

**LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y  
Humanidades, Asunción, Paraguay.**

ISSN en línea: 2789-3855, marzo, 2025, Volumen VI

## **Una presentación atípica de sialolitiasis en la glándula submandibular en paciente con síndrome de Gorlin Goltz: reporte de caso**

**An atypical presentation of sialolithiasis in the  
submandibular gland in patient with Gorlin Goltz syndrome:  
case report**

**María José Fuentes Chargoy**

fuentescmariajose@gmail.com  
<https://orcid.org/0009-0009-2482-4163>  
Universidad Autónoma del Estado de  
Hidalgo  
Pachuca – México

**Martha Mendoza Rodríguez**

martha\_mendoza2138@uaeh.edu.mx  
<https://orcid.org/0000-0001-7887-75808>  
Universidad Autónoma del Estado de  
Hidalgo  
Pachuca – México

**Carlos Eduardo Ordoñez Morales**

dr.eduardoordonez.cmf@gmail.com  
<https://orcid.org/0009-0006-6273-9304>  
Hospital Juárez del Centro  
Ciudad de México – México

**Juan Fernando Casanova Rosado**

jfcasano@uacam.mx  
<https://orcid.org/0000-0001-7622-5132>  
Universidad Autónoma de Campeche  
Campeche – México

**Carlo Eduardo Medina Solís**

cemedinas@uaeh.edu.mx  
<https://orcid.org/0000-0002-1410-9491>  
Universidad Autónoma del Estado de  
Hidalgo  
Pachuca – México

**DOI:** <https://doi.org/10.56712/latam.v6i2.3626>

**Artículo recibido:** 05 de marzo de 2025.

**Aceptado para publicación:** 19 de marzo de 2025.

**Conflictos de Interés:** Ninguno que declarar.

  
**Redilat**  
Red de Investigadores  
Latinoamericanos

**NÚMERO**

DOI: <https://doi.org/10.56712/latam.v6i2.3626>

## Una presentación atípica de sialolitiasis en la glándula submandibular en paciente con síndrome de Gorlin Goltz: reporte de caso

An atypical presentation of sialolithiasis in the submandibular gland in patient with Gorlin Goltz syndrome: case report

**María José Fuentes Chargoy**

fuentescmariajose@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0009-2482-4163>

Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo  
Pachuca – México

**Carlos Eduardo Ordoñez Morales**

dr.eduardoordonez.cmf@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0006-6273-9304>

Hospital Juárez del Centro  
Ciudad de México – México

**Carlo Eduardo Medina Solís<sup>1</sup>**

cemedinas@uaeh.edu.mx

<https://orcid.org/0000-0002-1410-9491>

Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo  
Pachuca – México

**Martha Mendoza Rodríguez**

martha\_mendoza2138@uaeh.edu.mx

<https://orcid.org/0000-0001-7887-75808>

Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo  
Pachuca – México

**Juan Fernando Casanova Rosado**

jfcasano@uacam.mx

<https://orcid.org/0000-0001-7622-5132>

Universidad Autónoma de Campeche  
Campeche – México

Artículo recibido: 05 de marzo de 2025. Aceptado para publicación: 19 de marzo de 2025.  
Conflictos de Interés: Ninguno que declarar.

### Resumen

El síndrome de Gorlin-Goltz (SCBCN) es un trastorno hereditario raro caracterizado por múltiples carcinomas basocelulares y queratoquistes odontogénicos (QO), asociado a mutaciones en el gen PTCH1. Aunque las manifestaciones clínicas son bien conocidas, la presencia de sialolitiasis en pacientes con SCBCN es un hallazgo inusual y poco documentado. Se presenta el caso de una paciente femenina de 18 años con antecedentes familiares de SCBCN, quien acudió al servicio de Cirugía Maxilofacial del Hospital Juárez del Centro por un aumento de volumen en la región mandibular de 6 meses de evolución. La paciente presentaba características craneofaciales típicas del SCBCN, como macrocefalia, prominencia frontal, estrabismo y laterognasia mandibular. Además, se identificaron pits palmares y plantares, así como un aumento de volumen en la región submandibular derecha. Los estudios radiográficos

<sup>1</sup> Autor de correspondencia.


revelaron múltiples lesiones quísticas en la mandíbula y el maxilar, consistentes con QO, y calcificaciones en la glándula submandibular derecha, sugiriendo sialolitiasis. El diagnóstico de SCBCN se confirmó mediante la presencia de múltiples QO, pits palmares y plantares, y antecedentes familiares. La sialolitiasis se confirmó histopatológicamente tras la sialoadenectomía de la glándula submandibular derecha. El tratamiento incluyó la enucleación de los QO con aplicación de solución de Carnoy modificada y la sialoadenectomía de la glándula submandibular afectada. La paciente mostró una buena evolución postoperatoria, sin complicaciones y con regeneración ósea adecuada en los controles radiográficos posteriores. Este caso destaca la importancia de un enfoque multidisciplinario en el manejo del SCBCN, así como la necesidad de documentar y estudiar manifestaciones atípicas como la sialolitiasis en pacientes con este síndrome. La detección temprana y el manejo adecuado de las manifestaciones clínicas del SCBCN son cruciales para optimizar el tratamiento y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

*Palabras clave:* síndrome de Gorlin-Goltz queratoquiste odontogénico, carcinoma basocelular, sialolitiasis

## Abstract

Gorlin-Goltz syndrome (SCBCN) is a rare inherited disorder characterized by multiple basal cell carcinomas and odontogenic keratocysts (OC), associated with mutations in the PTCH1 gene. Although the clinical manifestations are well known, the presence of sialolithiasis in patients with SCBCN is an unusual and poorly documented finding. We present the case of an 18-year-old female patient with a family history of SCBCN, who attended the Maxillofacial Surgery service of the Juárez del Centro Hospital due to a 6-month history of increased volume in the mandibular region. The patient presented typical craniofacial features of SCBCN, such as macrocephaly, frontal prominence, strabismus, and mandibular laterognathia. In addition, palmar and plantar pits were identified, as well as an increase in volume in the right submandibular region. Radiographic studies revealed multiple cystic lesions in the mandible and maxilla, consistent with QO, and calcifications in the right submandibular gland, suggesting sialolithiasis. The diagnosis of SCBCN was confirmed by the presence of multiple QO, palmar and plantar pits, and family history. Sialolithiasis was confirmed histopathologically after sialadenectomy of the right submandibular gland. Treatment included enucleation of the QO with application of modified Carnoy solution and sialadenectomy of the affected submandibular gland. The patient showed a good postoperative evolution, without complications and with adequate bone regeneration in subsequent radiographic controls. This case highlights the importance of a multidisciplinary approach in the management of SCBCN, as well as the need to document and study atypical manifestations such as sialolithiasis in patients with this syndrome. Early detection and adequate management of the clinical manifestations of SCBCN are crucial to optimize treatment and improve the quality of life of patients.

