



Uma publicação semanal do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários

Caso Clínico: Síndrome de Gorlin-Goltz

Paciente A.C.R., 12 anos, sexo feminino, bom estado geral de saúde. Admitida no Departamento de Estomatologia do Hospital do Câncer A.C. Camargo com queixa principal de atraso na erupção de dentes permanentes.

Exame clínico extra-bucal: sem alterações.

Exame clínico intrabucal: sem alterações.

Exame Radiográfico: imagem radiolúcida unilocular em mandíbula esquerda associada a germagem dentários.

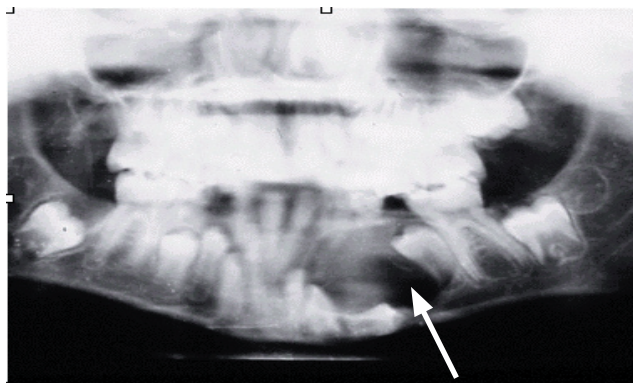


Figura 1. Radiografia à admissão.

Hipótese Diagnóstica: Cisto Dentífero.

Tratamento: Foi realizada enucleação cística e exodontia dos dentes envolvidos pelo cisto. O anatomopatológico revelou cisto dentífero.

A paciente prosseguiu em acompanhamento, e 8 meses depois da primeira cirurgia, apresentou novas imagens radiolúcidas uniloculares associadas aos germes de caninos inferiores. Foi formulada a hipótese diagnóstica de cistos dentíferos. Foi submetida a nova enucleação e exodontia, com anatomopatológico de cisto dentífero.

Dois anos após a segunda enucleação apresentou em radiografia uma nova imagem radiolúcida unilocular associada ao germe do terceiro molar inferior direito. Nesta ocasião as hipóteses diagnósticas foram de cisto dentífero ou de certocisto. Foi submetida a nova enucleação e exodontia com anatomopa

Caso Clínico:
Síndrome de
Gorlin-Goltz
pg 1-2

Artigo: Ceratocisto
odontogênico
pg 3

Programação das
Próximas Reuniões
pg 3



GBETH Newsletter

É uma publicação semanal distribuída aos sócios do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários.

Sede

R José Getúlio, 579 cjs 42/43
Aclimação São Paulo - SP
CEP 01503-001

E-mail

gbeth2003@yahoo.com.br

Grupo de Discussão

<http://br.yahoo.groups>

Editor

Erika Maria M Santos

Diretoria

Presidente

Benedito Mauro Rossi

Vice-Presidente

Gilles Landman

Diretor Científico

Jose Cláudio C da Rocha

Secretário Geral

Fábio de Oliveira Ferreira

Primeira Secretária

Erika Maria M Santos

Tesoureiro

Wilson T Nakagawa

Conselho Científico

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

Conselho Fiscal

Titulares

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

Suplentes

Fábio José Hadad

Mariana Morais C Tioffi

Milena J S F L Santos

Continuação: Caso Clínico

tológico de ceratocisto odoentogênico. As lâminas das lesões anteriores foram revisadas e o diagnóstico foi de ceratocisto odontogênico. A partir desta característica foi formulada a hipótese de Síndrome de Gorlin-Golts e a paciente foi encaminhada para avaliação no Departamento de Oncologia Cutânea.

Na avaliação dermatológica foram detectados dois nevos basocelulares em tronco.

Prosseguiu acompanhamento na Estomatologia e dois anos após a terceira lesão foi detectada em radiografia uma nova imagem radiolúcida unilocular em maxila associada a germe canino e terceiros molares. Foi submetida a enucleação cística, com anatomopatológico de ceratocisto odontogênico.

