

BOŻENA SZPOREK¹, DANUTA KUŚNIERCZYK-GROCHOWINA², TADEUSZ CIEŚLIK¹

Badanie cefalometryczne w zespole Gorlina

The Cephalometric Examination in the Gorlin Syndrome

¹ I Katedra i Klinika Chirurgii Szczękowo-Twarzowej Śl. AM w Zabrze

² Katedra i Zakład Ortodoncji Śl. AM w Zabrze

Streszczenie

Zespół Gorlina jest schorzeniem genetycznym, dziedziczonym w sposób autosomalny, dominujący z kompletną penetracją. Charakteryzuje się występowaniem mnogich raków podstawnkomórkowych, torbieli zębopochodnych, wad układu szkieletowego i zwapnieniami wewnątrzczaszkowymi. Uwypuklenie kości czołowych i skroniowych, zwiększony obwód głowy, hiperteloryzm, wady zgryzu oraz obecność mnogich torbieli zębopochodnych powinny zwrócić uwagę lekarza stomatologa na obecność u pacjenta zespołu Gorlina. Autorzy przedstawiają przypadek 24-letniej pacjentki z zespołem Gorlina, u której przeprowadzono badanie cefalometryczne (**Dent. Med. Probl. 2003, 40, 2, 411–415**).

Słowa kluczowe: zespół Gorlina, badanie cefalometryczne.

Abstract

Gorlin syndrome is a genetic disease which is autosomally inherited and dominant with completed penetration. The syndrome is characterized by basocellular carcinomas, odontogenic cysts, defects skeletal system and intracerebral calcifications. Every dental surgeon should pay attention to frontal and parietal bossing, hypertelorism, occlusal defects and the presence of odontogenic multi cysts for the presence of Gorlin syndrome. The authors present the case of a 24-year old woman with Gorlin syndrome. In this case, cephalometric examination was performed. The findings were compared with the literature data (**Dent. Med. Probl. 2003, 40, 2, 411–415**).

Key words: Gorlin syndrome, cephalometric examination.

Zespół Gorlina, określany również jako zespół Gorlina-Goltza, piąta fakomatoza, nevoid basal cell carcinoma syndrome, zespół torbieli szczęk, został opisany jako odrębna jednostka chorobowa po raz pierwszy w niezależnych od siebie artykułach przez Jarisch i White w 1894 r. W 1960 r. Gorlin i Goltz zdefiniowali to schorzenie jako genetyczne, dziedziczące się w sposób autosomalny, dominujący. W latach następnych Gorlin et al. dokonali systematyzacji choroby, a wyniki przedstawili w czasopiśmie „Medicine” w 1987 r. [1–3].

Obecnie przyjmuje się, że zespół Gorlina jest schorzeniem dziedziczącym się w sposób autosomalny, dominujący – cechy zespołu są stwierdzane u członków tej samej rodziny [3–6]. Objawy zespołu mogą występować także u chorych, u których nie można potwierdzić dziedziczenia zmian [4, 6, 7].

Zespół Gorlina jest zbiorem zaburzeń rozwojowych i metaplastycznych. Do tej pory zostało opisanych ponad 100 objawów związanych z zespołem Gorlina. Do występujących z największą częstotliwością (50%) należą: mnogie raki podstawnkomórkowe, torbiele naskórkowe skóry, wgłębienia na stopach i podszewach, powiększony obwód głowy, niewielkiego stopnia hiperteloryzm, torbiele zębopochodne szczęk, zwapnienie sierpa mózgu, nieprawidłowości żeber, zwapnienie przepony siodełka tureckiego, wapniejące włókniaki jajników.

Do zmian w obrębie czaszki i twarzy spotykanych w zespole Gorlina, występujących znacznie rzadziej należą: uwypuklenie kości czołowych i łusek kości skroniowych, dobrze rozwinięte brzożki nadoczodołowe, szeroka podstawa nosa, niskie położenie potylicy, rozszczep warg lub/i podniebienia. W 10–15% przypadków stwierdza się

nieprawidłowości związane z narządem wzroku od ślepoty do zmętnienia rogówki, zeza i zapalenia siatkówki. Opisywano również obecność wodogłowia o różnym stopniu nasilenia oraz guzów mózgu (*medulloblastoma*) [1–9].

