



# Caso Clínico: Gorlin Goltz asociado a Osteogénesis Imperfecta

## Clinical case: Gorlin Goltz associated with Imperfect Osteogenesis

Viviana Túquerres Mosquera<sup>1</sup>  
Fernando Sandoval Portilla<sup>2</sup>  
Fernando Sandoval Vernimmen<sup>3</sup>

1 Universidad San Francisco de Quito USFQ, Colegio de Ciencias de la Salud, Escuela de Odontología, Clínica Odontológica, Campus Cumbayá, oficina CO 106, casilla postal 17-1200-841. Quito-Ecuador. Correo electrónico: [vivi.0325@yahoo.es](mailto:vivi.0325@yahoo.es)

2 Universidad San Francisco de Quito USFQ, Colegio de Ciencias de la Salud, Escuela de Odontología, Clínica Odontológica, Campus Cumbayá, oficina CO 106, casilla postal 17-1200-841. Quito-Ecuador. Correo electrónico: [fjsandoval@usfq.edu.ec](mailto:fjsandoval@usfq.edu.ec)

3 Universidad San Francisco de Quito USFQ, Colegio de Ciencias de la Salud, Escuela de Odontología, Clínica Odontológica, Campus Cumbayá, oficina CO 106, casilla postal 17-1200-841. Quito-Ecuador. Correo electrónico: [fsandoval@usfq.edu.ec](mailto:fsandoval@usfq.edu.ec)

**Editado por / Edited by:** Johanna Monar

**Recibido / Received:** 10-01-2019

**Aceptado / Accepted:** 25-02-2019

**Publicado en línea / Published online:** 30-03-2019

**DOI:** <http://dx.doi.org/10.18272/oi.v5i1.1421>

24-37

24

Volumen 5  
Número 1

## Resumen

Los tumores odontogénicos queratoquístico son tumores benignos localmente agresivos que se presentan en el maxilar y mandíbula con un alto índice de recurrencia. Estos tumores suelen presentarse de forma única principalmente en el área del ángulo mandibular. En ciertas ocasiones estos tumores están asociados a síndromes como Gorlin Goltz. En el que se observan múltiples queratoquistes en los maxilares. En este artículo presentamos el caso clínico de una paciente con múltiples queratoquistes la cual también presenta osteogénesis imperfecta. Se revisó la literatura para determinar una asociación entre la osteogénesis imperfecta y múltiples queratoquistes.

**Palabras clave:** Osteogénesis imperfecta, queratoquiste odontogénico, dentinogénesis imperfecta, Gorlin Goltz, tumores odontogénicos, tumores benignos de los maxilares.

## Abstract

The keratocystic odontogenic tumors are locally aggressive benign tumors that occur in the maxilla and mandible with a high rate of recurrence. These tumors usually present in a unique way, mainly in the mandibular angle. In certain occasions these tumors are associated with syndromes such as Gorlin Goltz. In which multiple keratocysts are observed in the jaws. In this article we present the case of a patient with multiple keratocysts tumors which also presents imperfect osteogenesis. A literature review was conducted to determine an association between osteogenesis imperfecta and multiple keratocysts tumors.

**Keywords:** Imperfect osteogenesis, odontogenic keratocyst, dentinogenesis imperfecta, Gorlin Goltz, odontogenic tumors, benign tumors of the jaws.



