histológicas en 1960 (12).

Los QQO derivan de la lámina dentaria, el tejido epitelial y el folículo dentario; presentan un crecimiento lento e indoloro; su ubicación más frecuente es en la mandíbula, pero puede afectar al maxilar superior en menor medida (13), y, algunas veces, suele ser una neoplasia agresiva, recurrente y que puede ocasionar metástasis, lo que condiciona un tratamiento radical (9).

El diagnóstico no suele ser fácil, ya que estas lesiones suelen ser asintomáticas (6); sin embargo, se puede garantizar el éxito en el diagnóstico y el tratamiento del QQO comprendiendo la patogenia y el comportamiento biológico. El diagnóstico puede darse a través de hallazgos imagenológicos tras una radiografía de rutina o una ortopantomografía previa a una ortodoncia (14).

El seguimiento de los pacientes afectados por el SGG es fundamental, con estudios de imagen anual (15).

Conclusiones

El SGG es un trastorno poco frecuente y su prevalencia en países de Sudamérica no ha sido estudiada. La sospecha diagnóstica se basa principalmente en las manifestaciones clínicas cutáneas, por ser la manifestación más frecuente, y el antecedente familiar al ser un trastorno de herencia autosómico dominante. La detección temprana de la enfermedad hace posible un diagnóstico anticipado de otras manifestaciones clínicas como el QQO que, aunque en la mayoría de casos es de naturaleza benigna, evolución lenta e indolora, también puede evolucionar a una neoplasia maligna agresiva y recurrente. Los estudios de imagen, como una tomografía axial computarizada sin contraste, ayudan enormemente como estudio complementario del QQO. El tratamiento debe plantearse de acuerdo con la necesidad del paciente, valorando un tratamiento conservador o una cirugía endoscópica nasosinusal para la resección completa del QQO.

Agradecimientos

A mi familia por darme su amor y también todas las herramientas para salir adelante. A mi maestro el Dr. Guzmán por impartirme desinteresadamente enseñanzas invaluable.

Financiación

El presente caso clínico ha sido financiado por los propios autores.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses en la redacción del presente caso clínico.

Declaración de autoría

Ambos autores participaron activamente en la atención del paciente, análisis de datos, diseño del proyecto, escritura del manuscrito, corrección y validación definitiva.

Consideraciones éticas

Los autores declaran que no aparecen datos personales de pacientes, y se ha preservado el anonimato cumpliendo con la confidencialidad de los datos.

REFERENCIAS

1. Palacios-Álvarez I, González-Sarmiento R, Fernández-López E. Síndrome de Gorlin. *Actas Dermosifiliogr.* 2018;109(3):207-17.
2. Román CL, Pamatz FJG. Síndrome de Gorlin-Goltz actualización, a propósito de un caso en el Hospital Infantil de Morelia. *Rev ADM.* 2017;74(2):94-9.

3. Gilabert Rodríguez R, Infante Cossío P, Redondo Parejo P, et al. Síndrome de Gorlin-Goltz: manejo del carcinoma basocelular facial. *Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac.* 2013;35(1):23-30.
4. Miraglia E, Laghi A, Iacovino C, et al. Gorlin-Goltz Syndrome: clinical findings in the Italian population. *Ital J Dermatol Venerol.* 2022;157(1):101-2.
5. Gutiérrez Patiño-Paul A, Rivadeneyra Rodríguez A, Gutiérrez Patiño-Paul A, et al. Queratoquiste odontogenico recurrente en paciente con síndrome de Gorlin-Goltz. *Rev. estomatol. Hered.* 2020;30(1):53-62.
6. Nisio LD. Síndrome de Gorlin-Goltz [Internet]. Casiraghi J; 2016. Disponible en: https://oftalmologos.org.ar/oce_anteriores/items/show/339
7. Fonseca JY, Hernández F, Guío S, et al. Síndrome de Gorlin-Goltz, a propósito de dos casos. *Rev Asoc Colomb Dermatol.* 2016;24(3):216-20.
8. Moyano MD, Gondos GL, Peirano OE, et al. Síndrome de Gorlin-Goltz: Una presentación atípica. *Rev. Otorrinolaringol. Cir. Cabeza Cuello.* 2016;76(1):86-90.
9. Martins JN. Síndrome de Gorlin Goltz e suas implicações odontológicas. *Rev. ciênc. méd.,* 2015;24(3):113-9.
10. Méndez ER, Fuentes JMG. Síndrome de Gorlin-Goltz: revisión bibliográfica y presentación de una serie de casos clínicos de una familia de siete integrantes. *Rev Mex Cir Bucal Maxilofac.* 2015;11(1):17-9.
11. Castro-Mujica MC, Barletta-Carrillo C, Poterico JA, et al. Síndrome de Carcinoma de células basales nevoides (Síndrome Gorlin): reporte de dos casos y revisión de la literatura. *Rev. Perú. med. exp. salud pública.* 2017;34(4):744-50.
12. Coutinho FA, Fonseca LS, Fernandes A, et al. Tumores odontogénicos queratoquísticos múltiplos em síndrome de Gorlin-Goltz. *Rev. Port. Estomatol. Med. Dent. Cir.* 2016;57:4.
13. Nogueira HSH, Costa JVD, Neris CWD, et al. Tumor Odontogênico Queratocístico: Revisão de Literatura. *Uningá Review.* 2015;24(2).
14. Peralta F da S, Quadros JG de, Neto AEM, et al. Tumor odontogênico ceratocístico: relato de caso clínico. *Clínica e Pesquisa em Odontologia - UNITAU.* 2016;8(2):51-7.
15. Queiroz CLS, Hassam SF, Cândia AV, et al. Diagnóstico precoce e tratamento da síndrome de Gorlin-Goltz: acompanhamento de oito anos. *Rev Cubana Estomatol.* 2020;57(1):1-12.