

# Historia clínica

- Masculino
- Edad: 14 años
- M de C: “celulitis de origen dentaria”
- Evolución: “hace 1 mes”
- AP y F: ninguno de interés
- Examen neurológico normal
- Derivado por **Odontólogo**

# Examen Clínico

## **Examen Bucal de partes blandas:**

**Tumefacción en región maxilar superior izquierda,  
abarca zona de piezas dentarias 2.1 a 2.6;  
englobando vestíbulo y paladar, de 8 cm  
Consistencia dura, inmóvil, no fluctuante,  
indolora a la palpación, no hay cambios de  
coloración mucosa y sin rubor, calor, dolor  
ni fluctuación**









# Exámenes Complementarios

- **RX Panorámica**

Tres imágenes radiolúcidas , dos ubicadas en las ramas montantes de mandíbula, con 2 molares inferiores ( 3.7- 4.7) y segundo molar superior izquierdo ( 2.7) incluidos

- **Tomografía axial computarizada del cráneo con contraste**

Prolongación de la lesión con destrucción de una porción de base de orbita y afección parcial del nervio óptico.

Calcificación de hoz del cerebelo

3988801100  
U065\H051:TRAN  
HEX: 3  
ECHO: 1  
WFM: 100  
TE: 75  
TI: 0  
TR: 2000  
ESE: 30  
HOT

B



Г

CS

0

3

3.00mm  
ГК-04.  
HZ

01.2 01.3

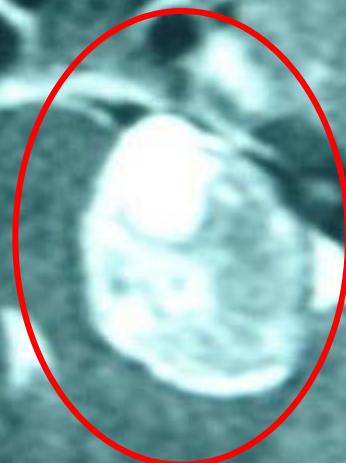
HX  
LR-04°  
3.00mm

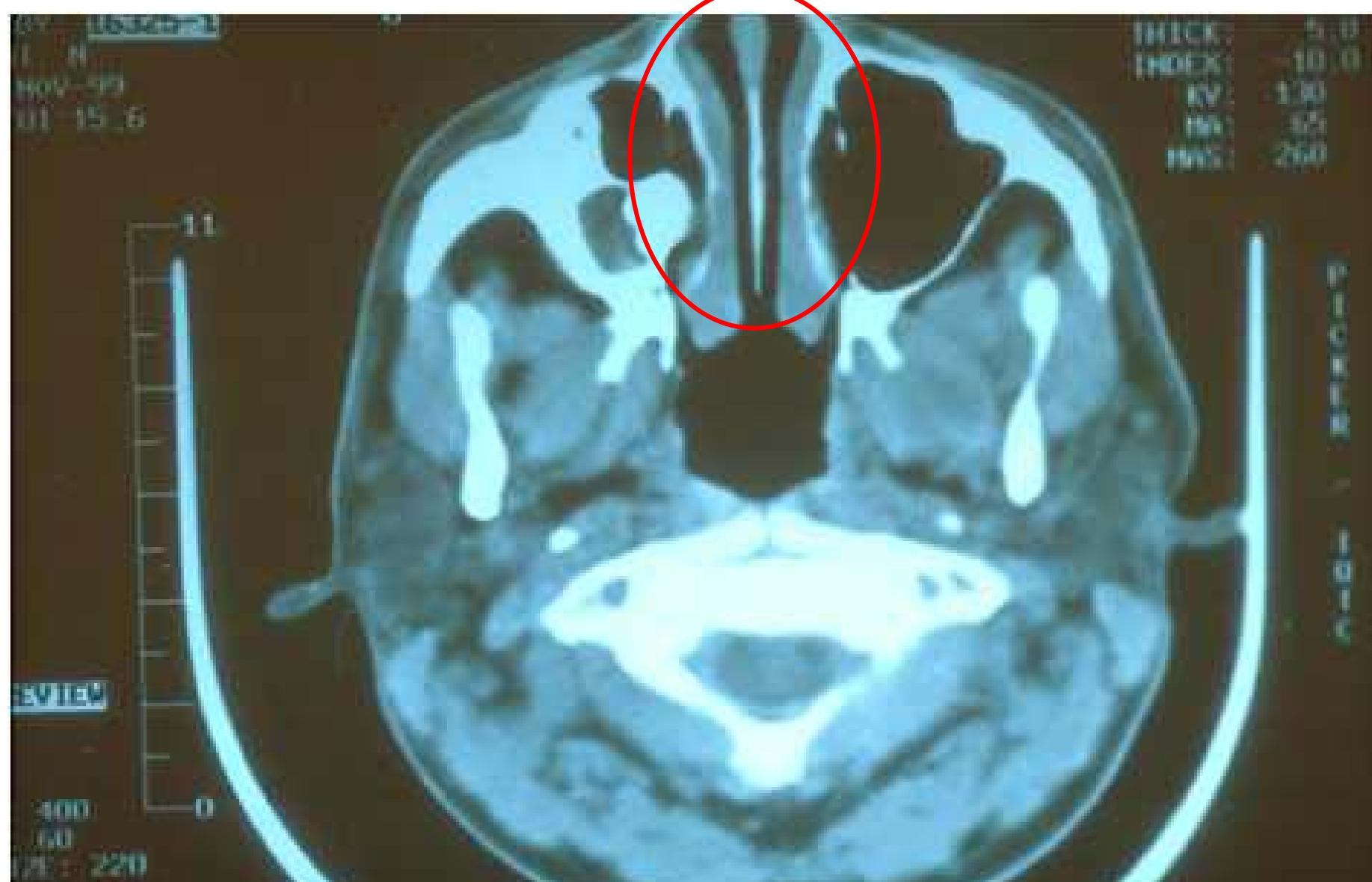
APS AFC

3  
0  
cm

R  
H01  
0.50T  
FSE  
TR: 5000  
TI: 0  
TE: 87  
Multi: 10/ 20  
ECHO: 1/ 1  
FOV: 22cm  
NEX: 3  
MAT: 128H/256W  
04min00sec

