analesdepediatría

www.analesdepediatria.org

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Síndrome de Gorlin: tumor intracardiaco como manifestación inicial

Gorlin syndrome: Intracardiac tumor as initial manifestation

Javier Castillo Aniés[a,*], **Tamara Gracia Cazaña**[b], **Lorenzo Jiménez Montañés**[c] **y Daniel Palanca Arias**[d]

[a] *Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*
[b] *Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*
[c] *Unidad de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*
[d] *Unidad de Cardiología Pediátrica y Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*

Disponible en Internet el 9 de mayo de 2026

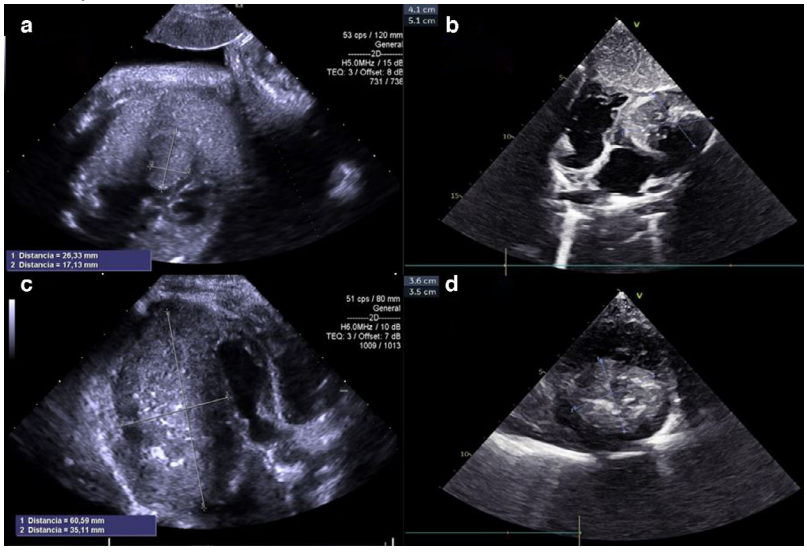

Figura 1 a) Ecocardiografía fetal 35+4 SEG. Plano 4 cámaras que muestra ocupación del ventrículo izquierdo por tumor de 26 x 17 mm. b) Ecocardiografía tras resección del tumor a los 2 meses de vida, plano subcostal (41x 51 mm). c) Ecocardiografía a los 4 meses de vida, plano paraesternal eje largo, tumor intracardiaco (60x35 mm). d) Plano eje corto que muestra dimensiones de 36x 35 mm a los 3 años y 9 meses de vida.

Los tumores intracardiacos pediátricos son infrecuentes, pudiendo ocasionar graves consecuencias clínicas.

Niño de tres años diagnosticado prenatalmente de tumor intracardiaco mediante ecocardiografía (fig. 1a) (videos 1 y 2) y resonancia magnética. cardiaca fetal compatible con fibroma cardiaco. Genética prenatal (array) dirigida a esclerosis tuberosa negativa.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: jcastillo.sanviator@gmail.com (J. Castillo Aniés).

https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2026.504245
1695-4033/© 2026 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/).

