



Revista Española de  
**Cirugía Oral y  
Maxilofacial**

www.elsevier.es/recom



**Original**

**Síndrome de Gorlin-Goltz: manejo del carcinoma basocelular facial**

Rocío Gilabert Rodríguez<sup>a</sup>, Pedro Infante Cossío<sup>b,\*</sup>, Pablo Redondo Parejo<sup>b</sup>, Eusebio Torres Carranza<sup>b</sup>, Alberto García-Perla García<sup>b</sup> y Domingo Sicilia Castro<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Cirugía Plástica y Reparadora, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

<sup>b</sup> Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 4 de septiembre de 2012

Aceptado el 30 de septiembre de 2012

On-line el 24 de noviembre de 2012

Palabras clave:

Síndrome de Gorlin-Goltz

Síndrome de carcinoma basocelular nevoide

Carcinoma basocelular

Queratoquiste maxilar

R E S U M E N

**Introducción/objetivo:** El síndrome de Gorlin-Goltz (SGG) es un trastorno hereditario autosómico dominante que predispone principalmente a la proliferación de tumores como los carcinomas basocelulares y queratoquistes maxilares. Está causado por la mutación del gen Patched localizado en el cromosoma 9. Los carcinomas basocelulares que aparecen en pacientes con el SGG suelen ser múltiples, de aspecto clínico polimórfico y sin predilección por el sexo, detectándose a veces a edades precoces de la vida y afectando incluso a zonas no expuestas a la luz solar. Muestran un comportamiento clínico variable, si bien en ocasiones pueden ser muy agresivos, sobre todo a nivel facial. Con el fin de estudiar el comportamiento de los carcinomas basocelulares en los pacientes con SGG se ha realizado un estudio de los pacientes tratados en nuestro hospital durante el periodo comprendido entre 2001 y 2011 y que cumplían criterios de la enfermedad.

**Material y métodos:** Se incluyeron 11 pacientes con diagnóstico clínico y/o genético de SGG. Se estudió la distribución según edad y sexo, manifestaciones clínicas, características histológicas, técnica quirúrgica empleada, presencia de recidiva y evolución de los pacientes.

**Resultados:** Un 36% de los pacientes presentaron carcinomas basocelulares en la cara. El número de tumores por paciente osciló entre 9 y 21. El tratamiento preferido fue la exéresis quirúrgica, si bien todos los pacientes desarrollaron nuevas lesiones y recidivas que requirieron varios procedimientos. El estudio histológico reveló un contacto o proximidad del tumor con los márgenes quirúrgicos en el 28% de las lesiones.

**Conclusiones:** En la literatura no hay evidencia suficiente para determinar el tratamiento de elección entre los distintos métodos disponibles para el manejo del carcinoma basocelular en el SGG. Es necesario un enfoque preventivo evitando la exposición al sol.

© 2012 SECOM. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: pinfante@us.es (P. Infante Cossío).

1130-0558/\$ – see front matter © 2012 SECOM. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.maxilo.2012.09.008>

## Gorlin-Goltz syndrome: management of facial basal cell carcinoma

### A B S T R A C T

#### Keywords:

Gorlin-Goltz syndrome  
Nevoid basal cell carcinoma syndrome  
Basal cell carcinoma  
Jaw keratocyst

*Introduction/objective:* Gorlin Goltz syndrome (GGS) is an autosomal dominant inherited disorder that mainly predisposes to the proliferation of tumors, such as basal cell carcinomas and jaw keratocysts. GGS is caused by the Patched gene mutation on chromosome 9. Basal cell carcinomas in patients with GGS usually present as multiple tumors, with polymorphic clinical features, a non-gender predilection, sometimes occurring in the early stages of life, and even affecting areas not exposed to sunlight. The clinical behavior may vary, and sometimes can be very aggressive, especially in the face. In order to study the behavior of basal cell carcinomas in GGS patients, a study was performed on the patients who met criteria for the disease and were treated in our hospital in the period between 2001 and 2011.

*Material and methods:* The study included 11 patients with clinical and/or genetic diagnosis of GGS. The patients were studied according sex and age, clinical aspects, histological features, surgical treatment provided, presence of recurrence, and follow-up.

*Results:* Basal cell carcinomas were seen on the face in 36% of the patients. The number of tumors per patient ranged between 9 and 21. The preferred treatment was surgical excision, although all patients developed new lesions and recurrences which required several procedures. The histological study revealed a contact or proximity of the tumor to surgical margins in 28% of lesions.

*Conclusions:* There is insufficient evidence in the literature to determine the treatment of choice among the different methods available for the management of the basal cell carcinoma in GGS. A preventive approach is necessary to avoid sunlight exposure.