## Introducción

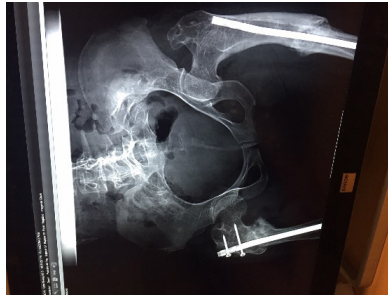
El tumor odontogénico queratoquístico obtuvo su nombre en el 2005 cuando la OMS decidió llamarlo TOQ en vez de queratoquiste odontogénico<sup>1</sup>. El TOQ es un tumor benigno localmente agresivo con un alto índice de recurrencia que se presentan en ambos huesos de los maxilares, principalmente en el ángulo mandibular. Pueden estar relacionados a un órgano dentario retenido. Es un tumor derivado de los restos de la lámina dental con un revestimiento de 6 a 10 células de espesor y una capa basal de células en empalizada con una superficie paraqueratinizada ondulada. Otras características son la formación de microquistes o quistes satélites, gemación epitelial del estrato de células basales y un revestimiento formado por epitelio ortoqueratinizado en lugar de paraqueratinizado. Radiológicamente tiene el aspecto de una lesión solitaria bien definida con márgenes lisos o festoneados, o de una lesión multilocular radiolúcida o poliquística con un borde cortical delgado<sup>2</sup>.

En síndromes como el Gorlin Goltz suele presentar múltiples tumores queratoquísticos en los maxilares, además de múltiples carcinomas de células basales, fóveas palmo plantares, calcificación ectópica de la hoz del cerebro temprana o bilaminar, historia familiar de SNBC, anomalías congénitas esqueléticas como costilla bífidas, ausentes, fusionadas o marcadamente expandidas, vertebrae fusionadas, bífidas o hemivértebrae, macrocefalia, fibroma ovárico o cardíaco, meduloblastomas, quistes linfomesentéricos, fisuras labiales o palatinas, polidactilia y anomalías oculares<sup>3-4</sup>.

La osteogénesis imperfecta es un grupo de desórdenes genéticos y clínicos que se caracterizan por una debilidad ósea anormal, lo cual crea una gran susceptibilidad a fracturas óseas. Entre otras manifestaciones de la OI se encuentran la dentinogénesis imperfecta, escleras azules, pérdida de la audición y una corta estatura en los pacientes que la padecen. La incidencia de los diferentes tipos de OI se aproxima a 1 entre 15000 y 20000 nacimientos y la mayoría de estos casos es debido al gen autosómico dominante con mutación en el COL1A1 o COL1A2<sup>5-6</sup>. Los tumores odontogénicos queratoquísticos no son característicos de la osteogénesis imperfecta. En este estudio presentamos un raro caso de una paciente con OI quien se presentó a consulta y se diagnosticó con múltiples tumores queratoquísticos en maxilar y mandíbula. Se realizó una revisión bibliográfica para determinar una relación entre la osteogénesis imperfecta y múltiples tumores queratoquísticos.

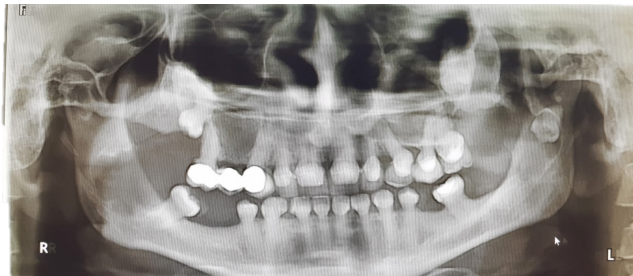
## Caso Clínico

Paciente femenina, 33 años de edad, acudió a la consulta por valoración odontológica, como antecedente patológico personal presentó osteogénesis imperfecta, CA baso escamoso de piel, alérgica al metronidazol, cirugía previa de cadera debido a su condición (Imagen 1).



**Imagen 1.** Material de osteosíntesis. Cirugía de cadera

Al examen intraoral las piezas dentales con características de amelogenénesis imperfecta, edéntula parcial superior e inferior, se decidió realizar un examen radiográfico (Radiografía Panorámica de Maxilares) (Imagen 2) en donde se apreciaron múltiples lesiones radiolúcidas circunscritas definidas semejantes a quistes tanto en maxilar como en mandíbula, así como también la presencia de piezas dentales 16, 26 y 38 retenidas en posiciones atípicas y que guardarían relación con las lesiones antes descritas.



