

**DOI:** 10.26820/reciamuc/9.(2).abril.2025.205-212

**URL:** <https://reciamuc.com/index.php/RECIAMUC/article/view/1542>

**EDITORIAL:** Saberes del Conocimiento

**REVISTA:** RECIAMUC

**ISSN:** 2588-0748

**TIPO DE INVESTIGACIÓN:** Artículo de revisión

**CÓDIGO UNESCO:** 32 Ciencias Médicas

**PAGINAS:** 205-212



## Queratoquiste asociado al Síndrome de Gorlín Goltz. Informe de Caso Clínico

Keratocyst associated with Gorlín Goltz Syndrome. Case Report

Queratocisto asociado à Síndrome de Gorlín Goltz. Relato de caso

**Arturo Rafael Cañizares Vallejo<sup>1</sup>; Santiago Fernando Paredes Chávez<sup>2</sup>; Juan Marcos Parise Vasco<sup>3</sup>**

**RECIBIDO:** 05/01/2025 **ACEPTADO:** 15/03/2025 **PUBLICADO:** 10/05/2025

1. Especialista en Cirugía Oral; Odontólogo; Postgrado de Cirugía Maxilofacial; Universidad Central del Ecuador; Quito, Ecuador; westo\_16@hotmail.com;  <https://orcid.org/0009-0001-6588-2935>
2. Especialización en Cirugía Traumatología Maxilo Facial; Doctor en Odontología; Jefe de Servicio Hospital Eugenio Espejo; Quito, Ecuador; santiago.paredes@hee.gob.ec;  <https://orcid.org/0009-0001-9400-4437>
3. Magíster en Epidemiología Mención en Investigación Clínica Aplicada; Máster Universitario en Evaluación y Gestión de la Calidad de la Educación Superior; Odontólogo; Investigador Independiente; Guayaquil, Ecuador; jparise20d01@gmail.com;  <https://orcid.org/0000-0002-5223-3370>

### CORRESPONDENCIA

Arturo Rafael Cañizares Vallejo

westo\_16@hotmail.com

Quito, Ecuador

## RESUMEN

El síndrome de Gorlin Goltz o síndrome de carcinoma nevoide de células basales es un trastorno autosómico dominante con predisposición a lesiones quísticas maxilofaciales. Son evidentes características como carcinoma de células basales, queratoquistes odontogénicos, calcificaciones de la hoz del cerebro, costillas bífidas. A continuación se presenta un caso clínico de esta no muy común enfermedad en un paciente de 18 años de edad con un queratoquiste odontogénico que causa asimetría facial en la mandíbula inferior, así como el desplazamiento y la movilidad de los órganos dentales en relación a esta lesión.

**Palabras clave:** Síndrome de carcinoma basocelular nevoide, Carcinoma basocelular, Quiste mandibular, Quiste odontológico.

## ABSTRACT

Gorlin Goltz syndrome or basal cell nevus carcinoma syndrome is an autosomal dominant disorder with a predisposition to maxillofacial cystic lesions. Features such as basal cell carcinoma, odontogenic keratocysts, calcifications of the falx cerebri, and bifid ribs are evident. A clinical case of this not very common disease is presented below in an 18-year-old patient with an odontogenic keratocyst causing facial asymmetry in the lower jaw, as well as displacement and mobility of the dental organs in relation to this lesion.

**Keywords:** Syndrome, Nevoid basal cell carcinoma syndrome, Basal cell carcinoma, Mandibular cyst.

## RESUMO

A síndrome de Gorlin Goltz ou síndrome do carcinoma basocelular é uma doença autossômica dominante com uma predisposição para lesões císticas maxilofaciais. São evidentes características como o carcinoma basocelular, queratocistos odontogénicos, calcificações do falx cerebri e costelas bífidas. Apresenta-se a seguir um caso clínico desta doença pouco comum, num doente de 18 anos de idade, com um queratocisto odontogénico que provocava assimetria facial no maxilar inferior, bem como deslocamento e mobilidade dos órgãos dentários em relação a esta lesão.