© 2012 SECOM. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducción

El síndrome de Gorlin-Goltz (SGG) fue descrito en 1960 por los autores a los que debe su nombre, Gorlin y Goltz<sup>1</sup>. Inicialmente describieron la triada que caracteriza al síndrome: carcinomas basocelulares múltiples, queratoquistes maxilares y costillas bífidas. También conocido como síndrome névico-basocelular o síndrome del carcinoma nevoide basocelular, entre otros, hoy se sabe que es una enfermedad genética con herencia autosómica dominante, penetrancia incompleta y fenotipo variable<sup>2,3</sup>. Está causada por la mutación del gen Patched (PTCH), un gen supresor del tumor localizado en el cromosoma 9 (9q22, 3-q31). Su prevalencia estimada varía entre 1:57.000 y 1:164.000 dependiendo del país, estando generalmente aceptada una prevalencia media aproximada de 1:60.000<sup>4</sup>.

El SGG es una enfermedad caracterizada clínicamente por la predisposición al desarrollo de múltiples neoplasias, así como por la aparición de anomalías del desarrollo. El inicio de la clínica se produce en la infancia o adolescencia y se acompaña de la asociación de un conjunto de manifestaciones, siendo la más común la presencia de numerosos carcinomas basocelulares y queratoquistes odontogénicos maxilares. Otras manifestaciones incluyen: hiperqueratosis palmoplantar, anomalías esqueléticas, calcificaciones intracraneales ectópicas y dismorfia facial (macrocefalia, fisura labiopalatina y anomalías oculares graves)<sup>5</sup>. El déficit intelectual está presente en cerca del 5% de los casos. Pueden presentarse también problemas oculares, genitourinarios y cardiovasculares<sup>6</sup>. Un 5-10% de los pacientes con SGG desarrollan meduloblastomas malignos que pueden ser causa potencial de muerte temprana. Se establece su diagnóstico cuando se cumplen 2 criterios clínicos mayores o bien uno

mayor y 2 menores<sup>5</sup> (tabla 1). La prueba diagnóstica definitiva es demostrar una mutación en el gen PTCH.

Los tumores aparecen en el SGG como resultado de la alteración de pro-oncogenes o de genes supresores de tumores. Estos últimos ejercen una función supresora sobre los pro-oncogenes. En el caso del carcinoma basocelular no está claro cuál pro-oncogen es el que está implicado. La vía RAS está alterada pero no en todos los casos. Respecto a los genes supresores de tumores parece que el p53 tiene un papel secundario en el desarrollo de este tumor. La predisposición de estos pacientes a padecer carcinomas cutáneos parece ser debido a que las células afectas de la mutación son más susceptibles a la luz solar por alteración de los mecanismos de reparación del ADN. Los carcinomas basocelulares afectan a cualquier área de la anatomía cutánea pero sobre todo aparecen en las zonas expuestas a las radiaciones ultravioletas, principalmente la cara, la espalda y el pecho. Existen ciertas diferencias entre los carcinomas basocelulares que acontecen en la población general y en pacientes con el SGG. En los últimos es más frecuente que sean numerosos, con aspecto polimórfico, sin predilección por el sexo y pueden afectar incluso a zonas no expuestas a la luz solar. Suelen presentarse clínicamente de forma múltiple<sup>6</sup>, en un número que varía de unos pocos a cientos, apareciendo a edades precoces de la vida (incluso al nacer); son de comportamiento clínico variable, si bien en ocasiones pueden ser muy agresivos desde un principio, sobre todo a nivel facial.

La mayoría de la evidencia clínica de la que disponemos acerca del manejo del carcinoma basocelular en el SGG proviene de estudios realizados en pacientes no afectados por el síndrome. Debido a la amplia experiencia con estos tumores en la población general la mayoría de autores aplican

**Tabla 1 – Criterios diagnósticos del SGG**

| Criterios mayores  | Criterios menores   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dos o más carcinomas basocelulares en menores de 20</li> <li>• Queratoquistes mandibulares</li> <li>• Tres o más pits palmares o plantares</li> <li>• Calcificación precoz de la hoz del cerebro</li> <li>• Meduloblastoma</li> <li>• Pariente de primer grado con SGG</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Macrocefalia</li> <li>• Malformaciones congénitas (labio leporino o fisura palatina, prominencia frontal, hipertelorismo)</li> <li>• Otras anomalías esqueléticas (sindactilia, pectus excavatum) y anomalías radiológicas (puente en silla turca o anomalías vertebrales)</li> <li>• Quistes linfomesentéricos</li> <li>• Fibroma ovárico o cardiaco</li> <li>• Anomalías costales y espina bífida</li> <li>• Anomalías oculares</li> </ul> |
| SGG: síndrome de Gorlin-Goltz.   |   |

las mismas medidas terapéuticas para en los pacientes con SGG.