**Imagen 2.** Radiografía Panorámica de Maxilares en donde se apreciaron múltiples lesiones radiolúcidas tanto en maxilar como en mandíbula, piezas dentales incluidas

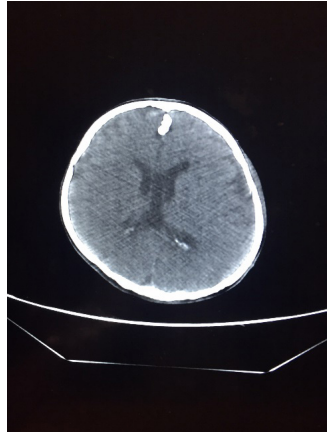
Además de ello se realizó un estudio tomográfico con reconstrucción 3D (Imagen 3)



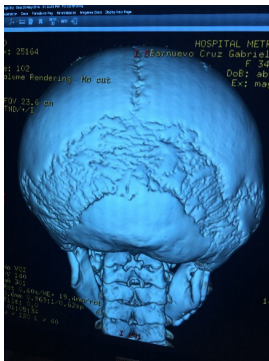
**Imagen 3.** Reconstrucción 3D



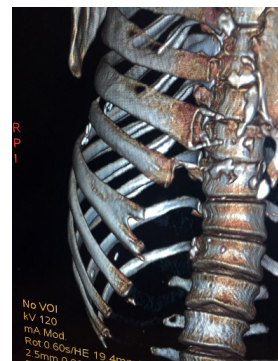
Para confirmar el diagnóstico de si la paciente tenía el síndrome de Gorlin Goltz se realizó un estudio amplio que incluyó Tomografía de cráneo en donde se confirma la calcificación de la hoz del cerebro (Imagen 4), las impresiones digitales en la región occipital (Imagen 5) y las costillas bífidas (Imagen 6).



**Imagen 4.** Calcificación de la hoz del cerebro



**Imagen 5.** Impresiones digitales



**Imagen 6.** Costillas bífidas

Se decidió realizar la excisión quirúrgica de los múltiples quistes, así como de las piezas dentales involucradas y obtener un estudio histopatológico. Al estudiar el caso se tomó la decisión de elaborar un modelo estereolitográfico de mandíbula por una posible colocación de placas de reconstrucción, debido a que la zona en donde se hallaban los quistes iban a dejar grandes espacios que debilitarían al cuerpo y rama mandibular y se podrían producir fracturas indeseadas (Imagen 7).



**Imagen 7. Modelo estereolitográfico: mandíbula**

Bajo anestesia general, intubación nasotraqueal y normas de asepsia y antisepsia se procedió a infiltrar en el fondo de vestíbulo maxilar bilateral bupivacaína + epinefrina al 2% para asegurar la vasoconstricción, de igual manera en la zona mandibular en el área de trigono retromolar bilateral. Se realizó una incisión lineal de 5mm sobre la línea mucogingival desde el diente lateral hasta el segundo premolar superior del lado izquierdo, inmediato a la incisión se apreció la salida de contenido amarillento de consistencia espesa (queratina) (Imagen 8), se procedió a enuclear y eliminar toda la cápsula quística en conjunto con la pieza dental involucrada y se envió como muestra para estudio de histopatología (Imagen 9).



**Imagen 8. Presencia de queratina**



**Imagen 9. Enucleación quertoquiste**

Se realizó una incisión lineal en el fondo de vestíbulo maxilar de lado derecho, en donde también observó la salida de queratina, se procedió a enuclear la lesión quística la cual también se recolectó para enviarlo a biopsia (Imagen 10).



**Imagen 10.** Queratoquiste maxilar izquierdo

También se realizó la exéresis de la pieza dental involucrada (Imagen 11).