Resumo clínico: a paciente apresentou 7 ceratocistos odontogênicos e 2 nevos basocelulares. Não apresenta história familiar destas lesões.

Ceratocistos Odontogênicos

São lesões que apresentam crescimento intramedular, o que contribui para o não aparecimento de abaulamentos palpáveis, sendo comumente diagnosticado quando atinge grandes proporções.

Apresenta alto índice de recorrência local, variando entre 10 a 60%.

Podem ser esporádicos ou associados à síndrome.

Síndrome de Gorlin-Goltz

Também conhecida como Síndrome do Nevo Basocelular. É uma síndrome autossômica dominante, com elevada penetrância e alta expressividade. O diagnóstico é feito com base no preenchimento de dois critérios maiores ou um critério maior e dois menores:

Critérios Maiores

- 1 - Carcinoma basocelular múltiplo (mais de dois) antes dos 30 anos ou mais de 10 nevos basocelulares.
- 2 - Ceratocisto odontogênico (comprovação em histologia) ou cisto ósseo poliostótico.
- 3 - Pits plantares ou palmares (três ou mais).
- 4 - Calcificação ectópica, lamelar ou precoce (antes dos 20 anos) da "falx" cerebral e/ou cerebelar.
- 5 - História familiar de síndrome do nevo basocelular.

Continuação Síndrome de Gorlin-Goltz

Critérios Menores

- 1 - Anomalias esqueléticas congênitas de costelas e/ou vértebras.
- 2 - Macrocefalia.
- 3 - Fibroma cardíaco ou ovariano.
- 4 - Meduloblastoma.
- 5 - Cistos linfomesentéricos.
- 6 - Outras anomalias congênitas: fenda palatina, polidactilia, microftalmia, catarata, coloboma.

Artigo: Cerato-cisto odontogênico - neoplasia benigna?

The aggressive nature of the odontogênic keratocyst: is it a benign cystic neoplasm?

Shear M. Oral Oncology 2002; 38 (4) : 323-31

Department of Oral Pathology, South Africa

Immunocytochemical studies of the expression of PCNA, Ki67 and p53 protein have been done by different groups on sporadic keratocysts (OKCs) and OKCs associated with the naevoid basal cell carcinoma syndrome (NBCCS). These 'markers' have in common that they are all expressed in actively proliferating cells, particularly in neoplasms. The findings were compared with their expression in dentigerous and radicular cysts. While there was some variability in the reported results, probably because of technical inconsistencies and the use of different antibodies, a definite trend emerged. In general PCNA, Ki67 and p53 positivity occurred more frequently and more intensely in the OKCs, and in the syndrome-related more than the solitary, compared with the other cyst types. In the OKCs the positivity was expressed mostly in the suprabasal layers of epithelium whereas in the other cysts types it was mainly in the basal layer that positivity was observed. Other studies showed that the gene for the NBCCS (PTCH), a tumour suppressor gene, mapped to chromosome 9q22.3. PTCH gene mutation has been shown to be an important step in the pathogenesis of the OKC and was thought to have a role in the development of the sporadic as well as the syndrome-related OKCs. The 'two-hits' hypothesis was invoked in support of the view that syndrome-related basal cell carcinomas (BCCs) and OKCs probably arise from precursor cells that contain an inherited 'first hit'. Only a single mutation was then required in the somatic cell to cause homozygous inactivation and neoplastic progression. Sporadic OKCs might arise from susceptible cells in which two somatic mutations or 'hits' have occurred, one of which manifests as allelic loss. The loss of tumour suppressor genes supports the view that the OKC is a benign neoplasm.

Programação das Próximas Reuniões

Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas

Local: Sala de Reuniões da Pediatria

Hospital do Câncer

Data	Tema	Coordenador
27/05/2003	Teste genético em crianças	Dra Patrícia
03/06/2003	Síndrome de Cowden	Dra Simone/ Dr André