



## **Síndrome de carcinoma nevoide de células basales**

*También llamado: síndrome de nevo de células basales (SNCB), síndrome de Gorlin, síndrome de Gorlin-Goltz, SCNCB*

### **¿Qué es el síndrome de carcinoma nevoide de células basales?**

El síndrome de carcinoma nevoide de células basales es una afección que afecta a muchas áreas del cuerpo. Las personas con este síndrome tienen un riesgo más alto de desarrollar determinados tipos de tumores. Estos tumores pueden ser cancerosos (malignos) o no cancerosos (benignos). Los tumores se pueden desarrollar en estas áreas:

- Piel
- Mandíbula
- Corazón
- Ovarios
- Cerebro

Las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales podrían también tener algunos o todos de los siguientes:

- Pequeños hoyos en las palmas de las manos o en las plantas de los pies
- Gran tamaño de cabeza (macrocefalia), a veces provocado por un exceso de líquido en el cerebro (hidrocefalia)
- Rasgos faciales característicos como ojos separados, mandíbula que sobresale y frente prominente
- Minúsculos quistes blancos (granitos) llamados milia, alrededor de las mejillas, los ojos y los labios
- Defectos en costillas y columna
- Dedos de más en manos y pies
- Afecciones oculares como cataratas, ojo “perezoso”, un globo ocular muy pequeño o estructuras faltantes en el ojo
- Labio leporino
- Paladar hendido
- Discapacidad mental o trastornos de aprendizaje

La mayoría de las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales tienen solo algunas de estas características.

### **¿Cuál es el riesgo de tener tumores en niños con síndrome de carcinoma nevoide de células basales?**

Las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales corren un mayor riesgo de tener los siguientes tumores cancerosos:

- Meduloblastoma, un tumor cerebral que aparece en niños
- Carcinoma de células basales, la forma más común de cáncer de piel



Las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales corren un mayor riesgo de tener los siguientes tumores no cancerosos:

- Quistes indoloros en la mandíbula, llamados queratoquistes
- Tumores en el tejido conjuntivo de los ovarios y del corazón, llamados fibromas

Si bien las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales corren un mayor riesgo de tener tumores, algunas jamás los desarrollan. Otras tal vez desarrollen muchos tumores. Alrededor del 5% de los niños con síndrome de carcinoma nevoide de células basales desarrollan meduloblastoma. Esto ocurre con mayor frecuencia en el entorno de los 2 años de edad. Los carcinomas de células basales aparecen en alrededor del 90% de las personas con el síndrome, comenzando habitualmente durante la adolescencia. Los quistes en la mandíbula ocurren en alrededor del 90% de las personas con esta afección. La mayoría aparece en la adolescencia, pero puede haber algunos casos en niños más pequeños. Los fibromas en el corazón ocurren en alrededor del 2% de las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales y suelen estar presentes en el nacimiento. Los fibromas en los ovarios ocurren en alrededor del 20% de las mujeres con la afección.

### **¿Qué causa el síndrome de carcinoma nevoide de células basales?**

El síndrome de carcinoma nevoide de células basales es causado por cambios en un gen conocido como *PTCH1*. Los genes transportan información que indica a las células del cuerpo cómo funcionar. El gen *PTCH1* ayuda a controlar la forma en que las células crecen y se dividen. También ayuda a asegurar que un embarazo se desarrolle con normalidad, en especial en cuanto al crecimiento de la mandíbula, la piel y el cerebro.

La mayoría de las personas sin síndrome de carcinoma nevoide de células basales son portadoras de dos copias funcionales del gen *PTCH1* en sus células. Una copia de *PTCH1* es heredada de la madre y la otra, del padre. Las células de las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales portan una copia funcional del *PTCH1* y una copia alterada. Este cambio hace que el gen no funcione correctamente. Se llama mutación de *PTCH1*.