**Imagen 11.** Órgano dentario retenido No. 16

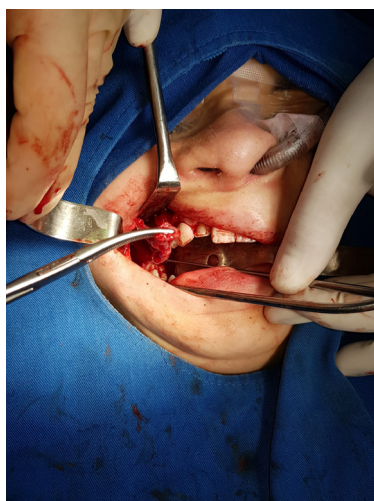
Para la mandíbula se hizo una incisión lineal a nivel de línea oblicua externa de la rama mandibular bilateral, abordaje similar al realizado en las osteotomías verticales de rama, esto con el fin de tener una visión amplia de la lesión. De igual manera que en el maxilar se observaron las lesiones quísticas amplias que contenían queratina, se realizó la exéresis del tejido involucrado junto con la pieza dental retenida del lado izquierdo (Imagen 12).





**Imagen 12.** Tejido quístico y órgano dentario asociado

A nivel de la rama mandibular del lado derecho se encontró algo similar, a diferencia que en el sitio de este queratoquiste no localizamos ninguna pieza dental asociada, se realizó la enucleación quística y el curetaje de la zona con mucho cuidado debido a la condición sistémica de Osteogénesis Imperfecta de la paciente (Imagen 13).



**Imagen 13.** Queratoquiste

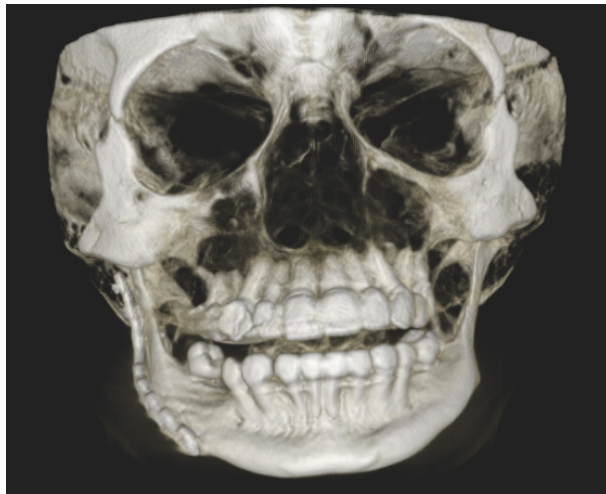
Se colocó una placa de reconstrucción mandibular de 2.4 mm de 8 orificios con 6 tornillos bicorticales de 14 mm a nivel de la rama y cuerpo mandibular del lado derecho con el fin de precautelar una posible fractura patológica debido al adelgazamiento óseo mandibular (Imagen 14).





**Imagen 14.** Colocación de placa de reconstrucción mandibular lado derecho

La tomografía postquirúrgica se realizó 15 días después de la intervención quirúrgica, en la cual se observó la placa de reconstrucción mandibular colocada de una manera adecuada (Imagen 15), y también se tomó una radiografía Panorámica de Maxilares en donde se apreció los sitios en donde se encontraban antes los tumores queratoquisticos y ahora libres de estas lesiones (Imagen 16).



**Imagen 15.** Control tomográfico postquirúrgico. Reconstrucción 3D



**Imagen 16.** Radiografía Panorámica de Maxilares Postquirúrgica

## Discusión

Este fue un caso clínico particular debido a la condición sistémica de la paciente y a la presencia de múltiples formaciones quísticas en sus maxilares, cabe recalcar que en la literatura no se ha reportado ningún caso sobre la formación de queratoquistes odontogénicos en personas con osteogénesis imperfecta.

La osteogénesis imperfecta es una rara enfermedad hereditaria en la que el gen que codifica el colágeno tipo I se encuentra alterado, lo cual ocasiona una deformidad ósea progresiva, misma que puede estar asociada o no a fracturas, un retraso en el crecimiento, escleras azuladas, pérdida de la audición, afecciones pulmonares y regurgitación valvular cardíaca, así lo mencionan Okawa y Escribano-Rey en su estudio respectivamente <sup>7-8</sup>.

