

El síndrome de Nevus de Células Basales (SNCB) es un conjunto hereditario de defectos en la piel, sistema nervioso, ojos, glándulas endocrinas y huesos, que produce una extraña apariencia facial y predisposición al carcinoma de piel.

Fue descrito por primera vez por Binkley y Jonson en 1951 y luego fue estudiado a profundidad por Gorlin y col en 1960.

Se han utilizado diferentes sinonimias para esta patología: Carcinoma nevoide de células basales, Síndrome de Gorlin y Goltz, polioncosis - cutáneo - mandibular - hereditaria, quinta facomatosis.

Es una enfermedad hereditaria, que se transmite con un rasgo autosómico dominante, con una alta penetrancia y manifestaciones clínicas variables.

Se ha demostrado en diferentes investigaciones la asociación de este síndrome con mutaciones en el gen PATCHED localizado en el cromosoma 9.

Desde el punto de vista clínico este síndrome es muy complejo e incluye una gran variedad de anomalías que se han clasificado como criterios mayores y criterios menores, entendiéndose como

Criterios mayores: anomalías cutáneas, dentales y óseas, oftálmicas, neurológicas y sexuales.

Criterios menores: todas las patologías incluidas en cada una de los criterios mayores.

Criterios mayores y menores:

1. Anomalías cutáneas: carcinomas de células basales, quistes y tumores benignos, foveas palmares, queratosis palmo plantar y carcinosis dermal.
2. Anomalías dentales y óseas: Queratoquistes odontogénicos (con frecuencia múltiples), prognatismo mandibular, anomalías de las costillas (costillas bífidas), anomalías vertebrales y braquimetacarpalismo.
3. Anomalías oftálmicas: hipertelorismo con un ancho puente nasal, distopia canthorum, ceguera congénita y estrabismo interno.
4. Anomalías neurológicas: retardo mental, calcificación dural, génesis del cuerpo caloso, hidrocefalia, meduloblastomas.
5. Anomalías sexuales: hipogonadismo en el sexo masculino, tumores de ovario.

Esta asociado a otras anomalías como linfomas de Hodgkin, fibrosarcomas, melanocarcinomas, rhabdomiomas fetales, quistes pulmonares, fibromas cardíacos, entre otros.

Algunos de estos pacientes muestran falta de respuesta a la paratohormona, que conjuntamente con el acortamiento de los cuatro metacarpos sugiere alguna relación con pseudohipoparatiroidismo.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661

Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=sindrome_del_carcinoma_de_celulas_basales_nevoides

Last update: 2025/05/04 00:04

