

# Das Gorlin-Goltz Syndrom. Eine Seltene Erkrankung mit orofazialen Manifestationen. Ein Fallbericht.

Hanisch M., Jung S., Noubi P., Kleinheinz J.

Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie, Universitätsklinikum Münster

## Zusammenfassung

Klinisch erfolgt die Diagnose des Gorlin-Goltz-Syndroms nach den Evans-Kriterien bereits beim Vorliegen eines keratozystischen odontogenen Tumores (KZOT) in Kombination mit einer Verkalkung der Falx cerebri. Da KZOT als typische Manifestation des Gorlin-Goltz-Syndroms im Fachgebiet des Zahnmediziners auftreten, kann durch diesen ein möglicher erster Verdacht geäußert und eine molekulargenetische Untersuchung vorgeschlagen werden.

## Einleitung

Mit einer Prävalenz von 1-9/100.000 zählt das Gorlin-Goltz-Syndrom nach der Definition der Europäischen Union zu den Seltenen Erkrankungen<sup>1</sup>. Beschreibungen des Gorlin-Goltz- oder nävöiden Basalzellkarzinoms finden sich bereits im 19. Jahrhundert<sup>2,3,4</sup>. Ursächlich für das autosomal-dominant vererbte Syndrom ist eine Mutation im PTCH1-Gen (9q22.3) für den Patched-Rezeptor, einem negativen Regulator der Effekte von Sonic Hedgehog<sup>4</sup>. Charakteristisch für Gorlin-Goltz sind die Entwicklung von Basalzellkarzinomen in der dritten Lebensdekade, keratozystische odontogene Tumore im zweiten und dritten Lebensjahrzehnt sowie eine radiologisch nachweisbare Verkalkung der Falx cerebri und Hypertelorismus.

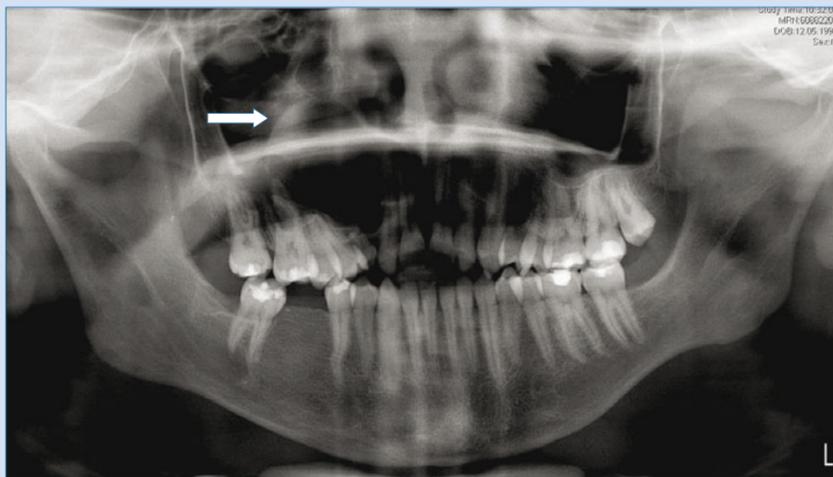
## Fallbericht

Ein 17-jähriger Patient wurde durch seinen Hauszahnarzt mit Verdacht auf eine odontogene Zyste im rechten Oberkiefer in die mund-, kiefer- und gesichtschirurgische Poliklinik des Universitätsklinikums Münster überwiesen.

Bereits 5 Jahre zuvor wurden bei dem Patienten multiple, keratozystische odontogene Tumore entfernt und der Verdacht auf ein Gorlin-Goltz-Syndrom geäußert, jedoch nicht weiter abgeklärt. In der Panoramaschichtaufnahme zeigte sich im Bereich der rechten Kieferhöhle eine scharf begrenzte, zystenähnliche Transluzenz mit sklerotischem Randsaum. Die Zähne 13-16 erschienen mit ausgeprägten Zahnverdrängungszeichen. Zusätzlich wurde eine NNH-Aufnahme angefertigt, in welcher sich eine Verkalkung der Falx cerebri nachweisen ließ.

In Intubationsnarkose erfolgte die Zystektomie mit Kürettage der Knochenhöhle und peripherer Ostektomie. Der histopathologische Befund bestätigte den Verdacht eines keratozystischen odontogenen Tumors.