Según Heys y col en su artículo la osteogénesis imperfecta es conocida también como huesos frágiles, huesos de vidrio o enfermedad de Lobstein descrita en 1835<sup>8-9</sup>.

El manejo dental en la osteogénesis imperfecta no está bien establecido debido a la baja prevalencia de la enfermedad y los signos y síntomas variables experimentados por los pacientes<sup>9</sup>.

El primer reporte de anomalías a nivel dental fue hecho por Bauer en 1920, debido a que la osteogénesis imperfecta es una condición sistémica que involucra células que producen sustancia fundamental, es un hecho esperar alteraciones en la producción de dentina así como en la formación de hueso, así lo manifiesta Winter y col. en su estudio<sup>10</sup>.

El queratoquiste odontogénico es considerado un único quiste debido a su comportamiento local agresivo, su alta recurrencia y a sus características histológicas. La literatura reporta una recurrencia de hasta un 62% <sup>11-12-13</sup>. Acorde a Pogrel, el término queratoquiste odontogénico fue usado por primera vez por Philipson en 1956 y su clínica e histología confirmada en 1971 por Browne<sup>13</sup>.



Las características microscópicas consisten en una capa de epitelio escamoso estratificado, una capa de células espinosas de 5 a 8 células de espesor, de revestimiento queratinizado y una cápsula de tejido conectivo delgada, así lo menciona Tsukamoto y col. en su estudio<sup>14</sup>.

El queratoquiste odontogénico se ha asociado a varios síndromes tales como Gorlin Goltz, el cual se caracteriza principalmente por presentar carcinomas de células basales nevoides múltiples, quistes mandibulares, anomalías congénitas del esqueleto, calcificaciones ectópicas y foveas palmares y plantares, así lo manifiesta Melo y col. en su estudio<sup>15</sup>.

Según Connor y col. se han asociado múltiples queratoquistes a un caso de Síndrome de Noonan, en el cual sus principales características destacan: hipertelorismo ocular, fisuras palpebrales, ptosis, estrabismo, anomalías vertebrales, lesión cardíaca congénita, las manifestaciones orales incluyen: micrognatia, maloclusión dental, úvula bifida y en ocasiones paladar hendido<sup>16</sup>.

La literatura reporta el caso de la presencia de un queratoquiste mandibular en un paciente con el Síndrome de Ehlers-Danlos, cuyas manifestaciones incluyen escleróticas azules, hipoplasia del tercio medio facial, telecanto, hiperflexibilidad de la lengua, mucosa y encía friables, destrucción periodontal severa, dientes ausentes, calcificaciones pulpares, laxitud de las articulaciones, piel friable, así lo manifiestan Carr y Green en su artículo<sup>17</sup>.

El paciente en Osteogénesis Imperfecta no muestra ninguna de las características de los síndromes mencionados anteriormente, sin embargo en nuestro paciente se manifiesta la presencia de múltiples queratoquistes y refirió como antecedente haber tenido carcinoma basoescamoso de piel, lo que conlleva a demostrar una nueva manifestación oral de la Osteogénesis Imperfecta y una asociación con el síndrome de Carcinoma Basocelular Nevoide o Síndrome de Gorlin<sup>18</sup>.

Después de un estudio clínico y tomográfico se tomó la decisión de realizar la enucleación y resección quirúrgica de todos los quistes que presentaba la paciente, en otros estudios los resultados de una enucleación con una osteotomía de 1 a 2 mm de márgenes de seguridad aseguran una menor recidiva<sup>13-18</sup>.