*Keywords:* Gorlin-Goltz syndrome, odontogenic keratocyst, basal cell carcinoma, sialolithiasis

Todo el contenido de LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades, publicado en este sitio está disponibles bajo Licencia Creative Commons. 

Cómo citar: Fuentes Chargoy, M. J., Ordoñez Morales, C. E., Medina Solis, C. E., Mendoza Rodríguez, M., & Casanova Rosado, J. F. (2025). Una presentación atípica de sialolitiasis en la glándula submandibular en paciente con síndrome de Gorlin Goltz: reporte de caso. *LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades* 6 (2), 292 – 307.  
<https://doi.org/10.56712/latam.v6i2.3626>

## INTRODUCCIÓN

El síndrome del carcinoma basocelular nevoide (SCBCN), también llamado síndrome de Gorlin Goltz, es un trastorno hereditario autosómico dominante poco común, de alta penetrancia y expresividad variable. Su incidencia es de 1:30,000 a 1:164,000 personas a nivel mundial, afectando por igual a ambos sexos (Murgia et al., 2024). Se caracteriza principalmente por la aparición temprana de múltiples carcinomas basocelulares y/o queratoquistes odontogénicos debido a mutaciones que afectan al gen supresor tumoral PTCH1. También se involucran defectos multisistémicos del desarrollo, como alteraciones en el sistema nervioso, musculoesquelético, oftalmológico, características craneofaciales, corazón y sistema genitourinario (Hassan et al., 2024; Kosmidis et al., 2023; Pazdera et al., 2022).

## DESARROLLO

### Antecedentes

El primer caso fue descrito por Jarisch y White en 1894 (Sarangi et al., 2024). Posteriormente, en 1960, Robert James Gorlin y Robert William Goltz recopilaron los principales signos y publicaron la tríada característica: múltiples carcinomas basocelulares nevoides, queratoquistes odontogénicos y costillas bífidas (Yamile Fonseca et al., 2016). En honor a su contribución, el síndrome fue nombrado síndrome de "Gorlin Goltz" (H. S. Kim et al., 2023).

### Etiopatogenia

El SCBCN es causado por una mutación en el gen PTCH1, un gen supresor de tumores, encargado de controlar el crecimiento y desarrollo normal de los tejidos, localizado en el brazo largo del cromosoma 9 (9q22.3-q31) (Roman et al., 2024). La inactivación homocigótica de PTCH1 conduce a la carcinogénesis, dando lugar a numerosos carcinomas basocelulares y otras neoplasias (Sarangi et al., 2024). El 70–80% de los pacientes con el SCBCN cuentan con antecedentes familiares, mientras que el 20–30% resulta de una variante patogénica espontánea (Murgia et al., 2024). Otras mutaciones pueden afectar genes de la vía Sonic Hedgehog, como SUFU, PTCH2, SMO y GLI (Gambini et al., 2022; Guerrini-Rousseau et al., 2021; B. Kim et al., 2021; Onodera & Azuma, 2023; Spadari et al., 2022).

### Manifestaciones clínicas

El SCBCN presenta diversas manifestaciones, dentro de las cuales encontramos:

**Características craneofaciales:** aumento en la circunferencia craneal mayor a 60cm en adultos en un 50% (Neville et al., 2023), macrocefalia, prominencia frontal y temporoparietal, prognatismo mandibular leve, labio y/o paladar hendido (Kosmidis et al., 2023; Sarangi et al., 2024), anomalías oculares, como hipertelorismo, estrabismo, microftalmia, catarata congénita, nistagmo y colobomas del iris o la retina, entre otras (Verkouteren et al., 2022).

**Manifestaciones cutáneas:** las más comunes del SCBCN incluyen la presencia de múltiples carcinomas basocelulares (CBC); se presentan en la adolescencia y los 35 años (Kosmidis et al., 2023). Cuando estas lesiones son múltiples y de aparición temprana, constituyen un rasgo clínico distintivo del SCBCN.

**Pits (fosas) palmares o plantares:** se presentan en un 70-90% de los pacientes con el síndrome. Son lesiones puntiformes focalizadas y deprimidas debido al marcado adelgazamiento de la capa de queratina (Neville et al., 2023).

**Anomalías esqueléticas:** incluyen costillas separadas, fusionadas, bífidas o ausentes de manera bilateral o unilateral. Otro hallazgo es la calcificación de la hoz del cerebro. Además, se puede presentar espina bífida oculta de vértebras cervicales o torácicas en un 50%, cifoescoliosis, deformidad de Sprengel, pectus excavatum o carinatum, cuarto metacarpo corto en un 15-45%, polidactilia o sindactilia con menor frecuencia (Kosmidis et al., 2023; Murgia et al., 2024; Sarangi et al., 2024; Verkouteren et al., 2022).