La mayoría de los niños con síndrome de carcinoma nevoide de células basales heredan sus mutaciones de *PTCH1* de uno de sus padres que también tiene el síndrome. Entre el 20 y el 30% de los niños, aproximadamente, tienen una nueva mutación de *PTCH1* que no provino de sus padres. Estos niños no tienen antecedentes del síndrome en sus familias. En estos casos, el cambio ocurrió en un óvulo o en un espermatozoide cuando se formó el niño o en una de las células del niño durante el embarazo. Estos niños son los primeros en sus familias en tener síndrome de carcinoma nevoide de células basales. Sin importar cómo adquirieron la mutación de *PTCH1*, las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales tienen un 50% de probabilidades, o 1 en 2, de pasárselo a sus hijos.

La mayoría de las personas nacidas con una mutación de *PTCH1* tendrán algunos signos y síntomas de la afección durante la infancia. Estos pueden incluir una cabeza grande, rasgos faciales característicos o defectos en las costillas y en la columna. Durante la vida de una persona, la segunda copia del gen *PTCH1* también podría cambiar en una o más células del cuerpo, como en la piel o el cerebro. Cuando esto sucede, esas células pueden desarrollarse en un tumor. Es por esto que las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales tienen un mayor riesgo de desarrollar tumores tales como carcinomas de células basales o meduloblastoma.

### **¿Cómo se evalúa la presencia de tumores en niños con síndrome de carcinoma nevoide de células basales?**

Las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales deben ser tratadas por un médico que conozca bien esta afección. Recomendamos una evaluación a todas las personas con síndrome de

carcinoma nevoide de células basales, aunque no todos quienes tengan el síndrome desarrollarán tumores. El objetivo de la evaluación es encontrar y tratar los tumores precozmente para permitir que los pacientes obtengan los mejores resultados. También puede evitar el crecimiento de tumores desfigurantes que podrían alterar la apariencia de una persona.

Evaluaciones tumorales recomendadas:

- Un **ecocardiograma** durante el primer año de vida, para revisar si hay fibromas en el corazón. El ecocardiograma usa ondas de sonido para generar imágenes del corazón.
- **Resonancia magnética (RM) del cerebro** para buscar tumores cerebrales. Esto debe hacerse todos los años hasta que la persona cumpla 8 años. Si hubiera algún síntoma, el estudio de imaginología deberá repetirse con más frecuencia.
- **Radiografía panorámica digital** de la mandíbula, para buscar quistes. Estas deben comenzar en cuanto el niño pueda tolerar el procedimiento y repetirse anualmente. Después del primer quiste de mandíbula, las radiografías deben repetirse cada 6 meses hasta que deje de haber quistes durante 2 años. En ese momento, el paciente podrá volver a hacerse las radiografías una vez al año. Las radiografías deberán repetirse con más frecuencia si la persona tiene síntomas de un quiste en la mandíbula o si se confirma la presencia de un nuevo quiste.
- **Exámenes de piel anuales**, a partir del momento del diagnóstico, para detectar si hay presencia de carcinoma de células basales. Luego de la aparición de uno o más, los exámenes de la piel deben realizarse al menos dos veces por año.
- El **perímetro cefálico** (tamaño alrededor de la cabeza) debe medirse en el momento del nacimiento y periódicamente durante la infancia. Todo crecimiento inusual de la cabeza debe someterse inmediatamente a un seguimiento.
- **Radiografías u otras pruebas de imaginología** en el momento del diagnóstico. Estas pueden detectar problemas en la columna, en las costillas, el cráneo u otros huesos. Probablemente deban hacerse más pruebas de imaginología durante la infancia si se descubriera algún problema. Lo ideal es que los pacientes intenten que estas evaluaciones se lleven a cabo en un centro donde se puedan hacer radiografías digitales
- **Evaluación de rutina del desarrollo** durante los exámenes físicos anuales de bienestar del niño, para detectar discapacidades mentales o trastornos de aprendizaje. Deberán hacerse pruebas más exhaustivas de desarrollo y aprendizaje si:
  - La evaluación sugiere un problema.
  - El niño no alcanza los hitos típicos del desarrollo.
  - El niño tiene problemas de aprendizaje en la escuela.
- **Exámenes oculares** en el momento del diagnóstico para detectar problemas en los ojos o en la visión. Si aparecen síntomas, los exámenes deberán repetirse.
- En mujeres, **deberá hacerse una ecografía de ovarios** antes de un embarazo para verificar que no haya tumores.

