



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Gorlin-Goltz Em Menino De 12 Anos: Uma Forma Exuberante

Autores: AMADEU JOSÉ RODRIGUES QUEIRÓZ (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), HISABELLA LORENA SIMÕES PORTO (INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER), ELLENE PAPAZI ALQUATI (INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER), LEILIANE PEÇANHA LEITE FROEDE (INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER), RICARDO ANDRADE CARMELLO (INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER), JORGE RICARDO DA SILVA MACHADO (INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER)

Resumo: A síndrome de Gorlin Goltz é uma rara doença autossômica dominante cuja patogênese molecular é a mutação do gene PTCH1, que codifica o receptor transmembranar da via de sinalização sonic hedgehog. Estima-se que a incidência dessa síndrome varie de 1 a 57.000 a 1 a 256.000, mas devido à alta variabilidade de sua expressão, muitos indivíduos não são diagnosticados. Um menino de 12 anos, parto cesáreo a termo, com história de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e múltiplas cirurgias para correção de cistos odontogênicos apresenta-se em nosso serviço com múltiplas pápulas hipercrônicas, puntiformes, algumas pendentes, predominantemente na face, axila e mãos, depressões palmoplantares, hipertelorismo, estrabismo e macrocefalia. Os exames de imagem mostraram escoliose lombar, sinostose das costelas posteriores, exostose óssea, alongamento do 5º arco costal, e costela bífida. Não há história familiar de nenhuma síndrome genética. Foi realizada biópsia de pápula axilar hipercrônica, que confirmou o diagnóstico de carcinoma basocelular. Os critérios diagnósticos são divididos em uma lista de 6 critérios maiores e 6 menores. Dois critérios maiores ou um critério maior e dois critérios menores são necessários para o diagnóstico da síndrome. No caso relatado, a paciente apresentava 4 critérios maiores (cistos odontogênicos, mais de 3 depressões palmoplantares, costela bífida e carcinoma basocelular antes dos 20 anos) e 4 critérios menores (macrocefalia, hipertelorismo, deformidades ósseas e pectus excavatum) apresentando um caso de fenótipo exuberante. O diagnóstico na infância de pacientes portadores de síndrome de Gorlin-Goltz, principalmente na ausência de história familiar, deve ser suspeitado em paciente com história de cistos odontogênicos. Os achados cutâneos são diversos como milia, cistos epidérmicos, pits palmares e nevos. Carcinomas basocelulares agressivos nessa idade são infrequentes, porém os inúmeros carcinomas basocelulares que acometem esses pacientes ao longo da vida são responsáveis por exereses múltiplas e possíveis sequelas funcionais e inestéticas. Levantar essa hipótese e estar atento no exame físico dermatológico pode deflagrar diagnóstico precoce e ter impacto global em crescimento, desenvolvimento e prevenção de sequelas.