**Queratoquistes odontogénicos (QO):** Se trata de una neoplasia benigna de origen odontogénico (Guerrini-Rousseau et al., 2021), derivada de los restos de la lámina dental (restos de Serres) (Roman et al., 2024). Se ha descrito la presencia de múltiples QO en aproximadamente un 75-90% de los pacientes con el SCBCN (Hassan et al., 2024). Comienzan a desarrollarse durante las primeras dos décadas de vida; son de crecimiento lento, expansivo y de larga evolución. Suelen ser asintomáticos en sus primeras etapas; el 10% de los casos se acompaña de sintomatología dolorosa, un aumento de volumen ocasionando asimetría facial y/o supuración. Muestran predilección por la mandíbula en una relación de 3:1 respecto al maxilar, con una prevalencia de 2:1 en hombres (Roman et al., 2024). Frecuentemente, se desarrollan cerca de la corona de un diente erupcionado (Hassan et al., 2024), confundiendo el diagnóstico con un quiste dentígero o radicular. A diferencia de estos, el QO no provoca expansión ósea (Neville et al., 2023). Radiográficamente se observan como lesiones radiolúcidas bien delimitadas, de márgenes lisos o corticados. El 80% de los QO son uniloculares (Hassan et al., 2024) y se asocian a un diente retenido en un 25-40% de los casos. La reabsorción radicular de los dientes adyacentes es menos frecuente que en los quistes dentígeros y radiculares (Neville et al., 2023). Su diagnóstico se basa en el resultado histopatológico.

Su tratamiento se determina con base en su localización, relación con las estructuras adyacentes y tamaño de la lesión. Se clasifican en conservadores, los cuales incluyen la marsupialización, la descompresión y la enucleación, con o sin terapia adyuvante (Roman et al., 2024) como la crioterapia, la osteotomía periférica o la aplicación de solución de Carnoy modificada, libre de cloroformo, para la cauterización química de los QO (Donnelly et al., 2021; Jeon et al., 2023; Pinto Júnior et al., 2021; Pylkkö et al., 2023). El tratamiento no conservador o radical incluye la resección en bloque, una forma más efectiva para evitar la recurrencia; sin embargo, es la más agresiva.

### Presentación del caso

Se presenta a la consulta del servicio de Cirugía Maxilofacial del Hospital Juárez del Centro paciente femenino de 18 años, soltera, originaria del Estado de México. Refiere como motivo principal: "Me salió una bolita en los dientes de abajo".

Al interrogatorio directo, la paciente menciona un aumento de volumen desde hace 6 meses en zona de órganos dentales anteriores mandibulares, asintomático. Antecedentes heredofamiliares de relevancia: padre diagnosticado con el SCBCN. Antecedentes personales patológicos y patológicos negados.

En el examen físico se observaron alteraciones craneofaciales: macrocefalia, prominencia frontal, estrabismo, base nasal ancha, hipoplasia del tercio medio facial y laterognasia mandibular. Se evidencia un aumento de volumen a nivel submandibular derecho con zonas induradas móviles y de consistencia firme (Figura 1.A y B). Además, se identifican pits palmares y plantares bilaterales (Figura 2.A y B). Intraoralmente se observan mucosas hidratadas y normocrómicas, inflamación gingival, dentición permanente incompleta, órganos dentarios sin anomalías estructurales, presencia de conducto submandibular derecho no permeable. Se identifica un aumento de volumen, localizado entre incisivo central y canino inferior izquierdo. A

la palpación de consistencia indurada, bordes difusos, eritematosa, de aproximadamente 5 mm de diámetro, sin salida de contenido, sin movilidad dental asociada y asintomática.

**Figura 1**

*Fotografías extraorales frontal y lateral*



**Figura 2**

*Pits palmares y planteras de la mano derecha y el pie izquierdo*



Se solicitó ortopantomografía (Figura 3.A) y tomografía computarizada de cráneo en la que se observan los siguientes hallazgos. En seno maxilar izquierdo, se identifica lesión radiopaca, unilocular con bordes bien delimitados, involucrando a tercer molar. Inferior a esta, en la región de la tuberosidad del maxilar, se observa una segunda lesión unilocular bien delimitada de menor tamaño (Figura 4.A). En parte del ángulo y rama mandibular izquierda, se observa una tercer lesión radiolúcida, multilocular, bien delimitada, con márgenes corticados, que involucra al tercer molar (Figura 4.B). Asimismo, entre el incisivo central y el canino inferior izquierdo, se observa una cuarta lesión radiolúcida, multilocular, con márgenes corticados, desplazando raíces de dichos órganos dentales, sin rizólisis (Figura 4.C). En la región submandibular derecha, se identificaron múltiples lesiones radiopacas, sugestivas de calcificaciones en la glándula submandibular (Figura 4.D). En la radiografía de tórax, la cual mostró la manifestación típica de espina bífida oculta de vértebras cervicales (Figura 3.B).

