

Autorzy: Maciej Jagielak Jakub Powała

Ortognatyka-dr Jagielak

Zespół Gorlina-Goltza u 10-letniego pacjenta - opis przypadku.

WSTĘP Zespół Gorlina-Goltza (ZGG), zwany również zespołem nabłoniaków znamionowych (ZNZ), jest uwarunkowaną genetycznie i dziedziczną autosomalnie dominującą chorobą występującą z różną częstotliwością w zależności od populacji. Przyczyną zespołu jest mutacja genu PTCH1 lub PTCH2, które najprawdopodobniej pełnią funkcje hamujące rozwój nowotworów. Kryteria rozpoznawcze podzielono na objawy główne (rak podstawnkomórkowy skóry, guzy rogowaciejąco-torbielowate szczęk, zagłębienia dłoniowe lub podeszwowe, zwapnienie sierpu mózgu, wady żeber, krewny I st) i objawy poboczne (m. in. makrocefalia, hiperteloryzm, deformacja Sprengla, wady kręgosłupa). W celu rozpoznania niezbędne jest stwierdzenie co najmniej dwóch objawów głównych lub jednego głównego i dwóch pobocznych. **MATERIAŁY I METODY** 10-letni pacjent zgłosił się z powodu bólu żuchwy podczas spożywania pokarmów i mówienia. W wywiadzie operacja łopatki prawej w 5. roku życia z powodu deformacji Sprengla. W badaniu klinicznym stwierdzono skoliozę dyskretną makrocefalię i hiperteloryzm. CBCT ujawniło torbiel w okolicach zatrzymanego zęba 37 obejmującą całą gałąź, kąt oraz część trzonu żuchwy oraz okolicy 47 obejmującą kąt żuchwy. Pacjenta skierowano na badanie genetyczne. Z uwagi na wiek pacjenta oraz jednokomorowość torbieli zdecydowano o zabiegu wyłuszczenia guza z kiretażem kostnym. Wykonano 2 operacje wyłuszczenia guzów żuchwy z ekstrakcjami zawiązków zębów 37 i 47, uzupełnieniem ubytku wiórami kostnymi z talerza kości biodrowej oraz ochronnym zespoleniem żuchwy płytką tytanową po stronie lewej (2012,2013) oraz 2 operacje wyłuszczenia guzów szczęki (2016), który został wykryty podczas badania kontrolnego. **WYNIKI** Wynik badania histopatologicznego wykazał guzy rogowaciejąco-torbielowate(GRT). Wynik badania mutacji genu PTCH1 był dodatni. Z powodu mnogich GRT, deformacji Sprengla, skoliozy i wad twarzoczaszki rozpoznano ZGG. W radiologicznych badaniach kontrolnych 5 lat od operacji żuchwy brak cech wznowy GRT.

--