Tolstunov y Treasure en el 2008, en su artículo manifiestan que la elección del tratamiento debe tomar en cuenta la edad del paciente, el tamaño de la lesión, antecedentes previos, afectación de tejidos blandos. Dentro de las diversas opciones se encuentran curetaje, enucleación, enucleación más solución de Carnoy, enucleación y ostectomía periférica, marsupialización con descompresión secundaria<sup>12-19</sup>.

Pitak-Arnnop y col. en su estudio realizado en 109 pacientes con queratoquistes odontogénicos durante 10 años revelaron que la mayor parte de las lesiones se ubicaron en la mandíbula, histológicamente 80 casos mostraron paraqueratosis, la mayoría de los pacientes se sometieron a enucleación sin incidentes, no existieron fracturas de mandíbula y la recurrencia se presentó en 28 lesiones<sup>11</sup>.

Aunque la osteogénesis imperfecta constituya una enfermedad rara, su estudio tiene importantes implicaciones dentro de la Medicina y Odontología, el propósito de este artículo fue mostrar un caso singular en el que se presentaron varios queratoquistes odontogénicos en una paciente con una enfermedad sistémica particular: osteogénesis imperfecta, cómo se los diagnosticó y el tratamiento que se brindó a dicha paciente. Lo llamamos caso singular debido a que la literatura no reporta ningún dato de la combinación de ambas condiciones patológicas juntas, sin embargo los queratoquistes sí se han asociado a otro tipo de enfermedades sistémicas, tal y como lo hemos mencionado en este estudio<sup>17</sup>.

De acuerdo a la literatura se han asociado la presencia de queratoquistes en pacientes con enfermedades como el síndrome de Noonan, el Síndrome de Ehlers-Danlos y el más común asociado al síndrome de Gorlin Goltz, sin embargo todos estos síndromes tienen algo en común con la osteogénesis imperfecta y es que todas son patologías en las que la síntesis de colágeno se encuentra afectada y por consiguiente existen defectos del tejido conectivo en el paciente<sup>19</sup>.

## Conclusiones

Como conclusión podemos destacar que el tratamiento de múltiples queratoquistes presentes en el síndrome de Gorlin Goltz asociado a una paciente con osteogénesis imperfecta tanto en maxilar como en mandíbula supone un reto en su resección quirúrgica debido al tamaño y ubicación de los mismos, y al defecto óseo remanente que podría ocasionar fracturas de tipo patológico, por lo cual es importante realizar un buen diagnóstico para establecer un correcto plan de tratamiento y predecir las posibles complicaciones que se podían dar, como ocurrió en nuestro caso en particular ya que durante el acto operatorio se decidió colocar una placa de reconstrucción mandibular en el lado derecho debido al adelgazamiento óseo y por seguridad para evitar fracturas patológicas en un futuro.

En nuestro caso se realizó la enucleación y curetaje con ostectomía periférica, se confirmó su diagnóstico una vez que recibimos los resultados del estudio histopatológico todos fueron tumores queratoquísticos odontogénicos, constituidos por tapizamiento epitelial escamoso queratinizante, con amplia de ulceración y moderado infiltrado inflamatorio mixto con predominio de células plasmáticas, tres de ellos estuvieron asociados a piezas dentales retenidas. Además es el primer reporte de un caso en donde se presenten las dos patologías juntas, es decir que la paciente que ya estaba diagnosticada de Osteogénesis Imperfecta, mientras se realizó nuestro estudio se descubrió que también tenía el síndrome de Gorlin Goltz.