El objetivo de este trabajo ha sido analizar el manejo del carcinoma basocelular facial en pacientes con SGG con el fin de valorar el comportamiento clínico y los criterios diagnósticos y terapéuticos basándonos en un estudio clínico de los pacientes atendidos con SGG en los últimos 10 años en el Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla (España).

## Material y método

Se estudiaron de forma observacional y retrospectiva las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de SGG entre 2001 y 2011 atendidos en los servicios de Cirugía Oral y Maxilofacial y de Cirugía Plástica y Reparadora. Se incluyeron 11 pacientes con diagnóstico clínico y/o genético de SGG, excluyéndose aquellos con historia clínica incompleta a pesar de tener el diagnóstico. Se analizaron los datos epidemiológicos (edad y sexo) y médico-quirúrgicos (número y localización de las lesiones, diagnóstico histopatológico, técnica quirúrgica empleada, presencia de recidiva y evolución). El seguimiento clínico se hizo mediante revisiones periódicas con una media de 4 años y medio.

## Resultados

La edad media de los pacientes fue de 27 años, siendo la mayoría hombres (73%). En el 45% de los casos la edad al diagnóstico fue inferior a los 20 años. En 9 pacientes se llevó a cabo el diagnóstico clínico (2 criterios mayores o uno mayor y 2 menores), mientras que 2 pacientes tuvieron diagnóstico genético. Tres pacientes presentaron antecedentes familiares (tabla 2).

En cuanto a las características clínicas (tabla 3) el queratoquiste maxilar fue el signo clínico más frecuente, presentándose en el 91% de los componentes de la muestra (10 pacientes). Le siguen las alteraciones esqueléticas (63%) y la fascias característica (54%). Cuatro de los 11 pacientes (36%) desarrollaron carcinomas basocelulares (tabla 4). El número de lesiones por paciente osciló entre 9 y 21, no estando registrado el número exacto de lesiones en uno de los pacientes. Todos ellos se localizaron en la región facial principalmente (figs. 1 y 2), seguidos de cuello y espalda. En



**Figura 1 – Paciente número 6. Carcinomas basocelulares faciales múltiples.**

todos los casos se realizó la exéresis quirúrgica de las lesiones (fig. 3). La anatomía patológica desveló el tipo histológico nodular en la mayoría y una elevada proporción de afectación de márgenes quirúrgicos (en el 28% de las lesiones había contacto o proximidad del tumor con el margen). En todos los casos se llevó a cabo más de una intervención quirúrgica.

La paciente número 4 desarrolló varios carcinomas basocelulares recidivantes en el tercio inferior facial que requirieron una extirpación agresiva que incluyó una mandibulectomía y una reconstrucción inmediata con 2 colgajos libres secuenciados (osteoseptocutáneo de peroné y fasciocutáneo antebraquial) (fig. 4). El paciente número 6 presentó un carcinoma epidermoide localizado en el cuerpo mandibular en relación con un queratoquiste, falleciendo a consecuencia del mismo.

**Tabla 2 – Características generales y datos epidemiológicos de los 11 pacientes afectados de SGG**

| N.º | Sexo | Edad diagnóstico | Historia familiar | Estudio genético   | Seguimiento (en años) |
|-----|------|------------------|-------------------|--|-----------------------|
| 1   | H    | 17               | No                | Secuenciación gen: mutación c.3944T>C (p-Leu1315Pro) heterocigosis | 10                    |
| 2   | H    | 38               | No                | No   | 10                    |
| 3   | H    | 19               | Sí                | No   | 9                     |
| 4   | M    | 53               | No                | No   | 7                     |
| 5   | H    | 55               | No                | No   | 5                     |
| 6   | H    | 50               | No                | No   | 4 (exitus)            |
| 7   | M    | 2                | Sí                | Secuenciación gen: mutación c.3944T>C (p-Leu1315Pro) heterocigosis | 4                     |
| 8   | M    | 15               | No                | No   | 3                     |
| 9   | H    | 26               | Sí                | No   | 3                     |
| 10  | H    | 21               | -                 | No   | 3                     |
| 11  | H    | 9                | No                | No   | 2                     |

H: hombre; M: mujer; SGG: síndrome de Gorlin-Goltz; -: desconocido.