**Palavras-chave:** Síndrome, Síndrome do carcinoma basocelular nevoide, Carcinoma basocelular, Cisto mandibular.

## Introducción

El queratoquiste odontogénico es una entidad patológica bien conocida en la cirugía maxilofacial, caracterizada por su comportamiento agresivo y alta tasa de recurrencia (1). Este tipo de quiste se origina a partir de los restos de la lámina dental y presenta una histología distintiva(1), con una capa epitelial delgada y una pared quística que muestra características parenquimatosas únicas(2)(3).

Cuando se asocia al síndrome de Gorlín-Goltz, una enfermedad genética autosómica dominante también conocida como síndrome del carcinoma nevoide de células basales, el queratoquiste odontogénico adquiere una relevancia clínica particular(4). Este síndrome está relacionado con mutaciones en el gen PTCH1, localizado en el cromosoma 9q22.3, que desempeña un papel crucial en la vía de señalización Hedgehog, implicada en la regulación del crecimiento y desarrollo celular (2)(4).

Los pacientes con síndrome de Gorlín-Goltz pueden presentar múltiples queratoquistes odontogénicos a lo largo de su vida(2), que tienden a desarrollarse desde una edad temprana, con localizaciones predominantes en las regiones mandibulares (2), estos quistes a menudo son bilaterales, recidivantes, pueden ser la primera manifestación clínica del síndrome, por lo que su identificación temprana es clave para el diagnóstico precoz de la enfermedad y para la implementación de un seguimiento adecuado. Otros tipos de manifestaciones que son mucho menos frecuentes pero que se manifiestan en este síndrome son la persistencia del ductus arterioso, hidrocefalia congénita, agenesia del cuerpo calloso, que producen retraso mental en la mayor parte de los casos, además a nivel oftalmológico se manifiestan alteraciones como el estrabismo, hipertelorismo, cataratas y glaucoma(2).

La prevalencia estimada varía entre 1/60.000(5) y 1/256.000(6). Afecta por igual a varones y mujeres(4)(6). El tiempo de vida

estimado de los enfermos es de 73.4 años, significativamente más reducida que la de la población general, que es de aproximadamente 80 años(6). La causa más común e importante de muerte prematura en este tipo de pacientes es a causa de meduloblastoma(5)

El manejo quirúrgico de los queratoquistes asociados a este síndrome plantea un desafío considerable debido a su naturaleza agresiva y recurrente (2). La comprensión de su patogénesis, así como la integración de enfoques diagnósticos y terapéuticos multidisciplinarios, es esencial para mejorar los resultados clínicos en estos pacientes. (2).

El presente artículo describe un caso clínico de múltiples queratoquistes, asociados al síndrome de Gorlín-Goltz en un paciente con discapacidad intelectual del 80%, enfatizando en las características clínicas, radiográficas y el manejo terapéutico adoptado, esta será una guía para futuros casos en la práctica clínica.

## Reporte de caso

Paciente masculino de 18 años de edad, con discapacidad intelectual del 80%, diagnosticado con el síndrome de Gorlín Goltz desde su infancia. Su padre refiere un aumento de volumen en región mandibular sínfisaria izquierda, asintomático, aproximadamente de 3 meses de evolución como fecha aparente, acudió a una valoración primaria en una casa de salud de la ciudad en la que reside, donde realizaron una ortopantomografía e identificaron una lesión radiolúcida en cuerpo mandibular, razón por la cual es referido a nuestra casa de salud. (Figura 1)

Durante el examen físico se evidencia una tumefacción de leve intensidad en región mandibular sínfisaria izquierda en relación con órganos dentales 33-32-31-41-42, a la palpación se apreció crepitación de la cortical vestibular, no doloroso durante la valoración. Para complementar el examen físico se solicitó una ortopantomografía (Figura 2), en esta se identificó imágenes radiolú-

cidas de aproximadamente 50 mm en su diámetro mayor, próximos a la region apical de órganos dentales 33-32-31-41.

### Diagnóstico

Después del estudio histopatológico llevado a cabo con tinción hematoxilina-eosina, se identificó un epitelio escamoso estratificado paraqueratinizado, de entre 6 a 8 capas celulares, con núcleos del estrato basal dispuestos en empalizada que recubre tejido conjuntivo denso, características positivas con un Queratoquiste odontogénico.