W pewnych przypadkach schorzenie rozpoznawano już u noworodków, w innych proces diagnostyczny i leczenie rozpoczynano u osób 40-letnich [1, 7, 9].

Ponieważ w zespole Gorlina jednym z podstawowych objawów jest tworzenie się zmian nowotworowych łagodnych i złośliwych, w tym raków podstawnokomórkowych, wczesne rozpoznanie jest szczególnie ważne. Rozpoznanie tej jednostki chorobowej może sprawiać trudności, gdyż poszczególne objawy nie ujawniają się w tym samym czasie i mogą być leczone niezależnie od siebie przez lekarzy kilku specjalności.

W piśmiennictwie polskim istnieje niewiele doniesień na temat zespołu Gorlina [10, 11]. Występowanie nieprawidłowości w obrębie czaszki i twarzy może być zauważone przez lekarza stomatologa ortodontę, co może wpłynąć na większą wykrywalność tej choroby.

Opis przypadku

Pacjentka K. A., lat 25, nr historii choroby 520/1999 zgłosiła się w październiku 1999 r. do I Kliniki Chirurgii Szcękowo-Twarzowej Śl. AM w Zabrze w celu leczenia torbieli umiejscowionych w żuchwie. W wywiadzie podawała okresowe występowanie w ciągu ostatniego roku stanów zapalnych żuchwy po stronie prawej, które ustępowały po stosowaniu antybiotykoterapii. Utrzymywał się jednak wyciek treści ropnej z przetoki na szczycie części żębodołowej żuchwy za ostatnim zębem trzonowym po stronie prawej.

Podczas badania zewnątrzustnego stwierdzono u pacjentki: zaburzenie rysów twarzy spowodowane uwypukleniem okolicy czołowej i obu okolic skroniowych, wygórowanie w okolicy przyuszniczko-żwaczowej i trzonu żuchwy po stronie prawej, nieznaczne wydłużenie środkowego odcinka twarzy, szeroką podstawę nosa, mierny hiperteloryzm i cofnięcie brody. Zwracał uwagę zwiększony wymiar części mózgowej czaszki. Obwód głowy wynosił 62 cm. Skóra twarzy miała charakter łojotokowej, z obecnością dużej liczby prosaków.

Badaniem wewnątrzustnym stwierdzono asymetrię wyrostka żębodołowego szczęki i części żębodołowej żuchwy w okolicy zębów trzonowych spowodowaną obustronnymi wygórowaniami. Były dość dobrze odgraniczone od otoczenia i wykazywały niewielką tkiwość palpacyjną.

Wykonane zdjęcia rentgenowskie: P-A części

twarzowej czaszki, P-A zatok obocznych nosa i pantomogram, wykazały obecność w obu zatokach szkieletowych kulistych zacieni, dobrze odgraniczonych z obecnością wysyconych cieni odpowiadających zębom zatrzymanym. W żuchwie w obrębie gałęzi i kątów uwidoczniło się owalne kształtu przejaśnienia, dobrze odgraniczone od otoczenia z zaznaczoną otoczką osteosklerotyczną. Stwierdzono obecność zębów zatrzymanych i zaburzenie (zahamowanie) wyrzynania drugich zębów trzonowych dolnych. Obraz ten odpowiadał mnogim torbielom zawiązkowym w obrębie szczęk i żuchwy. W celu dokładnego zobrazowania zmian w szczękach wykonano tomografię komputerową głowy, która oprócz topografii zmian w stosunku do sąsiadujących struktur wykazała poszerzenie układu komorowego nadnamiotowego o cechach wodogłowia wewnętrznego, skompensowanego, normotensyjnego, poza tym znacznego stopnia zwapnienia w sierpie mózgu w jego części przedniej. Prowadzono dalsze badanie diagnostyczne: i konsultacje specjalistyczne: internistyczną, neurologiczną, neurochirurgiczną, ginekologiczną oraz wykonano badania dodatkowe.

Pacjentka od kilku lat stale jest leczona przez lekarza ginekologa z powodu hiperandrogenizmu i zespołu policyklicznych jajników, przyjmuje leki hormonalne.