## Referencias bibliográficas

1. Antonoglou G., Sándor G., Koidou V., Papageorgiou S. Non-syndromic and syndromic keratocystic odontogenic tumors: Systematic review and meta-analysis of recurrences, *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 2014; 42(7): 364-371.
2. Mubeen K., Vijayalakshmi K. R., Rajguru P. Gorlin-Goltz syndrome: A rare case report, *International Journal of Dental Science and Research*. 2016; 3(1): 26-30
3. Abdullah W. Surgical treatment of keratocystic odontogenic tumour: A review article, *The Saudi Dental Journal*. 2011; 23(2): 61-65
4. Reichart P., Philipsen H., Sciubba J. The new classification of Head and Neck Tumours (WHO) - any changes?, *Journal of Oral Oncology*. 2006; 42(8): 757-758
5. Lin H. Y., Lin S. P., Chuang Ch. K., Chen M. R., Chang Ch. Y. Niu D. M. Clinical Features of Osteogenesis Imperfecta in Taiwan, *Journal of the Formosan Medical Association*. 2009; 108(7): 570-576
6. Da Silva M., Sanches E., Tieghi V., Simoes A., Turatti E., Barroso R., Mendes V. Keratocystic odontogenic tumor in the maxillary sinus: a rare occurrence, *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*. 2014; 80(2): 178-179
7. Okawa R., Kubota T., Kitaoka T., Kokomoto K., Ozono K., Nakano K. Oral manifestations of Japanese patients with osteogenesis imperfecta, *Pediatric Dental Journal*. 2017; 27(2): 73-78.
8. Escribano-Rey R.J., Duart-Clemente J., Martínez de la Lllana O., Beguiristáin-Gúrpile J. L. Osteogénesis imperfecta: tratamiento y resultado de una serie de casos, *Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología*. 2014; 58(2): 114-119
9. Heys F., Blattner R., Robinson H. Osteogenesis imperfecta and odontogenesis imperfecta: clinical and genetic aspects in eighteen families, *The Journal of Pediatrics*, 1969; 56(2): 234-245
10. Winter G., Maiocco D. Osteogenesis imperfecta and odontogenesis imperfecta, *Journal of Orthodontics and Oral Surgery*, 1949; 2(6): 782-798
11. Pitak-Arnnop P., Chaine A., Oprean N., Dhanuthai K., Bertrand J. C., Bertolus C. Management of odontogenic keratocysts of the jaws: A ten-year experience with 120 consecutive lesions, *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*. 2010; 38(5): 358-364
12. Tolstunov L., Treasure T. Surgical Treatment Algorithm for Odontogenic Keratocyst: Combined Treatment of Odontogenic Keratocyst and Mandibular Defect with Marsupialization, Enucleation, Iliac Crest bone Graft, and Dental Implants, *Journal of Oral Maxillofacial Surgery*. 2008; 66(5): 1025-1036
13. Pogrel M. A. The Keratocystic Odontogenic Tumor, *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*. 2015; 44(12): 1565-1568
14. Tsukamoto G., Makino T., Kikuchi T., Kishimoto K., Nishiyama A., Sasaki A., Matsumura T. A comparative study of odontogenic keratocysts associated with and not associated with an impacted mandibular third molar, *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*. 2002; 94(2): 272-275
15. Melo E., Kawamura J., Ferreira C., Dumas F., Waldyr A., Paraiso M. Imaging modality correlations of an odontogenic keratocyst in the nevoid basal cell carcinoma syndrome: A family case report, *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*. 2004; 98(2): 232-236
16. Connor J.M., Price Evans D.A., Goose D. H. Multiple Odontogenic Keratocysts in a case of the Noonan Syndrome, *British Journal of Oral Surgery*. 1982; 20(3): 213-216

17. Carr R. J. and Green D. M. Multiple Odontogenic Keratocysts in a patient with type II (Mitis) Ehlers-Danlos Syndrome, *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*. 1988; 26(3): 205-214
18. Leung Y., Lau K., Tsoi H., Ma C. L. Results of the treatment of keratocystic odontogenic tumours using enucleation and treatment of the residual bony defect with Carnoy's solution, *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*. 2016; 45(9): 1154-1158
19. Matisse J., Beto L., Fantasia J., Fielding A. Pathologic Fracture of the Mandible Associated with Simultaneous Occurrence of an Odontogenic Keratocyst and Traumatic Bone Cyst, *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*. 1987; 45(1): 69-71