## Abbildungen



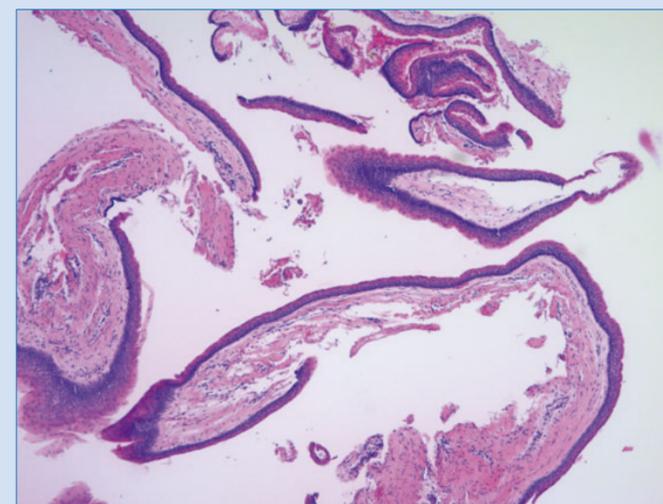
**Abb. 1:** Panoramaschichtaufnahme mit keratozystischem odontogenem Tumor im rechten Sinus maxillaris



**Abb. 2:** Nasennebenhöhlenaufnahme mit Verkalkung der Falx cerebri



**Abb. 3:** 17-jähriger Patient mit deutlichem Hypertelorismus



**Abb. 4:** Histopathologie des keratozystischen odontogenen Tumors mit Hornlamellen

## Diskussion

In 78 % der Fälle entstehen durch keratozystische odontogene Tumore die ersten Hinweise auf Gorlin-Goltz<sup>6</sup>. Klinisch erfolgt die Diagnose nach Evans bei Vorliegen von 2 Hauptkriterien oder einem Hauptkriterium und 2 Nebenkriterien<sup>7</sup>. Die klinische Diagnose kann durch eine molekulare Analyse gesichert werden. Differentialdiagnostisch sollten in erster Linie das Bazex-Syndrom, die Trichoepithelioma papulosum multiplex und das Muir-Torre-Syndrom abgeklärt werden<sup>1</sup>.

Für den Zahnmediziner können zystische Veränderungen innerhalb des Fachgebiets einen möglichen Hinweis auf Gorlin-Goltz darstellen. Als häufigste Lokalisation haben sich Kieferwinkel und aufsteigender Ast der Mandibula erwiesen<sup>8</sup>. Histopathologisch bestehen keratozystische odontogene Tumore aus multiplen oder solitären Hohlräumen, welche von einer fibrösen Kapsel umgeben und von verhorntem Epithel ausgekleidet sind. Innerhalb des fibrösen Stromas lassen sich typischerweise einzelne Tochterzysten abgrenzen, welche den umgebenden Knochen infiltrieren<sup>9</sup>. Die infiltrativ wachsenden Tochtergeschwülste gelten als Hauptursache für die hohe Rezidivrate des keratozystischen odontogenen Tumors. Die Rezidivrate wird in der Literatur, in Abhängigkeit vom operativen Vorgehen, zwischen 0–60% angegeben<sup>10</sup>.

Therapeutisch reicht das Spektrum dabei von einer lokalen Exkochleation bis zu Kontinuitätsresektionen, wobei die Rezidivrate mit zunehmender Radikalität sinkt<sup>10</sup>.

## Literatur:

1. <http://www.orpha.net> „Gorlin-Goltz-Syndrom“. Download vom 01.03.2016.
2. Kaposi M (1872) Idiopathisches multiples Pigmentsarkom der Haut. Archiv für Dermatologie und Syphilis (Prag) 4: 265-273.
3. Jarisch W. Zur Lehre von den Hautgeschwulsten. Arch Dermatol Syphilol (Berl) 1894;28: 162-222.
4. White JC. Multiple benign cystic epitheliomas. J CutanGenitourin Dis 1894;12:477-84.
5. Farndon PA, Del Mastro RG, Evans DG & Kilpatrick MW. Location of gene for Gorlin syndrome. Lancet (1992) 339: 581–582.
6. Lo Muzio L, Nocini P, Bucci P, Pannone G, Consolo U, Procaccini M. Early diagnosis of nevoid basal cell carcinoma syndrome. J Am Dent Assoc. 1999 May;130(5):669-74.
7. Evans DG, Ladusans EJ, Rimmer S, Burnell LD, Thakker N, Farndon PA. Complications of the naevoid basal cell carcinoma syndrome: results of a population based study. J Med Genet. 1993 Jun;30(6):460-4.
8. Maurette PE, Jorge J, de Moraes M. Conservative treatment protocol of odontogenic keratocyst: a preliminary study. J Oral Maxillofac Surg. 2006 Mar; 64(3):379-83.
9. Kramer IR, Pindborg JJ, Shear M. The WHO Histological Typing of Odontogenic Tumours. A commentary on the Second Edition. Cancer. 1992 Dec 15;70(12):2988-94.
10. Madras J, Lapointe H. Keratocystic odontogenic tumour: reclassification of the odontogenic keratocyst from cyst to tumour. J Can Dent Assoc. 2008 May; 125(5):446-54.

## Kontakt:

Dr. med. dent. Marcel Hanisch

Klinik für Mund-, Kiefer- und  
Gesichtschirurgie  
Universitätsklinikum Münster

marcel.hanisch@ukmuenster.de