Estas recomendaciones son las más actuales. Es posible que lo recomendado cambie con el transcurso del tiempo, a medida que los médicos aprendan más acerca del síndrome de carcinoma nevoide de células basales. Como este síndrome es raro y complejo, es importante que los padres busquen y discutan todas las opciones de evaluación para su hijo con un médico que trabaje habitualmente con este síndrome.

### **¿Cómo se hacen las pruebas genéticas para el síndrome de carcinoma nevoide de células basales?**

Es posible que el médico sospeche de síndrome de carcinoma nevoide de células basales después de estudiar la historia clínica o los antecedentes familiares de una persona. En la mayoría de los casos, un médico o asesor genético hará preguntas acerca de la salud de la persona y de otros miembros de la familia.

El asesor genético o el médico registrarán qué miembros de la familia desarrollaron tumores, qué tipos de tumores y a qué edades aparecieron. A partir de esta información, crearán un árbol genealógico. Los médicos y asesores genéticos observarán el árbol genealógico para descubrir:

- Si hay más cánceres de lo normal
- Si los cánceres aparecieron a edades menores de lo esperado.
- Si los tipos de tumores coinciden con los que podrían observarse en personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales.

Si se sospecha que un niño u otros miembros de la familia tienen síndrome de carcinoma nevoide de células basales, el médico o el asesor genético probablemente recomienden una prueba genética del gen *PTCH1*.

### **Pruebas genéticas de diagnóstico**

Si el médico o el asesor genético sospechan que una persona tiene síndrome de carcinoma nevoide de células basales, las pruebas de diagnóstico se llevarán a cabo de la siguiente manera:

- Se extrae una muestra de sangre.
- Se aísla el ADN a partir de las células de la muestra. Los genes de una persona están hechos de ADN.
- Se revisan ambas copias del gen *PTCH1* de la persona en busca de posibles cambios. Un especialista en genética compara las dos copias del gen de la persona con un gen *PTCH1* normal. Si hay diferencias, el especialista decide si podrían causar una determinada afección, como el síndrome de carcinoma nevoide de células basales.
- Si se encuentra una mutación del *PTCH1*, el asesor genético trabajará junto a la familia de las siguientes maneras:
  - Ayudando a la familia a entender los riesgos de padecer cáncer y tumores del síndrome de carcinoma nevoide de células basales
  - Averiguando si hay otros miembros de la familia que deberían someterse a las pruebas
  - Ayudando a tomar decisiones sobre pruebas genéticas prenatales

### **Pruebas genéticas prenatales**

Los padres pueden someterse a pruebas prenatales para descubrir si un embarazo está afectado con una mutación de *PTCH1* conocida en la familia. Las pruebas pueden realizarse antes de que ocurra el embarazo o durante del embarazo (una vez formado el embrión).

Quienes consideren la posibilidad de hacerse pruebas prenatales deben trabajar con un asesor genético para repasar los pros y los contras de las pruebas. El asesor genético puede además ayudar a los padres a tener en cuenta cómo desean manejar los resultados de las pruebas.

**Pruebas que tienen lugar antes del embarazo** - las pruebas que se hacen antes del embarazo se llaman diagnóstico genético previo a la implantación (PGD, por sus siglas en inglés). Este tipo especial de prueba genética se hace junto con la fertilización *in vitro* (IVF, por sus siglas en inglés). Las PGD ofrecen una manera de someter a los embriones a pruebas de detección de una mutación de *PTCH1* conocida antes de introducirlos en el útero.

**Pruebas que ocurren durante el embarazo** - Pruebas que se pueden hacer para ver si un embarazo está afectado con una mutación de *PTCH1* conocida. Un médico recoge células del embarazo en una de dos formas:

- **Muestreo de vellosidades coriónicas** (CVS, por sus siglas en inglés), durante el primer trimestre (primeros tres meses)

- **Amniocentesis**, durante el segundo trimestre o después (últimos 6 meses)

El tejido recolectado se puede analizar para detectar la presencia de la mutación de *PTCH1* identificada en la familia.

Ambas pruebas conllevan riesgos menores y se debe hablar al respecto con un médico o asesor genético experimentados.

