

Vida Buena y Plena

Un manejo adecuado y una buena información, dará la libertad de disfrutar de una vida buena y plena. La GSA (por sus siglas en inglés "Gorlin Syndrome Alliance") está para ayudar a cualquier persona que tenga síndrome de Gorlin o cuide de alguien con esta condición. Para los síntomas que pueden ser recurrentes y progresivos, como las lesiones cancerosas de piel "BCC (Basall Cell Carcinoma)" y los quistes maxilares, podemos ayudarle a manejar de manera experta el cuidado de su salud. El apoyo de un equipo médico experto bien informado, además de un cuidado personal diligente, permite que las personas con el síndrome de Gorlin prosperen.



La misión de la "Gorlin Syndrome Alliance" es apoyar de manera cuidadosa, educar y buscar agresivamente tratamientos, con el fin de encontrar una cura. La GSA trabaja para alcanzar esta meta usando los tres pilares estratégicos: educación, soporte e investigación. Nuestra comunidad incluye individuos afectados, familias, amigos, profesionales médicos e investigadores.

**Aprenda Más Sobre el
Síndrome de Gorlin en
www.gorlinsyndrome.org**

PO Box 4, Reading, PA 19607

267.689.6443

info@gorlinsyndrome.org

www.gorlinsyndrome.org



www.gorlinsyndrome.org

Que es el Síndrome de Gorlin?

El síndrome de Gorlin (también conocido como síndrome de carcinoma de células basales nevoides, Gorlin-Goltz, síndrome de carcinoma nevoide de células basales) es un trastorno genético poco frecuente. Este puede afectar varias partes del cuerpo incluyendo la piel, ojos, sistema reproductivo, huesos, corazón y cerebro. Las personas con síndrome de Gorlin tienen un riesgo incrementado de desarrollar tumores tanto cancerígenos como benignos. Se estima que 11,000 personas en Estados Unidos viven con este síndrome.

El síndrome de Gorlin suele ser causado por una mutación del gen PTCH, el cual es supresor de tumores (hay mutaciones menos comunes que también pueden causar el síndrome). El gen PTCH envía señales a las células para detener su crecimiento y división. En este síndrome, el gen no funciona de manera adecuada, causando que las células proliferen y formen tumores. El síndrome de Gorlin puede ser heredado por un padre con la enfermedad o causado por una mutación genética espontánea en personas sin historia familiar. En ambos casos el síndrome está presente desde el nacimiento. Las personas con la enfermedad tienen un 50% de probabilidad de transmitirla a sus hijos.



Los pits palmares, también pueden presentarse en las plantas de los pies.

Síntomas y Tratamiento

El síndrome de Gorlin tiene muchas manifestaciones, pero la combinación y grado varía de una persona a otra. Los signos más comunes incluyen un tipo de cáncer de piel llamado carcinoma basocelular (BCC por sus siglas en inglés), lesiones benignas maxilares (tumores odontogénicos queratoquísticos o queratoquistes odontogénicos), pequeños pits en las palmas y plantas de los pies y calcificaciones en la línea media del cerebro. Entre las manifestaciones menos comunes se incluyen: cabeza de mayor tamaño, frente prominente, quistes de piel, malformaciones de los huesos de la columna vertebral, costillas, pies y cráneo, tumores fibroides en los ovarios y/o el corazón y meduloblastoma (un tumor cerebral maligno en niños pequeños).

Las personas con síndrome de Gorlin necesitan estar en manejo con un grupo multidisciplinario de especialistas médicos. Son importantes las visitas periódicas a dermatología y cirugía oral. Los rayos X y las tomografías computarizadas pueden aumentar el crecimiento de los carcinomas basocelulares y tienen que ser limitadas tanto como sea posible. Las personas afectadas deben usar siempre bloqueadores solares y/o ropa de protección solar, sombreros y gafas de sol cuando estén al aire libre.

Educación en el Síndrome de Gorlin

La GSA es el principal grupo de recursos y defensa del paciente. Nuestros materiales son revisados por médicos expertos y están disponibles para cualquier persona impactada por el síndrome de Gorlin. La GSA tiene una importante biblioteca de recursos educativos, incluyendo un completo sitio web, referencias médicas y seminarios web específicos.



Investigación en Síndrome de Gorlin

La investigación sobre el síndrome de Gorlin ha aumentado de manera dramática a medida que las herramientas de diagnóstico, productos farmacéuticos y la biomedicina progresan rápidamente. La GSA sirve como enlace entre esos avances prometedores y las personas con síndrome de Gorlin. Contamos con un registro de pacientes con datos anónimos y hemos realizado la única encuesta mundial sobre el síndrome de Gorlin. Usamos estas herramientas para involucrar a los principales expertos en investigaciones adicionales.

Apoyo en Síndrome de Gorlin

Apoyamos a cualquier persona afectada por la enfermedad y nuestros programas están diseñados para servirles. Vivir con una enfermedad rara, puede causar un sentimiento de soledad. La interacción empática con alguien, puede cambiarlo todo. La GSA facilita una red de pares, reuniones nacionales y regionales en vivo, reuniones virtuales y un grupo privado de Facebook. Siempre estamos disponibles para dar apoyo, materiales educativos y establecer una conexión personal.