Badanie pacjentki uzupełniono o rentgenogramy dłoni i stóp, które wykazały niewielkiego stopnia skrócenie IV kości śródreźca i śródstopia.

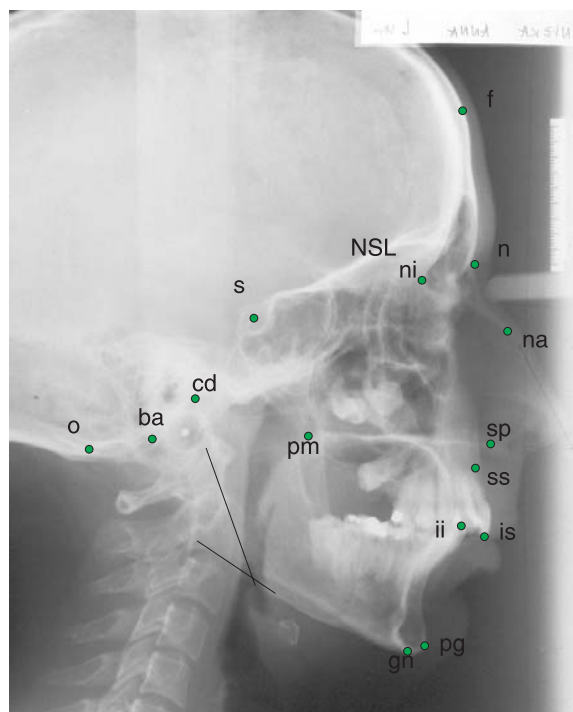
Na podstawie analizy zebranego materiału klinicznego i danych z piśmiennictwa u pacjentki rozpoznano zespół Gorlina.

Pacjentka A.K. w latach 1999–2000 została poddana czterem zabiegom operacyjnym usunięcia torbieli z żuchwy i szczęki wraz z zębami zatrzymanymi znajdującymi się w świetle zmian. Częściowo wyrżnięte zęby, niemające kontaktu z jamą operacyjną pozostawiono w celu obserwacji. Analiza histopatologiczna materiału operacyjnego wykazała w dwóch przypadkach *keratocystis*, w pozostałych dwóch *cystis follicularis*.

W przeprowadzonych klinicznych i radiologicznych badaniach kontrolnych stwierdzono prawidłowe gojenie pooperacyjne i cechy regeneracji kostnej.

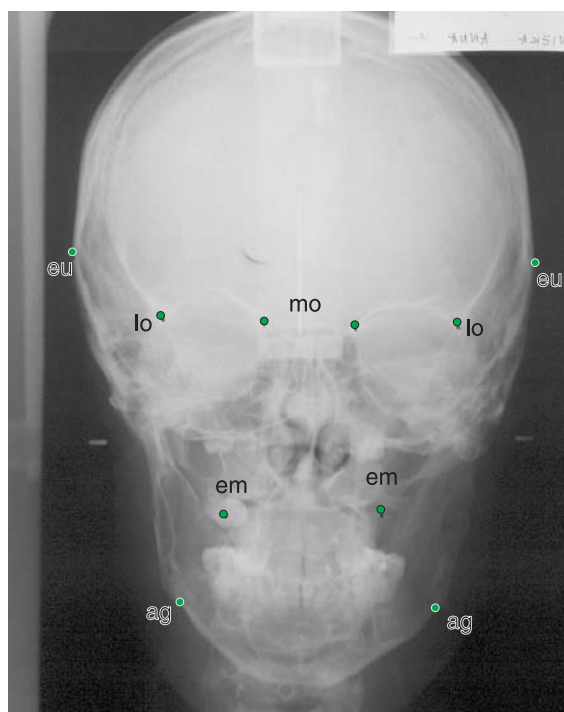
Z uwagi na istniejące u pacjentki zaburzenia rysów twarzy, uwypuklenia okolic skroniowych, niskie położenie potylicy przeprowadzono badania cefalometryczne. Na podstawie zdjęć cefalometrycznych, wykonanych w projekcji tylnoprzodniej i bocznej, dokonano pomiarów według Björka [12, 13].

Analizując telerentgenogramy, korzystano z punktów kostnych oraz płaszczyzn i linii w obrębie głowy, które umożliwiły wykonanie i porównanie pomiarów długości i kątowych badanych odcinków (ryc. 1–4).