### **Preocupaciones especiales**

Las pruebas genéticas para el síndrome de carcinoma nevoide de células basales consisten en un proceso complejo. Quienes estén pensando en hacerse pruebas deben tomarse un tiempo para tener en cuenta los beneficios y los riesgos. Antes de someterse a las pruebas, deben hablar acerca del proceso con un asesor genético. Si optan por hacerse las pruebas, deben revisar los resultados de las mismas con el médico o el asesor genético para asegurarse de entender el significado de esos resultados.

A veces, los niños o adultos con síndrome de carcinoma nevoide de células basales pueden sentirse tristes, ansiosos o enojados. Es posible que los padres que pasan una mutación del *PTCH1* a uno o más de sus hijos se sientan culpables. Algunas personas con una mutación del *PTCH1* podrían tener problemas para obtener cobertura por discapacidad, seguro de vida o seguro de asistencia a largo plazo en algunos estados. Se puede encontrar más información sobre discriminación genética en [www.ginahelp.org](http://www.ginahelp.org).

### **¿Los niños con síndrome de carcinoma nevoide de células basales tienen alguna otra necesidad de atención médica especial?**

Las personas de cualquier edad con síndrome de carcinoma nevoide de células basales corren un mayor riesgo de tener cáncer. Deben controlar su salud y adoptar hábitos saludables durante toda la vida. Es importante seguir haciéndose revisiones y evaluaciones físicas regulares. De tal forma, cualquier cáncer podrá detectarse precozmente, en su estadio más tratable.

Es *fundamental* que las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales eviten exponerse a la radiación. Cuando se necesitan radiografías, las personas deben buscar un centro que pueda hacer radiografías digitales.

Las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales deben tener cuidado al exponerse al sol:

- Evitar exponerse al sol durante las 10 a.m. y las 4 p.m.
- Usar ropa protectora y sombrero
- Usar pantalla solar con SPF de al menos 30 cuando vayan a estar al aire libre

Otras ideas para reducir el riesgo de cáncer incluyen lo siguiente:

- Llevar una dieta saludable con mucha fruta y verdura
- Hacer ejercicio regularmente
- Evitar fumar o consumir productos de tabaco
- Evitar el humo de segunda mano

Las personas con síndrome de carcinoma nevoide de células basales deben estar muy atentas a signos o síntomas generales que pudieran indicar la presencia de tumores:

- Pérdida de peso inexplicable
- Pérdida del apetito

- Dolores, bultos o inflamaciones sin explicación
- Dolores de cabeza o cambios en la visión o en la función nerviosa que no desaparecen
- Lunares nuevos o cambios en lunares ya presentes

Es importante obtener ayuda médica si surgiera algo inusual.

### **¿Qué otra información y recursos hay para los niños con síndrome de carcinoma nevoide de células basales y sus familias?**

Recursos sobre el síndrome de carcinoma nevoide de células basales:

- Red de apoyo para la vida con síndrome de carcinoma nevoide de células basales ([www.gorlinsyndrome.org](http://www.gorlinsyndrome.org))
- Genetics Home Reference: Síndrome de Gorlin ([ghr.nlm.nih.gov/condition/gorlin-syndrome](http://ghr.nlm.nih.gov/condition/gorlin-syndrome))
- Fundación del cáncer de piel ([www.skincancer.org/](http://www.skincancer.org/))
- Making Sense of Your Genes: A Guide to Genetic Counseling ([www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115508/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115508/))
- Young People with Cancer: A Parent's Guide ([www.cancer.gov/publications/patient-education/young-people](http://www.cancer.gov/publications/patient-education/young-people))

#### **Fuentes:**

1. Children's Hospital of Philadelphia - Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome  
[www.chop.edu/conditions-diseases/nevoid-basal-cell-carcinoma-syndrome#.VJO-aXkNA](http://www.chop.edu/conditions-diseases/nevoid-basal-cell-carcinoma-syndrome#.VJO-aXkNA)
2. Genetics Home Reference - Gorlin Syndrome  
[ghr.nlm.nih.gov/condition/gorlin-syndrome](http://ghr.nlm.nih.gov/condition/gorlin-syndrome)
3. Gene Reviews - Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1151/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1151/)