

## Sindrome di Gorlin (o sindrome del nevo basocellulare)

### Studio di tre casi

F. CASTELLI, C. VELLER FORNASE\*, A. PESERICO\* e M. PIPPIONE

**Gorlin syndrome (nevroid basal-cell carcinoma syndrome). Three case report.**

**Gorlin Syndrome is a quite rare multisystemic hereditary disorder which is characterized by the existence in young age of multiple basocellular epithelioma. Three cases, after a follow-up of 5 years, are reported. The patients had numerous cysts of the jaws and basal cell carcinomas and are studied both from the clinical and histopathological point of view. The authors underline the interest in pathogenesis and the different clinical features. They suggest the possibility of treating patients with etretinate and the radiological investigation in young subjects with multiple basocellular epithelioma.**

**KEY WORDS: Nevroid basal cell carcinoma syndrome - Gorlin syndrome - Nevus syndrome basal cell.**

**L**a sindrome di Gorlin è una polidisplosia ectomesodermica ereditaria trasmessa da un gene autosomico dominante a forte penetranza ed espressività variabile <sup>1</sup>.

Per primi la descrissero Jarisch <sup>2</sup> e White <sup>3</sup> alla fine dell'800. Gorlin nel 1971 <sup>4</sup> ne puntualizzò le caratteristiche. Nel 1992 Farndon <sup>5</sup> evidenziò sul cromosoma D9 tra il locus S12 e S53 l'esatta localizzazione del gene responsabile della sindrome.

Caratteristiche necessarie per porre la diagnosi di sindrome di Gorlin sono la presenza di epiteliomi ba-

Pervenuto il 7 gennaio 1994.  
Accettato il 2 marzo 1994.

Indirizzo per la richiesta di estratti: F. Castelli, Clinica Dermatologica, Università degli Studi, Via Cherasco 23, 10126 Torino.

*Università degli Studi di Torino  
Istituto di Clinica Dermosifilopatica  
(Direttore: Prof. M. Pippione)  
Università degli Studi di Padova  
\*Istituto di Clinica Dermosifilopatica  
(Direttore: Prof. A. Peserico)*

socellulari multipli, di cisti dei mascellari e di anomalie scheletriche.

*Epiteliomi basocellulari multipli:* peculiarità della sindrome è la presenza di nevasaliomi multipli che, seppur descritti alla nascita e all'età di 2 anni <sup>6</sup> compaiono in genere tra la pubertà e i 35 anni. Si ritiene che circa il 2% dei pazienti con nevasaliomi sotto i 45 anni abbia la sindrome, mentre ben il 19% dei pazienti sotto i 22 anni colpiti da basaliomi multipli ha caratteristiche tali da poter rientrare nella sindrome <sup>7</sup>. Solo il 15% dei pazienti presenta lesioni cutanee prima della pubertà e circa il 10% dei soggetti con più di 30 anni non ha lesioni <sup>8</sup>.

I basaliomi sono presenti in numero variabile da pochissimi ad alcune centinaia e si localizzano di preferenza al viso, al collo e alla parte superiore del tronco. Hanno dimensioni variabili da 1 a 10 cm e aspetto che talvolta può ricordare nevi nevocellulari o emangiomi; raramente si possono ulcerare e in casi eccezionali possono metastatizzare a distanza <sup>9 10</sup>. Oltre ai nevasaliomi possono essere presenti piccole formazioni cistiche ripiene di materiale corneo, cisti epidermoidi più grandi, calazi associati o alternati a