**Tabla 3 – Características clínicas de los 11 pacientes afectados de SGG**

| N.º | Queratoquistes | Ca. basocelular | Fascies de Gorlin | Alteración SNC (oligofrenia) | Alteraciones esqueléticas | Disqueratosis palmoplantar |
|-----|----------------|-----------------|-------------------|------------------------------|---------------------------|----------------------------|
| 1   | O              | O               | O                 | O                            | O                         | O                          |
| 2   | O              | O               | O                 | O                            | -                         | O                          |
| 3   | O              | -               | -                 | O                            | O                         | -                          |
| 4   | O              | O               | O                 | O                            | O                         | O                          |
| 5   | O              | -               | -                 | -                            | -                         | -                          |
| 6   | O              | O               | -                 | O                            | -                         | -                          |
| 7   | -              | -               | O                 | -                            | O                         | -                          |
| 8   | O              | -               | -                 | -                            | O                         | -                          |
| 9   | O              | -               | O                 | -                            | -                         | -                          |
| 10  | O              | -               | -                 | O                            | O                         | -                          |
| 11  | O              | -               | O                 | O                            | O                         | -                          |

SGG: síndrome de Gorlin-Goltz; SNC: sistema nervioso central; O: presente; -: ausente.

**Tabla 4 – Características médico-quirúrgicas de los carcinomas basocelulares en los 4 pacientes que los desarrollaron**

| N.º | N.º lesiones | Localización              | Tratamiento quirúrgico                          | Histología   | Evolución  |
|-----|--------------|---------------------------|---|--|--|
| 1   | 19           | Faciales y cuello         | Exéresis  | Nodulares ulcerados (la mayoría) y superficial. En 10 lesiones (cara, labio, párpado) hubo bordes de resección                   | Exéresis seriadas en 4 ocasiones. Recidiva en el labio |
| 2   | 9            | Facial                    | Exéresis  | Nodulares. Dos lesiones contactaron con el margen de resección   | Recidiva en el párpado                                 |
| 4   | Múltiples    | Facial, cuello y miembros | Exéresis y reconstrucción con 2 colgajos libres | Queratinizante ulcerado que infiltró en el músculo esquelético y en los espacios perineurales y afectó a los bordes de resección | Recidiva en el tercio inferior                         |
| 6   | 21           | Facial y espalda          | Exéresis  | Nodular ulcerado. Dos lesiones alcanzaron los bordes de resección  | Exéresis seriadas en 6 ocasiones                       |

## Discusión

Como punto de partida se realizó una revisión bibliográfica para evaluar la información científica publicada sobre el SGG en los últimos 10 años que puso de manifiesto el interés

creciente por el tema, principalmente en revistas del área de la Dermatología, Cirugía Oral y Maxilofacial, Odontología y Genética. El mayor número de artículos se agrupan en revistas de Dermatología, posiblemente debido a que los carcinomas basocelulares son una de las lesiones más frecuentes y más recidivantes y en una localización (sobre todo en la piel



**Figura 2 – Paciente número 2 en el que se aprecia un carcinoma basocelular en la mejilla.**

facial) que las hace más visibles y fácilmente diagnosticables. El siguiente grupo de revistas, en orden de frecuencia, lo constituyen aquellas del ámbito de la Cirugía Oral y Maxilofacial, Odontología y Genética. Los queratoquistes maxilares son las lesiones más frecuentes en este síndrome y en muchas ocasiones constituyen el síntoma guía que orienta el diagnóstico.