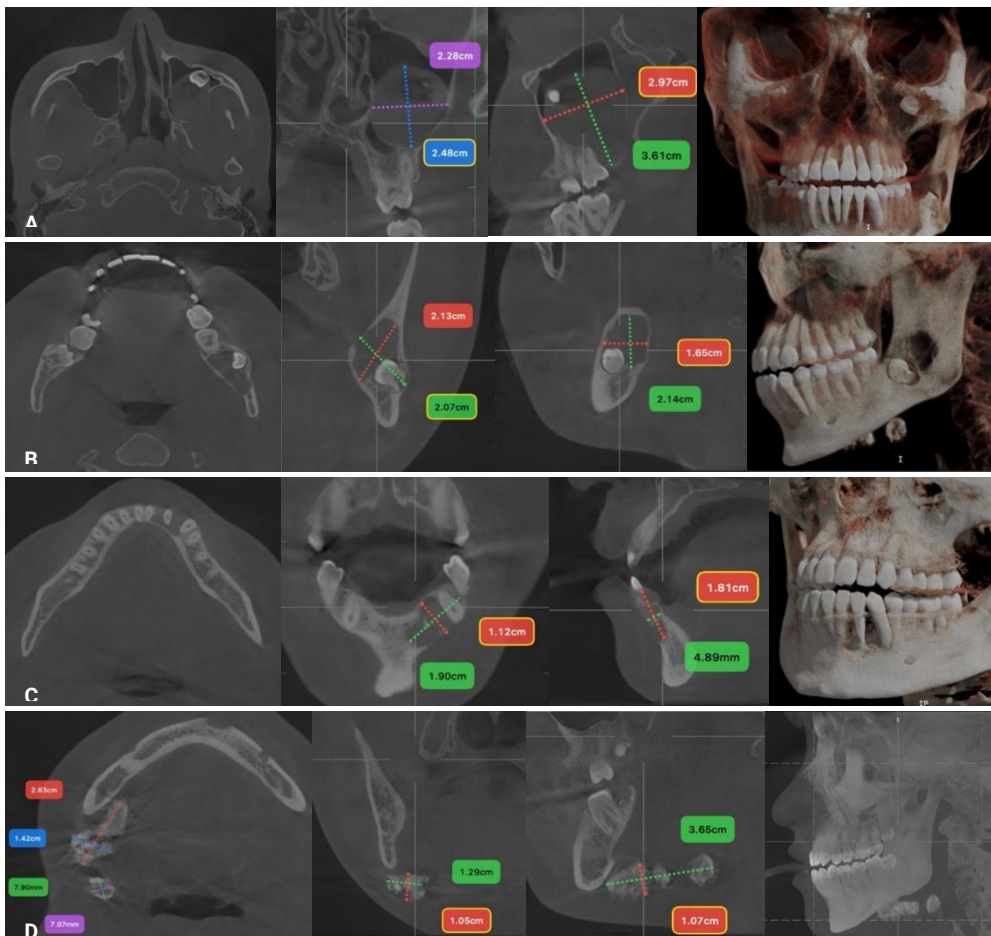
**Figura 3**

Ortopantomografía en la que se aprecian múltiples lesiones quísticas y calcificaciones en la glándula submandibular (Fig. A). Radiografía de tórax (vista postero anterior) que muestra espina bífida oculta de las vértebras cervicales (Fig. B)



**Figura 4**

Tomografía computarizada de cráneo, corte axial, coronal, sagital y reconstrucción tridimensional. Quiste en seno y tuberosidad del maxilar izquierdo (Fig. A), quiste en ángulo y parte de rama mandibular izquierdo (Fig. B), quiste entre incisivo central y canino inferior izquierdo (Fig. C) y calcificaciones de la glándula submandibular derechas (Fig. D)



## Diagnóstico

Mediante la integración de los datos obtenidos a través de la anamnesis, el examen físico e intraoral y el análisis de los estudios de imagen, se estableció el diagnóstico presuntivo de SCBCN y sialolitiasis de la glándula submandibular. Dadas las dimensiones y la localización de las lesiones, se optó por realizar las biopsias excisionales de las lesiones mediante dos tiempos quirúrgicos diferentes: un primer tiempo para la enucleación de los quistes odontogénicos y un segundo tiempo para la sialoadenectomía de la glándula submandibular derecha.

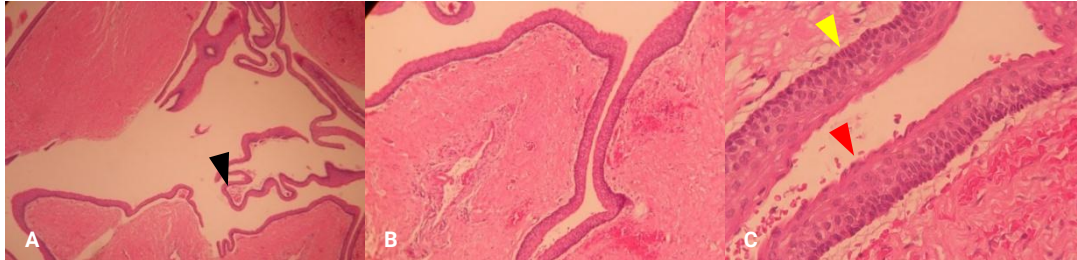
## Tratamiento

En el primer tiempo quirúrgico, se procedió a la enucleación, curetaje y aplicación de solución de Carnoy modificada para el tratamiento de los quistes odontogénicos. Bajo anestesia general balanceada, se colocaron campos quirúrgicos estériles, y se llevó a cabo la asepsia y antisepsia del tercio medio e inferior de la cara con povidona yodada al 10%. Se inició el procedimiento infiltrando lidocaína con epinefrina al 2% (1:100,000) en el nervio alveolar superior medio y posterior izquierdo y nervio mandibular izquierdo mediante técnica troncular. Se realiza incisión cirunvestibular mucoperióstica entre el primer premolar y el primer molar superior izquierdo, se levanta colgajo y se expone la lesión con osteotomía tipo Caldwell-Luc, seguido de la enucleación y curetaje de lesiones, incluyendo el tercer molar asociado. En mandíbula, se confeccionó un colgajo mucoperióstico, triangular en región retromolar izquierda. Tras el levantamiento del colgajo, se localiza la lesión, se realiza osteotomía y se procede a la enucleación y curetaje de esta, incluyendo el órgano dental retenido. Entre incisivo central y canino inferior izquierdo, se diseñó un colgajo gingival vestibular, se realizó osteotomía y enucleación y curetaje de la lesión. En todas las cavidades resultantes, se realizó fresado de los bordes. Posteriormente, se colocaron gasas para proteger los tejidos blandos circundantes, se embebieron otras en solución de Carnoy modificada y se colocaron en las cavidades quísticas durante 5 minutos. Se retiran las gasas y se realizó lavado mecánico a presión con solución fisiológica. Tras revisión de la hemostasia, se realizó cierre de tejidos mediante sutura reabsorbible 3-0. Las muestras obtenidas se fijaron en formol al 10%, enviándolas para su estudio histopatológico. La paciente fue medicada con amoxicilina con ácido clavulánico de 875/125 mg cada 12 horas durante 7 días, metanzol sódico 500 mg cada 8 horas durante 5 días y ketorolaco de 30mg, tabletas sublinguales, cada 8 horas durante 3 días; se indica dieta líquida, progresar a dieta blanda libre de grasas e irritantes, termoterapia fría constante durante 72 horas, posteriormente colocación de fomentos húmedo-calientes, realizar lavados con clorhexidina al 0.12 % durante 10 días. Se citó a los 3 días a consulta de revisión y a los 10 días para retiro de puntos.

