

SÍNDROME DO CARCINOMA BASOCELULAR NEVÓIDE: RELATO DE CASO

LILIAN DE LUCA MACIEL, CLARISSA MARIA DA CÁS VITA CAMPOS,
ANGELA FANTIN RIBEIRO, RENATA FERNANDES MARQUES, SIRENICE DA SILVEIRA
SERVIÇO DE DERMATOLOGIA - HOSPITAL GERAL DE BONSUCESSO

INTRODUÇÃO: A Síndrome do Carcinoma Basocelular Nevóide (SCBN) - síndrome do nevo basocelular, síndrome do basalioma nevóide ou síndrome de Gorlin-Goltz - é uma condição rara. O quadro clínico apresenta uma série de alterações, dentre as quais se destacam: múltiplos epiteliomas basocelulares, depressões cupuliformes (pitz) das regiões palmares e plantares, cistos da mandíbula, calcificação de membranas do sistema nervoso central, além de alterações ósseas, oftalmológicas e do aparelho reprodutivo. A familiarização com a síndrome é importante devido a suscetibilidade destes doentes desenvolverem alguns tipos de neoplasias, determinando, portanto, a necessidade de um diagnóstico precoce e

RELATO DE CASO: Paciente masculino, 36 anos, branco relatou o aparecimento de lesões cutâneas assintomáticas que iniciaram há 12 anos na região cervical e após disseminaram-se para face e dorso. Na história familiar ressalta-se a ausência de quadros semelhantes. Ao exame físico apresentava fronte proeminente, raiz nasal alargada, hipertelorismo, mandíbula hipoplásica, cifose e pectus excavatum. Ao exame dermatológico apresentava múltiplas lesões eritematopapulonodulares, algumas com ulceração central, de tamanho variável (0.3 a 1.8cm), com bordas perláceas e telangiectasias acometendo face, região cervical e dorso. O exame histopatológico das lesões excisadas confirmou a

FIG 1



Face sindrômica: fronte proeminente, hipertelorismo, base nasal alargada, hipoplasia de maxilar

FIG 2



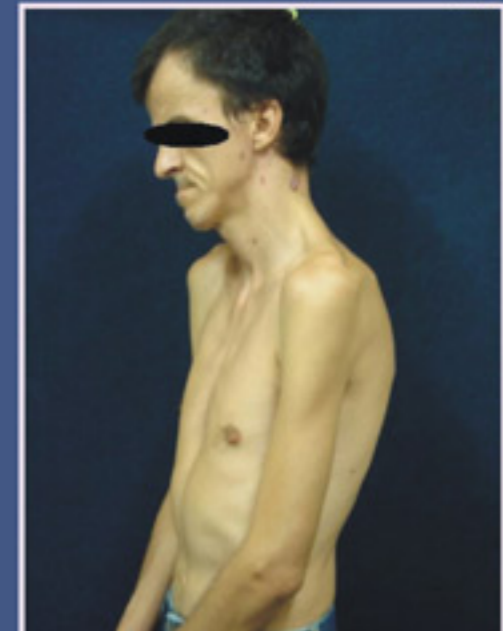
Múltiplos carcinomas basocelulares localizados na região cervical e na face

FIG 3



Pectus excavatum

FIG 4



Cifose proeminente

DISCUSSÃO: A SCBN é uma condição rara, com baixa prevalência (1:60.000 e 1:120.000 pessoas). Afeta ambos os sexos igualmente e não tem predileção por raça. O primeiro caso foi descrito por Jarish e White, em 1894, embora só na metade do século 20 os achados clínicos tenham sido sistematizados, por Gorlin e Goltz. Apresenta transmissão autossômica dominante, com penetrância completa e expressividade variável. A etiopatogenia não está bem esclarecida, porém muitos achados sugerem que a SCBN seja causada devido a mutações que ocorrem no gene PTCH1 que é um gene supressor de tumor localizado no braço longo do cromossoma 9 (9q 22.3) e cuja função seria regular o ciclo celular. Os portadores da SCBN podem apresentar fácies típicas com bossas frontais, mandíbula hipoplásica, raiz nasal larga e hipertelorismo ocular, porém a característica primordial da síndrome consiste na presença dos epiteliomas basocelulares, presente em 90% dos casos. Podem estar presentes ao nascimento, surgir na infância ou, mais comumente, entre os 17 e os 35 anos. Qualquer variedade clínica de CBC pode estar presente. Cistos odontogênicos ocorrem em 60 a 70% dos casos, surgem frequentemente no final da primeira década de vida e podem evoluir com dor local, edema, febre, disfunção bucomaxilar e perda da dentição. Depressões em cúpulas nas mãos e pés, ocorrem em mais de 70% dos casos, são assintomáticas e expressam um defeito na ceratinização, raramente estão presentes na infância, sendo mais evidentes com o avançar da idade. Defeitos esqueléticos ocorrem em proporção que varia de 70 a 75% dos casos; podem ser congênitos e são constituídos de espinha bífida, costelas deformadas, escoliose, cifose e encurtamento dos quartos metacarpianos. Alterações do sistema nervoso central são representadas pela calcificação lamelar da foice do cérebro, cerebelo e duramáter e, mais raramente, por problemas mentais. Outras manifestações menos frequentes são: meduloblastoma, cistos mesentéricos, fibromas mesentéricos e mamários, fibromas ovarianos e

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Kimonis VE, Goldstein AM, Yang ML et al. Clinical manifestations in 105 persons with nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Am J Med Genet* 1997;69:299-308.
2. Fitzpatrick TB, Johnson RA, Polano MK, Suurmond D, Wolff K. *Color atlas and synopsis of clinical dermatology: common and serious diseases*. 2nd ed. USA: McGraw-Hill, 1992:696-9.
3. Shanley S, Ratcliffe J, Hockley A et al. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: review of 118 affected individuals. *Am J Med Genet* 1994;50:282-90.
4. Naldi L, Marchesi L, Locati F, Cainelli T. Multiple papular and nodular lesions in a tall woman. *Arch Dermatol* 1991;127:1717-22.