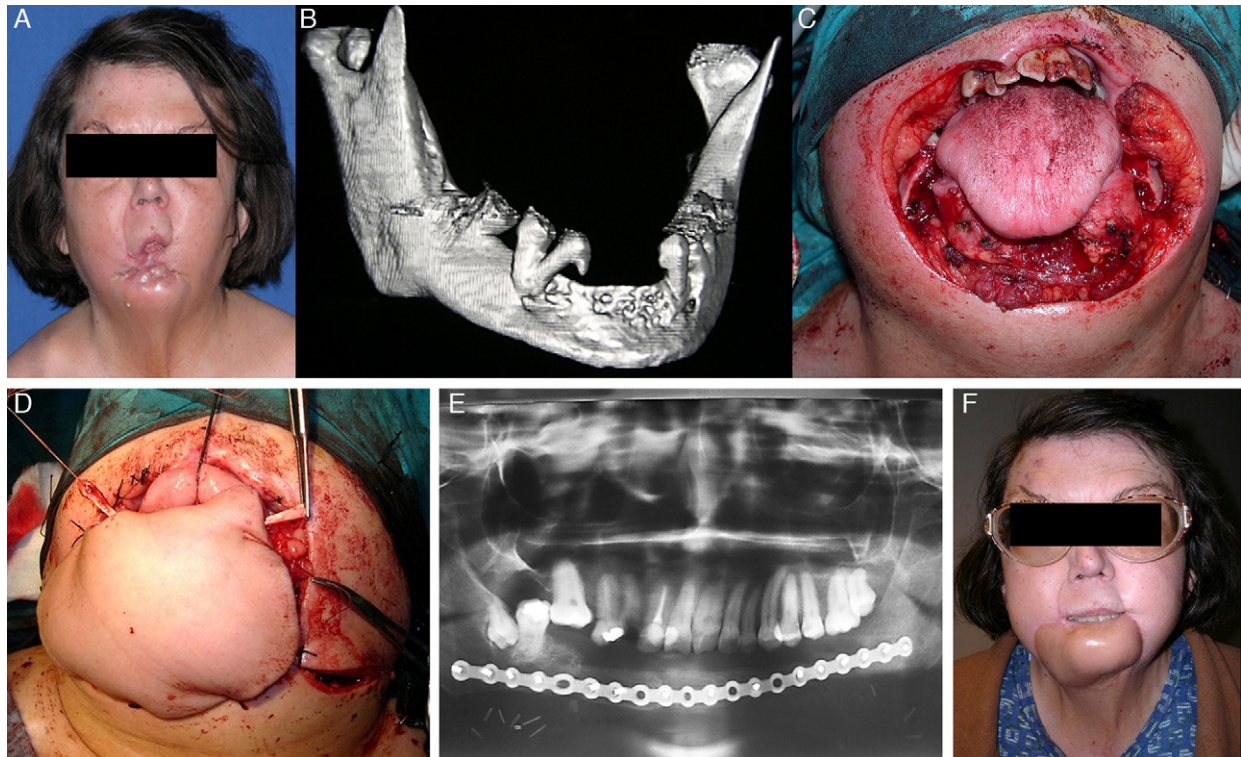
En nuestra serie el queratoquiste maxilar fue, como se recoge ampliamente en la literatura, el signo clínico más frecuente presente en 10 pacientes. Solo una paciente no presentó queratoquistes maxilares, aunque la escasa edad de esta paciente puede explicar la falta de tiempo para su desarrollo (paciente número 7). Se observó un claro predominio de afectación masculina, aunque en la literatura no está descrita

una predilección por el sexo, por lo que no se pueden extraer conclusiones de este hecho dado que se trata de un tamaño muestral pequeño. Existen 4 casos típicos de SGG con expresión fenotípica elevada (pacientes números 1, 2, 4 y 6) en los que podemos apreciar que están presentes las manifestaciones clínicas más predominantes (queratoquistes maxilares y carcinomas basocelulares). A pesar de que en la mayoría de los casos se presupone un progenitor afecto, no sucede así en nuestra serie, en la que solo 3 pacientes (27 frente al 70-80% recogido en la bibliografía) tienen familiares afectados que al menos conozcamos (tabla 2). Cuatro de los 11 pacientes con SGG desarrollaron carcinomas basocelulares. Esto supone un 36% de afectación, porcentaje bajo si lo comparamos con el 90% de frecuencia considerado clásicamente en esta enfermedad. Es importante señalar la corta edad de algunos de los pacientes. Aunque en este síndrome se hayan descrito estas lesiones incluso al nacimiento, esta no es la norma y son necesarios algunos años de exposición a factores de riesgo (radiación ultravioleta) para que haya expresión clínica. No obstante, la edad media de los pacientes que presentaron carcinomas basocelulares en esta serie fue de 39 años (19 años el menor).

El carcinoma basocelular se considera uno de los tumores malignos de piel más frecuentes, especialmente en la raza caucásica en aquellas regiones geográficas próximas al ecuador donde se relaciona con la exposición a la radiación ultravioleta en individuos de piel clara<sup>7</sup>. En la población general esta enfermedad acontece entre la sexta y séptima décadas de la vida y su incidencia ha aumentado considerablemente en los últimos años. La exposición crónica a la luz del sol es la causa principal del carcinoma basocelular y, por consiguiente, las lesiones generalmente ocurren en las partes del cuerpo



**Figura 3 – Paciente número 1. A: Imagen preoperatoria de múltiples carcinomas basocelulares en cara y cuello. B: Detalle postoperatorio inmediato tras la exéresis.**