### Tratamiento

Se llevó a cabo una punción exploratoria con una aguja fina de 18G, se obtuvo un contenido líquido amarillento, se realizó un estudio citológico que dio resultado compatible con contenido quístico, por lo cual se decidió llevar a cabo bajo anestesia general la enucleación de la lesión, además de la exodoncia de los órganos dentales #43-42-32 (Figura 3), para evitar cualquier tipo de recidiva se colocó solución de carnoy por 5 minutos y se lavo con abundante solución salina isotónica, como la lesión fue de gran extensión se decidió en el transquirúrgico la colocación de una miniplaca de titanio de 2.0mm de 10 orificios y la regeneración ósea del defecto, para precautelar los órganos dentales en relación y mejorar la cicatrización ósea, mismo que se llevo acabo con la colocación de un injerto óseo sintético de partícula grande (500 a 1000um) (Figura 4).

Los controles postoperatorios tuvieron una evolución favorable, se realizó valoraciones radiológicas en el postquirúrgico inmediato, así como a los 3 y 6 meses después de la intervención, identificándose una regeneración ósea favorable, una estabilidad de los organos dentales relacionados y descartandose cualquier tipo de recidiva. (Figura 6-7).

### Discusión

Las lesiones radiolúcidas descritas en este caso, diagnosticadas posteriormente como queratoquiste mandibular, puede ser el pri-

mer signo y una buena evidencia del síndrome de Gorlin Goltz (2). Lastimosamente esta lesión puede presentarse en otro tipo de síndromes o puede manifestarse de manera aislada. Según McDonalds-Jankowski (2011), las lesiones queratogénicas son asintomáticas, se presentan con mucha más frecuencia a nivel del cuerpo mandibular y puede evolucionar hasta provocar el crecimiento y deformidad facial (1). El paciente reportado en este caso presentó las características antes mencionadas.

Además de manifestar la lesión quística, y la movilidad de los órganos dentales relacionados con la misma, nuestro paciente presentó una discapacidad intelectual del 80% que puede estar relacionada con la calcificación de la hoz del cerebro características de este tipo de síndrome (2)(4).

Shaley et al. (2008) describieron la calcificación de la hoz del cerebro como uno de los signos más comunes en pacientes sindrómicos (1). Aunque el carcinoma de células basales se encuentre en el 80% de los individuos afectados (6)(7), en este caso no se encontro ninguno.

La exéresis de las lesiones tumorales es el tratamiento más común en este tipo de síndromes (5)(2), ya que constituye un procedimiento sencillo y cuando es diagnosticado tempranamente no tiene ningun riesgo (1), cuando las lesiones son de gran extensión se corre el riesgo de fracturas patológicas, así como también la infección postquirúrgicas de las mismas (6), la recidiva de estas lesiones patológicas constituyen también un riesgo muy frecuente (3), por tal razón cualquier tipo de alternativa como la solución de carnoy, el 5-fluoracilo, la crioterapia o hasta la cauterización (3), constituyen una alternativa que pueda ayudar a evitar esta complicación. Reyes Macias et al. afirmaron que, cuando se diagnostica el Síndrome de Gorlín Goltz, la tasa de recurrencia de los queratoquistes es del 63% mientras que es del 37% cuando no está asociada al síndrome (3)(5).

Stoelinga, Voorsmit y colegas, abogaron por la escisión de la mucosa suprayacente y han popularizado el uso de la solución de Carnoy como fijador químico de los tejidos (3).

Por tal razón en nuestro caso se trabajó con solución de Carnoy, la cuál consiste en una mezcla de alcohol absoluto cloroformo, ácido acético glacial y cloruro férrico que penetra en el hueso hasta una profundidad predecible y dependiente del tiempo sin dañar los haces neurovasculares(3)(2). En nuestro caso, la aplicación de la solución de Carnoy se realizó durante cinco minutos después de eliminar el revestimiento quístico. Una aplicación de cinco minutos penetra el hueso hasta una profundidad de 1,54mm, el nervio hasta una profundidad de 0,15mm y la mucosa hasta una profundidad de 0,51mm (3).