El resultado histopatológico confirma el diagnóstico de queratoquistes odontogénicos. Reportando cavidades quísticas revestidas por epitelio escamoso estratificado paraqueratinizado corrugado, con estrato basal en empalizada y núcleos hipercromáticos, con separación parcial del epitelio con cápsula delgada de tejido conjuntivo fibroso denso y laxo, bien vascularizado, con áreas de hemorragia reciente y antigua, músculo estriado y hueso compacto. Se identifica infiltrado inflamatorio crónico local de leve a moderado. (Figura 5. A, B y C) En quiste de seno maxilar izquierdo, se identificaron 2 quistes satélites en el espesor de la cápsula de 0.5 mm. Por otro lado, en quiste de rama mandibular, se identifican 4 quistes satélites en el espesor de la cápsula. Llama la atención uno de 1mm. con degeneración xantomatosa y se identificaron acinos glandulares mucosos. En el quiste propio del incisivo central y canino inferior izquierdo, no se identificaron quistes satélites en el espesor de la cápsula.

## Figura 5

Características microscópicas clásicas del QO en un aumento de 4x (Fig. A), 10x (Fig. B) y 40x (Fig. C) con tinción H&E: epitelio escamoso estratificado delgado (de 6 a 8 células de grosor)



**Nota:** La superficie epitelial se observa ligeramente corrugada y paraqueratinizado, debido a la retención de núcleos picnóticos en la capa superficial de los queratocitos (flecha roja). La capa basal presenta células con núcleos alargados e hiper cromáticos, dispuestas en empalizada, de superficie lisa y ausencia de crestas epidérmicas (flecha amarilla). Se identifica la presencia de islas epiteliales en el interior del quiste (flecha negra), lo cual explica su susceptibilidad a la recurrencia.

En el segundo tiempo quirúrgico, se procedió a realizar la sialoadenectomía de la glándula submandibular. Bajo anestesia general balanceada, paciente con hiperextensión cervical, previa asepsia y antisepsia del tercio inferior facial y la región cervical con povidona yodada al 10%, se colocaron campos quirúrgicos estériles. Localizando el borde inferior de la mandíbula, se marcó, en piel, una línea paralela a 1.5 cm por debajo de esta. Inició procedimiento infiltrando lidocaína con epinefrina al 2% (1:100,000) vía subcutánea; se procedió a realizar incisión lineal tipo Risdon. Se incidió piel, tejido celular subcutáneo, músculo platisma; se elevan colgajos subplatismales y se realiza la sialoadenectomía de la glándula y las calcificaciones (Figura 6.A), disecándola de sus inserciones musculares, preservando la rama marginal del nervio facial. Tras revisión de hemostasia, se realizó el cierre por planos: plano muscular mediante sutura reabsorbible 3-0 y piel mediante nylon 6-0. Las muestras obtenidas se fijaron en formol al 10%, enviándolas para su estudio histopatológico. La paciente fue medicada con amoxicilina con ácido clavulánico de 875/125 mg cada 12 horas durante 7 días, metamizol sódico 500 mg cada 8 horas durante 5 días y ketorolaco de 30mg, tabletas sublinguales, cada 8 horas durante 3 días; se indica lavado de la herida con jabón neutro, termoterapia fría constante durante 72 horas y posteriormente colocación de fomentos húmedo-calientes. Se citó a los 3 días a consulta de revisión y a los 10 días para retiro de puntos.

El resultado histopatológico confirma el diagnóstico de sialolitiasis gigante de la glándula submandibular y sialoadenitis linfocítica focal, reportando tejido glandular mixto de predominio seroso con conductos interlobulillares dilatados, con la presencia de cúmulos linfoides y linfocitos dispersos en los septos fibrosos. Por afuera del parénquima glandular, sobre la cápsula, se identifican calcificaciones concéntricas finamente granulares con calcosferitos basófilos, algunos con la presencia de espacios ahusados dejados por cristales de colesterol de localización central, con respuesta inflamatoria crónica granulomatosa difusa severa con células gigantes multinucleadas del tipo osteoclasto. (Figura 6 B y C)

**Figura 6**

*Características macroscópicas (Fig. B): se observa la glándula compuesta por un lóbulo de aproximadamente 3cm de diámetro mayor*



**Nota:** En la periferia, se identifican nódulos calcificados con un diámetro promedio de 1 cm. Una cápsula fina recubre la totalidad de la glándula y a las estructuras clasificadas, las cuales presentan un color ocre y una apariencia porosa. Estas características se pierden durante el proceso de descalcificación. Características microscópicas en aumento de 40x (Fig. C) con tinción H&E: se observan precipitaciones de calcio delimitadas por cristales de colesterol con extremos ahusados de coloración eosinófila, rodeadas por un halo basófilo en la periferia, delimitadas por una cápsula de tejido conectivo fibroso denso laxo con intenso infiltrado inflamatorio crónico, difuso y severo.

La paciente acudió a las citas de revisión, en las que se realizó terapia con láser terapéutico para el control de la inflamación y para favorecer la regeneración tisular, obteniendo resultados de éxito. La zona quirúrgica postoperada de la glándula submandibular derecha no presenta más alteraciones y radiográficamente no se observaron nuevos hallazgos. A la evaluación del nervio facial, la paciente no presentó signos de paresia o parestesia. Se solicitó ortopantomografía de control a los 6 meses (Figura 7), en la que se observa un aumento de la radiopacidad en las zonas postquirúrgicas, así como una correcta neoformación ósea en relación con el tiempo de evolución.

**Figura 7**

*Ortopantomografía de control a los 6 meses*



### **DISCUSIÓN**

Para establecer el diagnóstico del SCBCN, se han propuesto una serie de criterios mayores y menores a lo largo del tiempo. Actualmente, la Organización Mundial de la Salud (OMS), en la quinta edición de su clasificación de tumores de cabeza y cuello, establece los siguientes criterios diagnósticos (Nosé & Lazar, 2022):

#### **Criterios mayores**

Múltiples queratoquistes mandibulares en adultos jóvenes (menores de 20 años).