**Figura 4 – Paciente número 4. A: Carcinomas basocelulares recidivantes en el tercio inferior facial. B: Reconstrucción con TC-3D que muestra afectación ósea y perineural. C: Extirpación agresiva con mandibulectomía. D: Reconstrucción compleja con 2 colgajos libres secuenciados (osteoseptocutáneo de peroné y fasciocutáneo antebraquial con tendón del palmar menor). E: Radiografía panorámica postoperatoria. F: Imagen postoperatoria de la paciente.**

expuestas: cara, orejas, cuello, cuero cabelludo, hombros y espalda. Los factores etiológicos conocidos son la exposición a los rayos ultravioleta (tanto a corto como a largo plazo), ciertos carcinógenos químicos (arsénico e hidrocarburos), radiaciones ionizantes e irritación crónica, entre otros. Existen varias formas sindrómicas entre las que se recoge el xeroderma pigmentoso y el síndrome nevoide basocelular (SGG), entre otros<sup>8</sup>.

En cuanto al manejo del carcinoma basocelular en el SGG los estudios son escasos y hacen referencia sobre todo al tratamiento conservador. Pauwels et al. presentaron la terapia fotodinámica como una opción para el tratamiento del carcinoma basocelular en pacientes con SGG con resultados favorables en comparación con la cirugía<sup>9</sup>. Micali et al. analizaron el papel del imiquimod tópico para el tratamiento del carcinoma basocelular en pacientes con SGG y destacaron esta modalidad terapéutica como una opción eficaz por la alta colaboración de los pacientes que lo prefieren frente a las exéresis quirúrgicas múltiples<sup>10</sup>. En los estudios sobre el manejo del carcinoma basocelular en la población general destaca el tratamiento quirúrgico (exéresis simple con seguimiento clínico de las lesiones con afectación de márgenes) frente al resto de opciones terapéuticas<sup>11-13</sup>. Aunque el comportamiento del carcinoma basocelular en la población general es distinto que en el SGG, mientras no dispongamos de otros estudios específicos parece más que razonable aplicar sobre estos pacientes la amplia experiencia que se tiene.

El tratamiento de los carcinomas basocelulares implica la eliminación completa de la lesión que se puede realizar por varios métodos. La escisión quirúrgica es el procedimiento más usado y parece haber consenso en que se trata de la mejor opción dada su alta tasa de curación, sobre todo en lesiones de pequeño y mediano tamaño. Otras opciones (crioterapia, electrodesecación y curetaje, radioterapia, quimioterapia tópica, etc.) se emplean en pacientes en los que se contraindica la cirugía<sup>14</sup>, bien por las características del tumor (número o tamaño) o por factores generales del paciente (edad, riesgo anestésico, etc.). Puesto que se trata de tumores que pueden llegar a ser muy agresivos con infiltración perineural y multifocalidad y sobre todo en casos de recidivas, en ocasiones pueden requerir amplias resecciones que dejan defectos que precisarán reconstrucciones complejas, como así ocurrió en la paciente número 4 en la que se realizó una reconstrucción mandibular con colgajo de peroné y radial microvascularizados.

La extirpación quirúrgica del carcinoma basocelular presenta una tasa de curación superior al 90%. Los márgenes quirúrgicos están bien definidos, considerándose la curación si dichos márgenes están libres. Al igual que con otras formas de tratamiento, el tamaño, la ubicación y el subtipo histológico contribuyen al pronóstico en general. No hay ninguna recomendación uniforme sobre el límite de los márgenes quirúrgicos. La mayoría de los cirujanos eligen un margen de al menos 3 a 5 mm tanto en superficie como en profundidad para

las lesiones pequeñas y bien circunscritas y 1 cm o más para las grandes y agresivas.

El manejo es controvertido en aquellos tumores en los que el informe de anatomía patológica indica que los márgenes están afectados. Diferentes estudios en pacientes no sindrómicos han recogido una afectación positiva de márgenes entre un 4 y un 16,6%<sup>15-18</sup>. En nuestra serie un 28% de las lesiones presentaron márgenes histológicos próximos y/o comprometidos, una tasa alta en comparación con las reportadas en la población general. La literatura sugiere que la región de la cabeza y el cuello tienen una mayor tasa de afectación de márgenes que se puede explicar por la dificultad de extirpar los tumores sin dañar estructuras anatómicas nobles<sup>16,17</sup>. En series extensas con seguimiento de pacientes con carcinomas basocelulares se observa solo un 25% de recidiva a los 5 años en aquellas lesiones con resección incompleta<sup>13</sup>. La actitud conservadora con seguimiento y observación posteriores parece ser la actitud más sensata en estos casos<sup>19,20</sup>, teniendo en cuenta que tras la reintervención quirúrgica solo se demuestran márgenes afectados en un rango entre 28-54%<sup>15-18</sup>. En los pacientes con SGG esta actitud de seguimiento y observación parece altamente aconsejable para aquellos tumores que tengan márgenes histológicos cercanos y/o positivos sin evidencia de extensión perineural y en áreas fácilmente accesibles a la exploración, teniendo además en cuenta la elevada probabilidad de aparición esporádica de nuevos carcinomas y su multiplicidad, que pueden requerir a largo plazo varios procedimientos quirúrgicos adicionales en la zona.