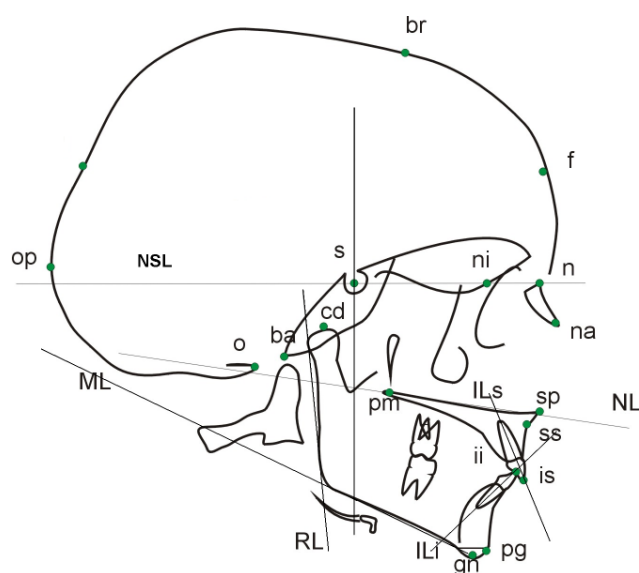
Ryc. 1. Zdjęcie cefalometryczne boczne

Fig. 1. Lateral cephalometric radiograph



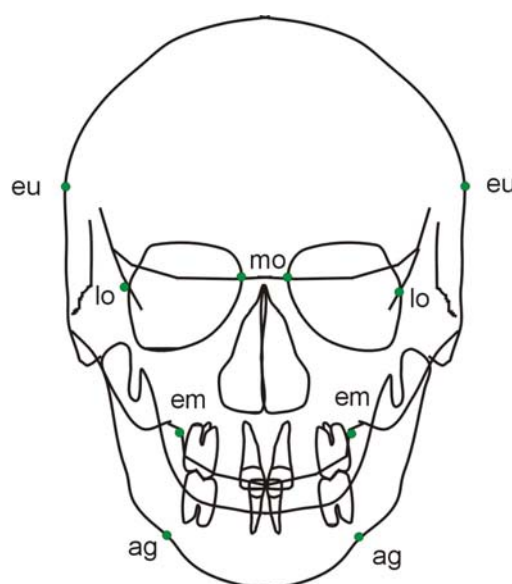
Ryc. 2. Zdjęcie cefalometryczne tylnoprzódne

Fig. 2. Posteroanterior cephalometric radiograph



Ryc. 3. Punkty, płaszczyzny i linie na telerektgenogramie bocznym (wg Björk, Solow)

Fig. 3. Points, planes and lines on lateral cephalometric radiograph (according to Björk, Solow)



Ryc. 4. Punkty na telerektgenogramie tylnoprzódnym (wg Solow)

Fig. 4. Points on posteroanterior cephalometric radiograph (according to Solow)

Punkty kostne:

br – bregma,
op – opistocranium,
o – opisthion,
ba – basion,
cd – condylion,
s – sella,

pm – pterygomaxillare,
ss – subspinale,
is – incision superius,
ii – incision inferius,
pg – pogonion,
gn – gnathion,

ni – wewnętrzna powierzchnia kości czołowej,
f – fronton,
n – nasion,
na – nasion anterior,

eu – euryon,
mo – medioorbitale,
lo – lateroorbitale,
em – maxillare,
ag – antegonion,
sp – spina nasalis.

Płaszczyzny i linie:

iLs – oś długa siekacza górnego,

iLi – oś długa siekacza dolnego,

ML – płaszczyzna żuchwy,

NL – płaszczyzna podniebienna,

RL – płaszczyzna gałęzi żuchwy,

NSL – płaszczyzna podstawy czaszki.

Wyniki pomiarów wyrażone w wartościach bezwzględnych poddano analizie porównawczej z danymi z piśmiennictwa [14, 15].