Múltiples carcinomas basocelulares desproporcionados a la exposición solar o en adultos jóvenes (menores de 20 años).

Presencia de pits / fosas palmares y plantares.

Tumores cerebrales (meduloblastomas).

Calcificación ectópica de la hoz del cerebro.

Antecedente familiar de primer grado con SCBCN.

#### **Criterios menores**

Aumento de la circunferencia craneal.

Anomalías oculares.

Fibromas multiorgánicos (cardíacos u ováricos).

Anomalías costales (fusionadas, bífidas o separadas).

Otras anomalías esqueléticas (espina bífida oculta, fusión vertebral, polidactilia).

Malformaciones craneofaciales (labio y/o paladar hendido).

Quistes linfomesentéricos.

El diagnóstico de SCBCN requiere la presencia de dos criterios mayores y uno menor, un criterio mayor y tres menores, o una prueba genética positiva. En el presente caso, la paciente cumplió con tres criterios mayores (múltiples queratoquistes odontogénicos, fosas palmares y plantares, y antecedente familiar de primer grado) y tres criterios menores (espina bífida oculta, macrocefalia, estrabismo ocular, prognatismo mandibular y asimetría facial), lo que confirmó el diagnóstico de SCBCN, también conocido como síndrome de Gorlin Goltz.

Los QO son una manifestación común del SCBCN; la literatura menciona diferencias en la edad de aparición y la histología entre los QO sindrómicos y no sindrómicos. Según Janjua et al., 2022, los QO relacionados con el síndrome suelen aparecer entre los 10 y 30 años y presentan mayor cantidad de quistes satélites. Nuestra paciente ya cuenta con múltiples QO, y el análisis histopatológico revela la presencia de múltiples quistes satélites, lo que concuerda con los hallazgos típicos del SCBCN. Para su tratamiento, se optó por realizar la enucleación y aplicación de la solución de Carnoy modificada como terapia adyuvante. Un estudio retrospectivo de Donnelly et al., 2021, comparó la eficacia de la solución de Carnoy y la solución de Carnoy modificada en la prevención de la recurrencia de los QO, sin encontrar diferencias significativas entre ambos tratamientos. La solución de Carnoy modificada mostró una tasa de recurrencia del 13.9%, en comparación con el 14.6% de la solución de Carnoy, lo que cuestiona el uso del cloroformo en el tratamiento coadyuvante de los QO. Sin embargo, es importante mencionar que la principal limitación de este estudio fue el tamaño limitado de la muestra y el corto período de seguimiento. Dado que se ha informado que los QO pueden recurrir hasta 10 años después de su extirpación, no se puede determinar la efectividad a largo plazo de la solución de Carnoy modificada en nuestra paciente.

Es importante destacar que, si bien se han descrito diversas manifestaciones asociadas al SCBCN, la sialolitiasis o sialoadenitis no se encuentra entre ellas. La sialolitiasis es la patología más común de las glándulas salivales (Badash et al., 2022). Se caracteriza por la formación de cálculos en los conductos de las glándulas principales: parótida, submandibular y sublingual (Hammett & Walker, 2024). Esta condición afecta principalmente a adultos entre 30 y 50 años (Ashindoitang et al., 2023; Asnely et al., 2021; Humbe et al., 2023; Kuzenko et al., 2024; Moisa et al., 2022; Nashkova & Prosheva, 2023; Sonar et al., 2023). En ocasiones, los cálculos obstruyen los conductos salivales, provocando inflamación, infecciones bacterianas superpuestas (sialoadenitis) (Sonar et al., 2023) o, en casos raros, abscesos (Hammett & Walker, 2024). La glándula submandibular es la más frecuentemente afectada (Ashindoitang et al., 2023; Badash et al., 2022; Mustakim et al., 2022). La etiología de la sialolitiasis aún no se comprende completamente debido a la incidencia rara de la enfermedad (Ashindoitang et al., 2023; Asnely et al., 2021; Humbe et al., 2023; Putri Arihtalia Br Purba & I Dewa Gede Arta Eka Putra, 2024; Sonar et al., 2023). Los factores que contribuyen a su formación incluyen una ingesta reducida de líquidos y los efectos secundarios de fármacos como los diuréticos, que disminuyen la producción salival. En los últimos años, se ha señalado al tabaquismo como un factor de riesgo potencial, ya que induce inflamación en los conductos salivales y reduce la producción de amilasa salival (Kuzenko et al., 2024; Moisa et al., 2022).

## CONCLUSIONES

Dado que la sialolitiasis es una afección poco frecuente en pacientes menores de 30 años y su asociación con síndromes, como el SCBCN, ha sido escasamente reportada en la literatura, este caso representa una presentación atípica que merece ser evaluada y documentada en

profundidad. Será necesario realizar estudios adicionales con un mayor número de pacientes con SCBCN y sialolitiasis de las glándulas salivales para determinar si existe una asociación real entre estas dos condiciones o si se trata de un hallazgo inusual aunado al síndrome.

El reconocimiento temprano de las manifestaciones clínicas del SCBCN, como los carcinomas basocelulares y los queratoquistes odontogénicos, mediante el uso de auxiliares de diagnóstico, junto con las características faciales asociadas, es fundamental para garantizar un manejo multidisciplinario adecuado. Esto no solo optimiza el tratamiento, sino que también proporciona al paciente y a sus cuidadores la información necesaria sobre este trastorno. El cirujano maxilofacial adquiere un rol esencial en la identificación de los queratoquistes odontogénicos. El control odontológico debe iniciarse a los dos años, con la realización de ortopantomografías anuales a partir de los ocho años. En términos generales, estos pacientes requerirán múltiples visitas hospitalarias y serán sometidos a diversos procedimientos quirúrgicos a lo largo de su vida. Por ello, el apoyo psicológico es un componente fundamental en su tratamiento, tanto para el bienestar del paciente como para el de sus cuidadores, favoreciendo una mejor calidad de vida y adherencia al tratamiento.