L

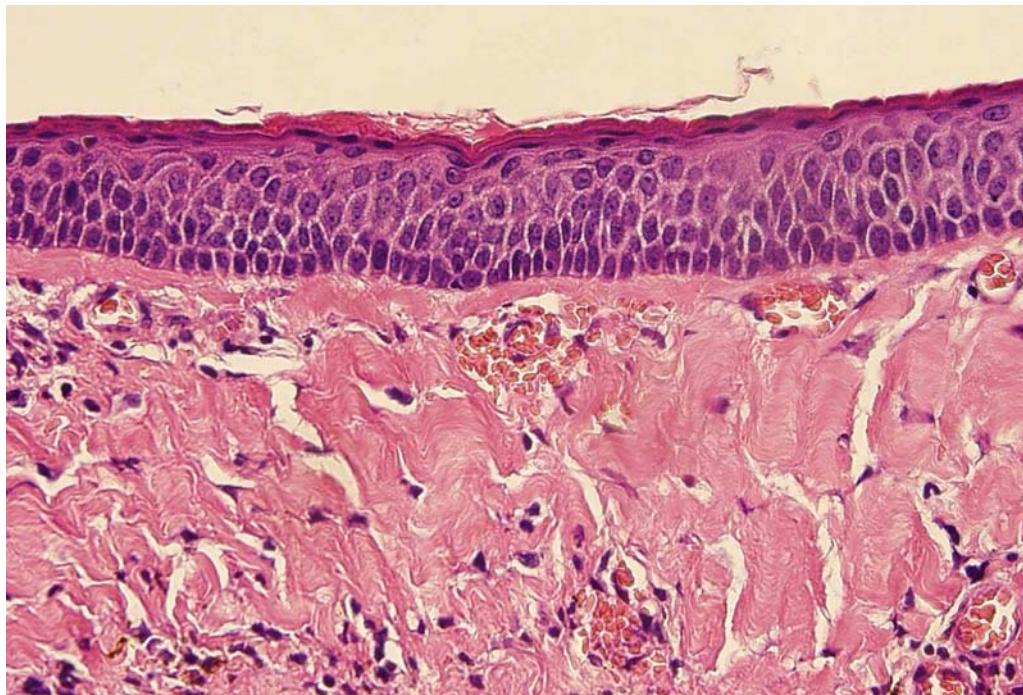
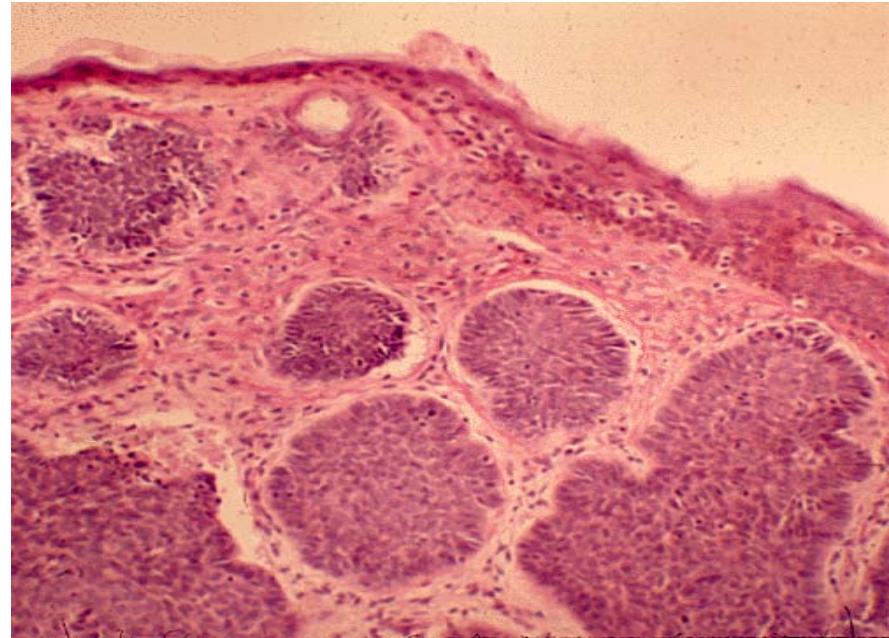
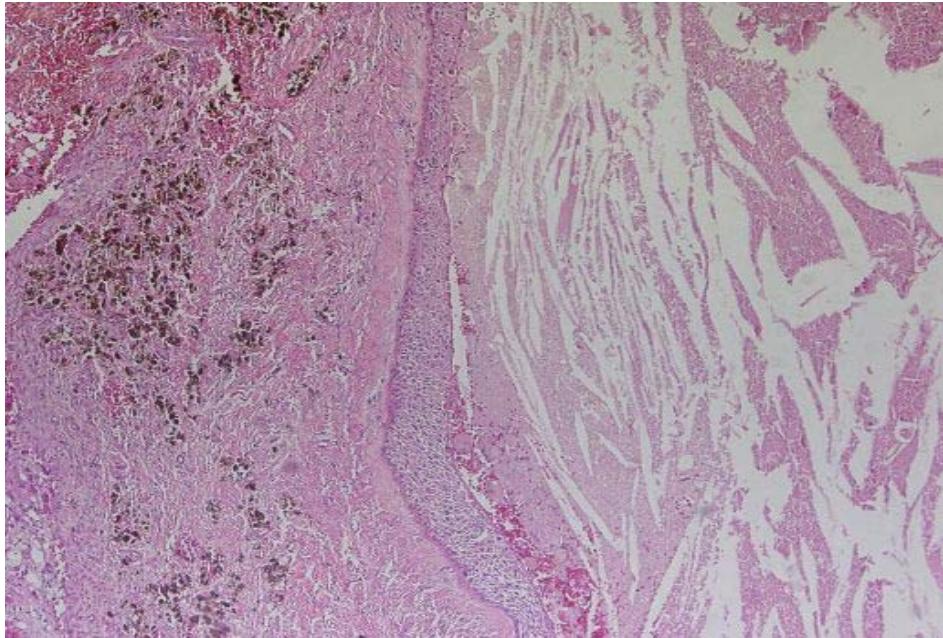












# Diagnóstico Diferencial

- Síndrome de Bazex-Dupre-Christol (1964): CBC múltiples y precoces, hipotricosis, posible displasia capilar, atrofodermia y quistes epidérmicos.  
Cr. Xq24-q27
- Síndrome de Rombo: síndrome familiar con artofodermia vermiculata, atrofia cutánea, milium, telangiectasias, hipotricosis, tricoepiteliomas, CBC y vasodilatación periférica con cianosis (Michaelsson / 1981)
- Síndrome familiar de CBC, milium y cabello áspero y ralo. (Kagy – Amonette / 2000)

# Sumario

- **Masculino**
- **Depresiones palmoplantares (pits)**
- **Nevos basocelulares**
- **Queratoquistes mandibulares múltiples**
- **Milium múltiples**
- **Macrocefalia**
- **Hipertelorismo, coloboma**
- **Pectum excavatum**
- **Calcificación de hoz de cerebelo**

# Sumario

- Autosómico dominante
- Receptor de Sonic hedgehog
- Mutación de Gen supresor *PATCHED1* o *PTCH1*, de “hedgehog protein” y “smoothened” o SMO. Cr. 9q22.3
- Prueba de Ellsworth- Horward:
  - Inyectar IV paratohormona y evaluar función tubular renal
  - Ausencia significativa de diuresis de fósforo

Síndrome del carcinoma  
basocelular nevoide,  
Síndrome del nevo  
basocelular  
o  
Síndrome de Gorlin  
*(MIM: 109400)*