Tabela 1. Porównanie wyników pomiarów cefalometrycznych pacjentów z zespołem Gorlina według Dahla i badań własnych

Table 1. Comparison of cephalometric data of the patients with Gorlin syndrome according to Dhal's and own measurements

Sklepienie czaszki (Calvarium)	Badania Dahla (Dhal's data)	Badania własne (Own data)
ba-br	167,61	160
eu-eu	177,68	160
n-br	140,87	131
ba-o	43,37	37
s-ba-o	137,76	129
s-n-f	89,88	102
Podstawa czaszki		
n-s	78,88	81
s-ni	58,97	63
s-ba	46,87	42
n-s-ba	130,93	133
n-s-cd	134,34	139
Oczodoły		
mo-mo	31,16	31
lo-lo	107,25	104
Kości nosowe		
n-na	27,28	28
s-n-na	110,99	102
Szczęka		
ss-pm	53,38	57
n-sp	56,21	65
s-pm	50,30	46
em-em	64,18	52
s-n-ss	78,10	75°
NSL/NL	7,72	19°
sp-is	35,66	32
ils/NL	108,74	108
Żuchwa		
pgn-cd	131,44	120
ag-ag	101,06	90
ML/RL	139,55	123
s-n-pg	77,98	67
NSL/ML	40,60	42
NSL/MBL	58,87	
ili/ML	84,90	110
ii-gn	48,62	41
n-gn	138	141
ss-n-pg	0,12	8
NL/ML	32,88	23
max-overjet	0,31	6
overbite	0,13	2

Omówienie

W zespole Gorlina najczęściej występującymi objawami i decydującymi o rozpoznaniu schorzenia są: charakterystyczne zmiany w obrębie twarzy, czaszki, ośrodkowego układu nerwowego, układu kostno-szkieletowego i skóry.

Analiza telerentgenogramów głowy pacjentki z zespołem Gorlina wykazała największe odchylenia w wielkości kształtu sklepienia czaszki. Wysokość (ba-br), szerokość (eu-eu) czaszki były zwiększone, podobnie jak w badaniach Dahla. Przednio-tylny wymiar otworu wielkiego czaszki (ba-o) był w granicach normy. Łuska kości czołowej (kąt s-n-f) wysunięta. Obserwowano także niską pozycję kości potylicznej (kąt s-ba-o), podobnie jak w badaniach Dahla [14].

Długość podstawy czaszki (n-s) była zwiększona, podobnie jak i odległość *sella* do wewnętrznej powierzchni kości czołowej (s-ni), co może być tłumaczone wypukłością *glabelli* i poprzeczną pozycją *nasion*. Kąt n-s-ba, n-s-cd był zwiększony.

Przyśrodkowa i boczna odległość międzyoczodołowa jest zwiększona tak jak u pacjentów z zespołem Gorlina, co świadczy o kostnym hiper-teloryzmie.

Długość kości nosowej (n-na) jest zwiększona, a nachylenie kości (kąt s-n-na) zmniejszone w porównaniu z danymi z literatury [14].

Szczęka jest cofnięta w stosunku do podstawy czaszki (kąt s-n-ss) -75° , co pokrywa się z badaniami Dahla. Długość szczęki prawidłowa, ale zwiększone nachylenie szczęki do podstawy czaszki NSL/NL.

Długość żuchwy jest zmniejszona, a szerokość i kąt żuchwy prawidłowe. W stosunku do podstawy czaszki żuchwa cofnięta (kąt s-n-pg) w rotacji dotylnej, siekacze wychylone. Pionowy stosunek szczęki do żuchwy (NL/ML) prawidłowy. W większości doniesień piśmiennictwa autorzy opisując zespół Gorlina, odnotowują łagodną prognozę żuchwy [15]. Badania Dahla i wyniki naszych pomiarów cefalometrycznych wykazują obecność retrognacji żuchwy. Wobec małej liczby prac poświęconych pomiarom cefalometrycznym w zespole Gorlina trudno jest jednoznacznie zinterpretować ten wynik [14, 15].

Zmiany chorobowe w zespole Gorlina mogą ujawniać się już w pierwszych latach życia dziecka w postaci charakterystycznych rysów twarzy, obecności mnogich torbieli szczęk lub wad zgryzu. Wykonywane rutynowo przez lekarza ortodontę zdjęcia: pantomograficzne i cefalometryczne mogą jednocześnie ujawnić torbiele szczęk i zwapnienia sierpa mózgu. W takich przypadkach u pacjenta powinny być prowadzone dalsze badania diagnostyczne.