## REFERENCIAS

Ashindoitiang, J. A., Nwagbara, V. I. C., Ugbem, T., Odoks, R. K., Udo Solomon, A., Akpan, S. O., Ogamba, N., & Asuquo, M. E. (2023). Huge sialolith of the submandibular gland: a case report and review of literature. *Journal of International Medical Research*, 51(1), 1–7. <https://doi.org/10.1177/03000605221148443>

Asnely, F., Priyanto, W., & Ginanjar, D. (2021). Management of Sialolithiasis in the Submandibular Salivary Glands: A Case Report. En *International Journal of Medical Reviews and Case Reports* (Número 0). ScopeMed. <https://doi.org/10.5455/ijmrcr.sialolithiasis-submandibular-salivary-glands>

Badash, I., Raskin, J., Pei, M., Soldatova, L., & Rassekh, C. (2022). Contemporary Review of Submandibular Gland Sialolithiasis and Surgical Management Options. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.28147>

Donnelly, L. A., Simmons, T. H., Blitstein, B. J., Pham, M. H., Saha, P. T., Phillips, C., White, R. P., & Blakey, G. H. (2021). Modified Carnoy's Compared to Carnoy's Solution Is Equally Effective in Preventing Recurrence of Odontogenic Keratocysts. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 79(9), 1874–1881. <https://doi.org/10.1016/j.joms.2021.03.010>

Elshafei, M. M., Afifi, N. S., Ghazy, S. E., Gad, H. A., & Rasmy, M. M. (2022, julio 1). Odontogenic Keratocyst: A Review of Histogenesis, Classification, Clinical Presentation, Genetic Aspect, Radiographic Picture, Histopathology and Treatment. *Egyptian Journal of Histology*, 45(2), 325–337. <https://doi.org/10.21608/ejh.2021.58363.1419>

Gambini, D., Passoni, E., Nazzaro, G., Beltramini, G., Tomasello, G., Ghidini, M., Kuhn, E., & Garrone, O. (2022). Basal Cell Carcinoma and Hedgehog Pathway Inhibitors: Focus on Immune Response. En *Frontiers in Medicine* (Vol. 9). Frontiers Media S.A. <https://doi.org/10.3389/fmed.2022.893063>

Guerrini-Rousseau, L., Smith, M. J., Kratz, C. P., Doergeloh, B., Hirsch, S., Hopman, S. M. J., Jorgensen, M., Kuhlen, M., Michaeli, O., Milde, T., Ridola, V., Russo, A., Salvador, H., Waespe, N., Claret, B., Brugieres, L., & Evans, D. G. (2021). Current recommendations for cancer surveillance in Gorlin syndrome: a report from the SIOPE host genome working group (SIOPE HGWG). *Familial Cancer*, 20(4), 317–325. <https://doi.org/10.1007/s10689-021-00247-z>

Hammett, J. T., & Walker, C. (2024, octubre 10). Sialolithiasis. *StatPearls*. [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK549845/?report=reader#\\_NBK549845\\_pubdet\\_](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK549845/?report=reader#_NBK549845_pubdet_)

Hassan, S. R., Youssef, A. A., & ElMallah, E. S. (2024). A rare case of Gorlin–Goltz syndrome. *Egyptian Journal of Radiology and Nuclear Medicine*, 55(1). <https://doi.org/10.1186/s43055-024-01409-6>

Humbe, J., Dhone, C., Bhavthankar, J., Mandale, M. S., Nandkhedkar, V., & Wagh, S. (2023). Submandibular Sialolithiasis: Multiverse Presentation of Four Cases. *International Journal of Research and Reports in Dentistry*, 6(2), 152–158. <https://www.sdiarticle5.com/review-history/106617>

Janjua, O. S., Tariq, R., Khalid, M. U., Qureshi, S. M., & Ali, K. (2022). Presentation and management of syndromic and non-syndromic patients with multiple odontogenic keratocysts. *Oral and Maxillofacial Surgery Cases*, 8(2). <https://doi.org/10.1016/j.omsc.2022.100253>

Jeon, W. Y., Park, J. H., Ku, J. K., Baek, J. A., & Ko, S. O. (2023). Is conservative treatment (enucleation using modified Carnoy's solution) of odontogenic keratocyst in the maxilla good prognosis? *Journal of the Korean Association of Oral and Maxillofacial Surgeons*, 49(5), 287–291. <https://doi.org/10.5125/jkaoms.2023.49.5.287>

Kalmykova, A., & Mckee, P. H. (2023, octubre 13). Basal cell carcinoma. *PathologyOutlines.com* website. <https://www.pathologyoutlines.com/topic/skintumornonmelanocyticbcc.html>

Kim, B., Kim, M. J., Hur, K., Jo, S. J., Ko, J. M., Park, S. S., Seong, M. W., & Mun, J. H. (2021). Clinical and genetic profiling of nevoid basal cell carcinoma syndrome in Korean patients by whole-exome sequencing. *Scientific Reports*, 11(1). <https://doi.org/10.1038/s41598-020-80867-0>

Kim, H. S., Heo, S., Kim, K. S., Choi, J., & Yang, J. Y. (2023). Gorlin-Goltz Syndrome: A Case Report and Literature Review with PTCH1 Gene Sequencing. *Archives of Plastic Surgery*, 50(4), 384–388. <https://doi.org/https://doi.org/10.1055/a-2096-3536>

Kosmidis, C. S., Michael, C., Mystakidou, C. M., Theodorou, V., Papadopoulou, E., Papadopoulou, K., Koulouris, C., Varsamis, N., Koimtzis, G., Roullia, P., Ntager, M., Sevva, C., Katsios, N. I., Charalampous, I., Zarampouka, K., & Baka, S. (2023). An Easily Missed But Life-Threatening Diagnosis: A Case Report of Gorlin Syndrome. *American Journal of Case Reports*, 24. <https://doi.org/10.12659/AJCR.939117>