Dentro del tratamiento quirúrgico la cirugía micrográfica de Mohs es el tratamiento de elección para lesiones recurrentes en zonas comprometidas (párpados, cantos orbitarios, etc.)<sup>21</sup>. También se indica en los tumores que por sus características clínicas (subtipo histológico, bordes mal definidos, tendencia a la recidiva) o su localización se clasifican como de alto riesgo<sup>22</sup>. Su ventaja se basa en la metodología del procedimiento que permite realizar un control del 100% de los márgenes quirúrgicos, tanto en profundidad como en superficie. Esto a su vez puede asegurar la resección completa del tumor, garantizar la preservación máxima del tejido sano y, de forma secundaria, optimizarse la posterior reconstrucción.

Aunque el SGG no tiene cura, el diagnóstico precoz ayuda a ofrecer un enfoque multidisciplinario para evitar algunas complicaciones como la aparición de nuevos carcinomas basocelulares por la exposición a radiaciones solares o queratocistomas múltiples que pueden llegar a destruir los maxilares. El carcinoma basocelular es un tumor maligno que no produce metástasis pero que puede resultar seriamente agresivo si infiltra a los estratos más profundos de la piel. Habida cuenta que la escisión quirúrgica es la opción más efectiva en el manejo del carcinoma basocelular en el SGG, es importante tener un enfoque médico preventivo para intentar tratar las lesiones cuando tienen un pequeño tamaño y así disminuir las secuelas posquirúrgicas. Aunque hay varias especialidades que cuentan con una amplia experiencia con el SGG como lo demuestra el gran número de publicaciones, la Atención Primaria está ausente en este campo, siendo necesario el fomento de la educación o formación sanitaria de los profesionales de este sector con objeto de incrementar el diagnóstico precoz y en consecuencia un inicio precoz del tratamiento y mejora del pronóstico. Los resultados de varios estudios

epidemiológicos han indicado que el riesgo de sufrir un carcinoma basocelular muestra una fuerte correlación positiva con la exposición a los rayos ultravioletas y, por consiguiente, estos pacientes deben evitar el exceso de exposición al sol. De igual forma, la radioterapia debería evitarse en la medida de lo posible por el riesgo de aparición y de recurrencia de los carcinomas basocelulares. La quimioprevención puede ser utilizada para evitar lesiones en la piel. Análogos de la vitamina A, como los retinoides o la isotretinoína, pueden tener un papel importante en prevenir o retrasar el desarrollo de nuevos carcinomas basocelulares.

En resumen, los carcinomas basocelulares en pacientes con SGG se asocian a alteraciones del mecanismo de supresión tumoral por mutaciones del gen PTCH, lo que provoca la aparición esporádica de dichos tumores sobre todo en relación con la radiación ultravioleta. Existen diferencias entre las características clínicas de los carcinomas basocelulares en pacientes con SGG y en la población general, principalmente en cuanto al número de lesiones (mayor en SGG), edad de presentación (menor en SGG) y comportamiento (mayor agresividad y tasa de recidiva en SGG). En nuestra revisión de 11 pacientes el 36% presentaron carcinomas basocelulares en la cara. El tratamiento más aceptado en la bibliografía es la exéresis quirúrgica y también fue el tratamiento empleado en todos nuestros casos. En nuestra serie un 28% de los tumores presentaron márgenes histológicos próximos y/o comprometidos, una tasa alta en comparación con las series en la población no sindrómica. En el 100% de los pacientes se detectaron nuevas lesiones y recidivas tras el tratamiento inicial. Los datos existentes en la literatura son insuficientes para poder tomar decisiones basadas en la evidencia entre las distintas terapias disponibles para el manejo del carcinoma basocelular en el SGG. Se recomienda un enfoque preventivo evitando la exposición a los rayos ultravioletas.

---

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

---

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

---

## 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. Stoelting PJ, Peters JH, van de Staak WJ, Cohen Jr MM. Some new findings in the basal cell nevus syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*. 1973;36:686-92.