La exéresis de un quiste grande, similar al observado en nuestro caso, ocasionalmente debilita la integridad ósea restante y constituye un riesgo de fractura patológica (1)(7). Esto se maneja con la colocación de materiales de osteosíntesis. En nuestro caso se colocó una míniplaca de titanio sistema 2.0mm de 1,4 mm de espesor, misma que fue estabilizada con tornillos de titanio del mismo sistema.

Cuando la exéresis de estas lesiones quísticas, se relacionan a órganos dentales, provocando pérdida de los mismos, la colocación de injertos óseos posterior a la exéresis de lesiones, es un método muy usado y altamente efectivo para facilitar la cicatrización ósea (8), y brindar estabilidad para que a futuro se pueda colocar implantes dentales que devuelvan la armonía oclusal. En este caso se realizó posterior a la exéresis de la lesión quística la colocación de injerto óseo sintético de partículas gruesas (500-100um), cuya función principal será el brindar un contenido óseo estable que garantice una estabilidad a los órganos dentales que se pudieron salvar después del procedimiento quirúrgico.

## Conclusiones

Las conclusiones de este caso clínico subrayan la importancia de un enfoque multidisciplinario y personalizado en el manejo quirúrgico de pacientes con síndrome de Gorlín-Goltz, particularmente en jóvenes que presentan queratoquistes odontogénicos. En el caso descrito, un paciente de 18 años fue diagnosticado con el síndrome de Gorlín-Goltz y tratado exitosamente por un queratoquiste en la región parasinfisiaria de la mandíbula, utilizando una intervención quirúrgica bajo anestesia general.

La estrategia quirúrgica aplicada, que incluyó la enucleación completa del queratoquiste, seguida de la colocación inmediata de una míniplaca de titanio y un injerto óseo particulado, demostró ser efectiva en la estabilización estructural de la mandíbula y en la reducción del riesgo de recidiva. Este abordaje permitió no solo la eliminación del quiste, sino también la reconstrucción inmediata de la continuidad ósea, lo que es crucial para minimizar las deformidades faciales y funcionales a largo plazo.

El uso de materiales aloplásticos, como la míniplaca de titanio, en combinación con el injerto óseo particulado, facilitó una recuperación anatómica y funcional adecuada, lo que es esencial en pacientes jóvenes para garantizar el crecimiento y desarrollo óseo continuo. Además, la intervención temprana y el seguimiento postoperatorio riguroso son fundamentales en estos casos, dada la naturaleza recurrente de los queratoquistes en el contexto del síndrome de Gorlín-Goltz.

Este caso resalta la necesidad de un monitoreo constante y prolongado, dado el alto riesgo de recurrencia de los queratoquistes y otras manifestaciones asociadas al síndrome. El tratamiento exitoso en este paciente refuerza la eficacia del manejo quirúrgico integral y el uso de tecnologías avanzadas en la estabilización y reconstrucción mandibular en pacientes con esta patología genética.

## Bibliografía

- Alorainy IA, Alhammad NS, Alrashidi H, Alruwaili W, Alrashidi S. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: a review and case report. *J Clin Imaging Sci.* 2020;10:64.
- Aquino G, Sabatino R, Napoli M, Santoro R, Procopio RM, Ionna F, et al. Management of keratocystic odontogenic tumors: a retrospective study of 42 cases. *Oral Maxillofac Surg.* 2019;23(2):253–9.
- Mohanty S, Rajguru JP, Sood R, Mehta A. Odontogenic keratocyst in Gorlin–Goltz syndrome: an insight into molecular mechanisms and treatment modalities. *J Oral Maxillofac Pathol.* 2020;24(1):134–40.
- Karacayli U, Cetingul N, Gunhan O. Odontogenic keratocyst in nevoid basal cell carcinoma syndrome: a retrospective clinical study. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2018;47(4):507–12.
- de Santana Santos T, Melo AR, Sarmiento VA, da Silva Carvalho AM, de Sá e Lucena LB, da Silveira ÉJ. Immunohistochemical expression of Ki-67 and p53 in odontogenic keratocysts and orthokeratinized odontogenic cysts. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2016;21(5):e601–6.
- Caminiti MF, Sandor GK. Review of treatment options for the keratocystic odontogenic tumor. *Oral Maxillofac Surg Clin North Am.* 2017;29(3):293–302.
- Ribeiro AL, de Sousa SF, Cavalcante RB, Freitas Rde A. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: a case report and literature review. *Braz J Otorhinolaryngol.* 2016;82(4):447–51.
- Marín C, Romero D, Brizuela C, Zavando M. Análisis clínico e histopatológico del queratoquiste odontogénico: estudio retrospectivo. *Rev Clin Periodoncia Implantol Rehabil Oral.* 2020;13(1):15–20.
- You C, Liu H, Xu J, Guo Y. Clinical and genetic characteristics of nevoid basal cell carcinoma syndrome in Chinese patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):143.
- Siddiqui SR, Raza SS, Habib M, Saleem A. Gorlin-Goltz syndrome: a rare case report with review of literature. *Cureus.* 2021;13(8):e17441.
- Abdel-Aziz M. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: current perspectives. *Pediatr Health Med Ther.* 2021;12:175–87.
- Li TJ. Odontogenic keratocyst: a cyst, or a cystic neoplasm? *J Dent Res.* 2017;96(5):382–91.
- Chrcanovic BR, Gomez RS. Recurrence of keratocystic odontogenic tumor: a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2017;46(4):409–18.