Kuzenko, Y., Diachenko, O., Danylchenko, S., Moskalenko, R., Tkachenko, I., Sikora, K., Antonov, O., Pidubnyi, A., & Kuzenko, O. (2024). THE MORPHOLOGICAL FEATURES OF SIALOLITHIASIS IN THE CONTEXT OF BENIGN AND MALIGNANT TUMORS OF THE SALIVARY GLAND. *Azerbaijan Medical Journal*, 2024(1), 156–163. <https://doi.org/10.34921/amj.2024.1.024>

Lo Muzio, L. (2008). Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin syndrome). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 3(1). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-3-32>

Magliocca, K. (2025). Odontogenic keratocyst. <https://www.pathologyoutlines.com/topic/mandiblemaxillakeratocyst.html>

Moisa, S. M., Andrei, N., Balcan, R. D., Miron, I., Țarcă, E., Butnariu, L., Cojocaru, E., Leon-Constantin, M. M., Budacu, C. C., & Trandafir, L. M. (2022). Multiple Faces of Cervical Lesions in Children. *En Diagnostics* (Vol. 12, Número 4). Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI). <https://doi.org/10.3390/diagnostics12040792>

Murgia, G., Valtellini, L., Denaro, N., Nazzaro, G., Bortoluzzi, P., Benzecry, V., Passoni, E., & Marzano, A. V. (2024). Gorlin Syndrome-Associated Basal Cell Carcinomas Treated with Vismodegib or Sonidegib: A Retrospective Study. *Cancers*, 16. <https://doi.org/https://doi.org/10.3390/cancers16122166>

Mustakim, K. R., Nguyen, T. T. H., Eo, M. Y., & Kim, S. M. (2022). Histopathology and ultrastructural findings of pediatric sialolithiasis: a brief communication. *Journal of the Korean Association of Oral and Maxillofacial Surgeons*, 48(2), 125–129. <https://doi.org/10.5125/jkaoms.2022.48.2.125>

Nashkova, S., & Prosheva, L. (2023). PATHOLOGICAL CONDITION OF THE SALIVARY GLANDS - SIALOLITHIASIS. *KNOWLEDGE-International Journal*, 57(4). <https://ikm.mk/ojs/index.php/kij/article/view/6029>

Neville, B. W., Damm, D. D., Allen, C. M., & Chi, A. C. (2023). *Oral and Maxillofacial Pathology* (5th ed.). Elsevier.

Nosé, V., & Lazar, A. J. (2022). Update from the 5th Edition of the World Health Organization Classification of Head and Neck Tumors: Familial Tumor Syndromes. *Head and Neck Pathology*, 16(1), 143–157. <https://doi.org/10.1007/s12105-022-01414-z>

Onodera, S., & Azuma, T. (2023, agosto 17). Hedgehog-Related Mutation Causes Bone Malformations with or without Hereditary Gene Mutations. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(16). <https://doi.org/10.3390/ijms241612903>

Pazdera, J., Santava, A., & Kolar, Z. (2022). Gorlin-Goltz syndrome with familial manifestation. *Biomedical Papers*, 166(1), 112–116. <https://doi.org/10.5507/bp.2020.063>

Pinto Júnior, A. A. C., Viana, K. S. S., Abreu, L. G., Nascentes, C. C., Diniz, I. M. A., Mesquita, R. A., & Bernardes, V. F. (2021). Toxicity of Carnoy's solution toward human keratinocytes: an in vitro study. *Brazilian Oral Research*, 35. <https://doi.org/10.1590/1807-3107bor-2021.vol35.0124>

Putri Arihtalia Br Purba, & I Dewa Gede Arta Eka Putra. (2024). Sialolithiasis in children. *GSC Biological and Pharmaceutical Sciences*, 26(1), 363–368. <https://doi.org/10.30574/gscbps.2024.26.1.0524>

Pylkkö, J., Willberg, J., Suominen, A., Laine, H. K., & Rautava, J. (2023). Appearance and recurrence of odontogenic keratocysts. *Clinical and Experimental Dental Research*, 9(5), 894–898. <https://doi.org/10.1002/cre2.796>

Roman, J., Miguelez, S., Sica, G., Alessandra, L., Farias, A., Bavaro, J., Testi, R., & Mosca, C. O. (2024). Gorlin-Goltz Syndrome: Surgical Resolution of Keratocysts in 3 Generations of a Family. Case Presentation. *EC Paediatrics*.


Sarang, S., Mahato, B., Mandal, S., & Saha, S. S. (2024). Gorlin-Goltz syndrome – Report of a case with review of literature. *Medical Reports*, 8, 100137. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.hmedic.2024.100137>

Sonar, P. R., Panchbhai, A., & Dhole, P. (2023). Sialolithiasis in the Left Submandibular Gland: A Case. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.48999>

Spadari, F., Pulicari, F., Pellegrini, M., Scribante, A., & Garagiola, U. (2022). Multidisciplinary approach to Gorlin-Goltz syndrome: from diagnosis to surgical treatment of jawbones. *En Maxillofacial Plastic and Reconstructive Surgery* (Vol. 44, Número 1). Springer. <https://doi.org/10.1186/s40902-022-00355-5>

Verkouteren, B. J. A., Cosgun, B., Reinders, M. G. H. C., Kessler, P. A. W. K., Vermeulen, R. J., Klaassens, M., Lambrechts, S., van Rheenen, J. R., van Geel, M., Vreeburg, M., & Mosterd, K. (2022). A guideline for the clinical management of basal cell naevus syndrome (Gorlin–Goltz syndrome) \*. *British Journal of Dermatology*, 186(2), 215–226. <https://doi.org/10.1111/bjd.20700>

Yamile Fonseca, J., Hernández, F., Guío, S., & Linares, A. (2016). Síndrome de Gorlin-Goltz, a propósito de dos casos. *En Rev Asoc Colomb Dermatol* (Vol. 24).

Todo el contenido de **LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades**, publicados en este sitio está disponibles bajo Licencia [Creative Commons](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/) .