3. Totten JR. The multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome. Report of its occurrence in four generations of a family. *Cancer*. 1980;46:1456-62.
4. Visioli F, Martins CA, Heitz C, Rados PV, Sant'Ana Filho M. Is nevoid basal cell carcinoma syndrome really so rare? Proposal for an investigative protocol based on a case series. *J Oral Maxillofac Surg*. 2010;68:903-8.
5. Evans DG, Ladusans EJ, Rimmer S, Burnell LD, Thakker N, Farndon PA. Complications of the nevoid basal cell carcinoma syndrome: results of a population based study. *J Med Genet*. 1993;30:460-4.
6. Díaz-Fernández JM, Infante-Cossío P, Belmonte-Caro R, Ruiz-Laza L, García-Perla-García A, Gutiérrez-Pérez JL. Basal cell nevus syndrome. Presentation of six cases and literature review. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2005;10 Suppl 1:E57-66.
7. Roewert-Huber J, Lange-Asschenfeldt B, Stockfleth E, Kerl H. Epidemiology and aetiology of basal cell carcinoma. *Br J Dermatol*. 2007;157 Suppl 2:47-51.
8. Kyrgidis A, Tzellos TG, Vahtsevanos K, Triaridis S. New concepts for basal cell carcinoma. Demographic, clinical, histological risk factors, and biomarkers. A systematic review of evidence regarding risk for tumor development, susceptibility for second primary and recurrence. *J Surg Res*. 2010;159:545-56.
9. Pauwels C, Mazereeuw-Hautier J, Basset-Seguín N, Livideanu C, Viraben R, Paul C, et al. Topical methyl aminolevulinate photodynamic therapy for management of basal cell carcinomas in patients with basal cell nevus syndrome improves patient's satisfaction and reduces the need for surgical procedures. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2011;25:861-4.
10. Micali G, de Pasquale R, Caltabiano R, Impallomeni R, Lacarrubba F. Topical imiquimod treatment of superficial and nodular basal cell carcinomas in patients affected by basal cell nevus syndrome: a preliminary report. *J Dermatolog Treat*. 2002;13:123-7.
11. Chren MM, Torres JS, Stuart SE, Bertenthal D, Labrador RJ, Boscardin WJ. Recurrence after treatment of nonmelanoma skin cancer: a prospective cohort study. *Arch Dermatol*. 2011;147:540-6.
12. Wallace DL, Jaffe W. Reply to: Do basal cell carcinomas recur after complete conventional surgical excision? R.W. Griffiths, S.K., Suvarna. *J Stone BJPS*. 2005;58:795-805. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2006;59:1247.
13. Sherry KR, Reid LA, Wilmshurst AD. A five year review of basal cell carcinoma excisions. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2010;63:1485-9.
14. Kopera D, Cerroni L, Fink-Puches R, Kerl H. Different treatment modalities for the management of a patient with the nevoid basal cell carcinoma syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 1996;34:937-9.
15. Patel SS, Cliff SH, Ward Booth P. Incomplete removal of basal cell carcinoma: what is the value of further surgery? *Oral Maxillofac Surg*. 2012 [Epub ahead of print].
16. Farhi D, Dupin N, Palangié A, Carlotti A, Avril MF. Incomplete excision of basal cell carcinoma: rate and associated factors among 362 consecutive cases. *Dermatol Surg*. 2007;33:1207-14.
17. Bogdanov-Berezovsky A, Cohen A, Glesinger R, Cagnano E, Krieger Y, Rosenberg L. Clinical and pathological findings in reexcision of incompletely excised basal cell carcinomas. *Ann Plast Surg*. 2001;47:299-302.
18. Kumar P, Orton CI, McWilliam LJ, Watson S. Incidence of incomplete excision in surgically treated basal cell carcinoma: a retrospective clinical audit. *Br J Plast Surg*. 2000;53:563-6.
19. Griffiths RW, Suvarna SK, Stone J. Basal cell carcinoma histological clearance margins: an analysis of 1539 conventionally excised tumours. Wider still and deeper? *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2007;60:41-7.
20. Anthony ML. Surgical treatment of nonmelanoma skin cancer. *AORN J*. 2000;71:552-4, 556-8, 560-4.
21. Mosterd K, Krekels GA, Nieman FH, Ostertag JU, Essers BA, Dirksen CD, et al. Surgical excision versus Mohs' micrographic surgery for primary and recurrent basal-cell carcinoma of the face: a prospective randomised controlled trial with 5-years' follow-up. *Lancet Oncol*. 2008;9:1149-56.
22. Galimberti G, Pontón Montañó A, Ferrario D, Kowalczyk A, Galimberti R. Mohs micrographic surgery for the treatment of basal cell carcinoma. *Actas Dermosifiliogr*. 2010;101:853-7.