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.

### CITAR ESTE ARTICULO:

Cañizares Vallejo, A. R. ., Paredes Chávez, S. F., Paredes Chávez, S. F., & Parise Vasco, J. M. . (2025). Queratoquiste asociado al Síndrome de Gorlín Goltz. Informe de Caso Clínico. *RECIAMUC*, 9(2), 205-212. [https://doi.org/10.26820/reciamuc/9.\(2\).abril.2025.205-212](https://doi.org/10.26820/reciamuc/9.(2).abril.2025.205-212)

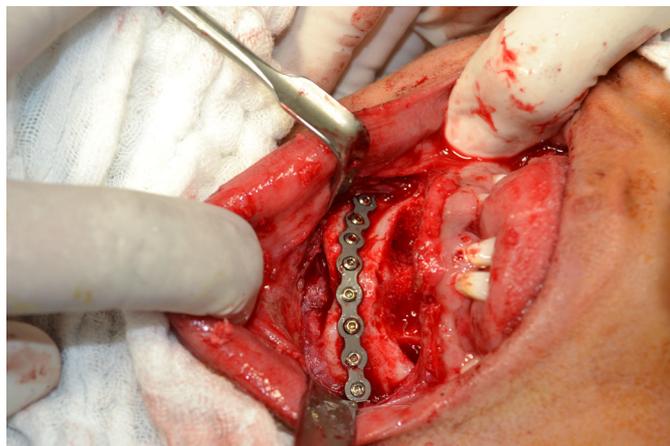
**Anexos**



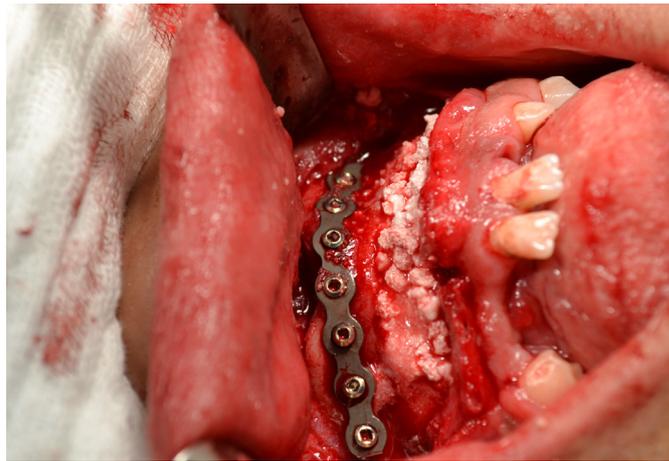
**Figura 1.** Fotos extraorales del paciente



**Figura 2.** Ortopantomografía



**Figura 3.** Colocación de la miniplaca de titanio para estabilización y evitar posibles fracturas patológicas postquirúrgicas



**Figura 4.** Colocación del injerto óseo particulad, nótese el tamaño de la partícula



**Figura 5.** Control postquirúrgico a los 3 meses de evolución