Wnioski

1. Pomiary cefalometryczne w przypadku podejrzenia zespołu Gorlina mogą stanowić badania uzupełniające diagnostykę.

2. We wczesnym rozpoznaniu omawianego zespołu istotną rolę może pełnić lekarz stomatolog w tym również ortodonta.

Piśmiennictwo

- [1] EVANS D. G. R., FARNDON P. A., BURNELL L. D., RAO GATTAMANENI H., BIRCH J. M.: Incidence of Gorlin syndrome in 173 consecutive cases of medulloblastoma. *Br. J. Cancer* 1991, 64, 959–961.
- [2] HALL J., JOHNSTON K. A., MCPHILLIPS J. P., BARNES S.D., ELSTON D. M.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome in a black child. *J. Am. Acad. Dermatol.* 1998, 38, 363–365.
- [3] GORLIN R. J., COHEN M. M. JR, LEVIN L. S.: *Syndromes of the Head and Neck*. Oxford University Press, New York 1990, 372–380.
- [4] EVANS D. G. R., SIMS D. G., DONNAI D.: Family implications of neonatal Gorlin's syndrome. *Arch. Dis. Child* 1991, 66, 1162–1163.
- [5] EVANS D. G. R., LADUSANS E. J., RIMMER S., BURNELL L. D., THAKKER N., FARNDON P. A.: Complications of the naevoid basal cell carcinoma syndrome: results of a population based study. *J. Med. Genet.* 1993, 30, 460–464.
- [6] LO MUZIO L., NOCINI P. F., SAVOIR A., CONSOLO U., PROCACCINI M., ZELANTE L., PANNONE G., BUCCI P., DOLCI M., BAMBINI F., SOLDA P., FAVIA G.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome. Clinical findings in 37 Italian affected individuals. *Clin. Genet.* 1999, 55, 34–40.
- [7] SOUTHWICK G. J., SCHWARTZ R. A.: The basal cell nevus syndrome. *Cancer* 1979, 44, 2294–2305.
- [8] ESPOSITO S. J., KAST G., BRADRIK J. P.: Basal cell nevus syndrome: a clinical report. *J. Prosthet. Dent.* 1995, 73, 405–410.
- [9] BLANCHARD S. B.: Odontogenic keratocysts: Review of the literature and report of a case. *J. Periodontol.* 1997, 68, 306–311.
- [10] ŁUCZAK K., ĆWIORO F., MARKOWSKA-KROSNO D.: Zespół Gorlina. *Czas. Stomat.* 1993, 46, 142–147.
- [11] JĘDRUSIK-PAWŁOWSKA M., ADAMCZYK W., ŁANGOWSKA-ADAMCZYK H., BORGIEL-MAREK H.: Rodzinne występowanie zespołu Gorlina-Goltza. *Czas. Stomat.* 2002, 55, 229–236.
- [12] BJÖRK A.: The face in profile. *Svenska Tandlak Tid.* 1947, 40, Suppl. 5B, 32–33.
- [13] BJÖRK A.: The use of metallic implants in the study of facial growth in children: method and application. *Am. J. Phys. Antropol.* 1968, 29, 243–254.
- [14] DAHL E., KREIBORG S., JENSEN B. L.: Craniofacial morphology in the nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Int. J. Oral Surg.* 1976, 5, 300–310.
- [15] STOLL P., WEINGART D., GÖZ G.: Klinische und morphometrische Veränderungen des Schädels beim Gorlin-Goltz Syndrom. *Dtsch. Zahnärztl. Z.* 1986, 41, 853–858.

Adres do korespondencji:

Bożena Szporek
I Klinika Chirurgii Szcękowo-Twarzowej Śl. AM
ul. Buchenwaldczyków 19
41-800 Zabrze
tel.: (+48 32) 271 39 28
e-mail: klinchirtwarz@slam.katowice.pl

Praca wpłynęła do Redakcji: 16.04.2003 r.
Po recenzji: 17.06.2003 r.
Zaakceptowano do druku: 17.06.2003 r.

Received: 16.04.2003
Revised: 17.06.2003
Accepted: 17.06.2003