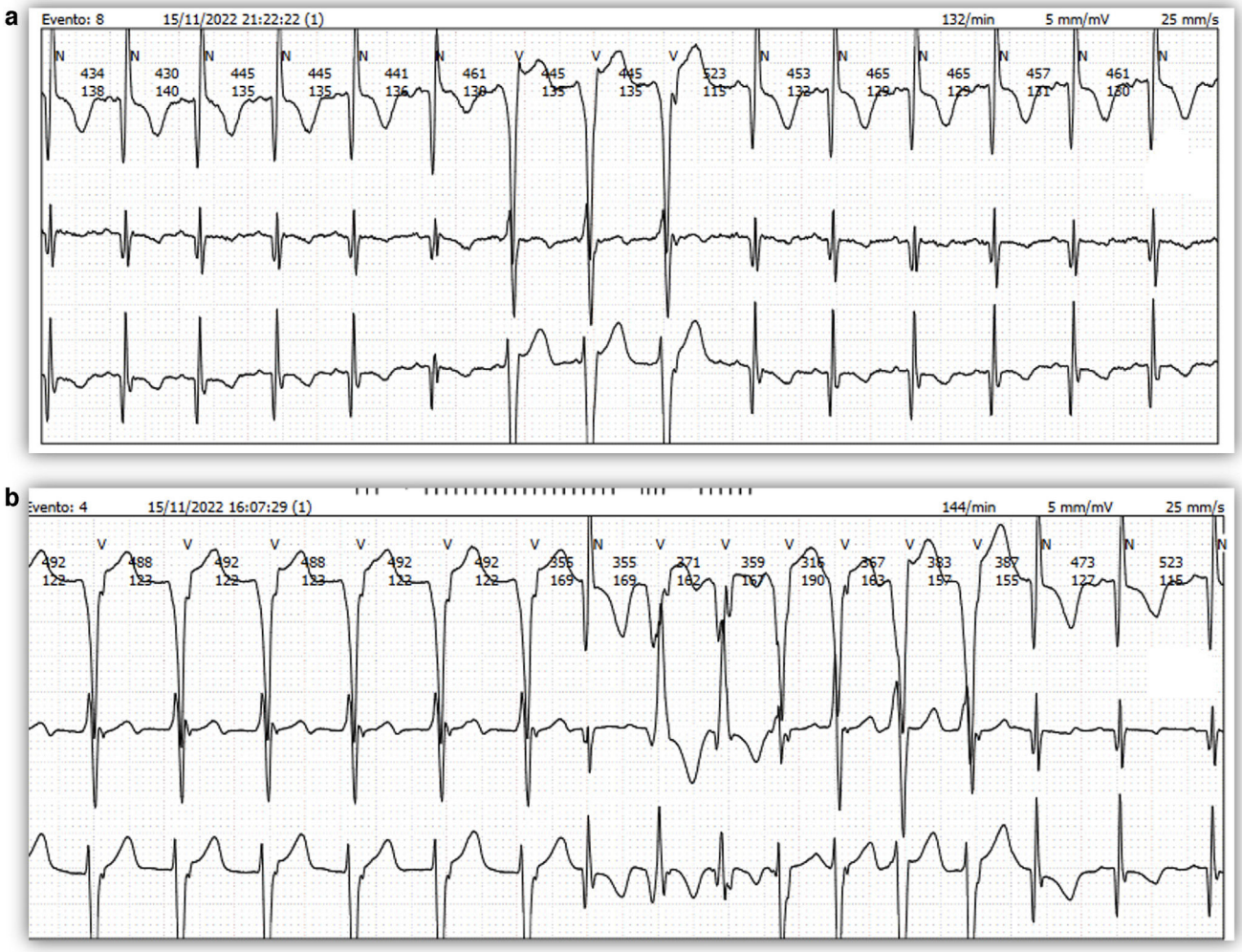

Figura 2 a) Holter con presencia de tripletes. b) Holter con racha de TV no sostenida.

A los siete días se realiza resonancia magnética cardiaca y estudio genético posnatal (NGS) detectando mosaicismo de novo en variante patogénica c258_259del:p.Leu87IlefsTer2 (gen PTCH1), diagnosticándose de síndrome de Gorlin.

Ante progresivo crecimiento tumoral e insuficiencia mitral severa, se decide resección parcial a los dos meses. En posoperatorio, presenta taquicardia ventricular con pulso precisando cardioversión eléctrica y amiodarona. Seguimiento mediante ecocardiografías (fig. 1b, c, d) y holter (fig. 2) decidiéndose implantar holter subcutáneo a los 10 meses.

Posteriormente aparecen múltiples carcinomas basocelulares, confirmados mediante biopsia, y pits palmoplantares (fig. 3). Actualmente permanece estable sin arritmias con carvedilol y sacubitril-valsartán.

El Síndrome de Gorlin es un trastorno genético autosómico dominante causado por mutaciones del gen PTCH1. Se caracteriza por aparición progresiva de numerosos carcinomas basocelulares, queratoquistes odontogénicos, anomalías esqueléticas y tumores multicéntricos (intracraneales, fibromas cardiacos, ováricos)[1].

Ante tumores cardiacos no compatibles con esclerosis tuberosa, debe considerarse el síndrome de Gorlin, siendo clave el diagnóstico precoz mediante estudio

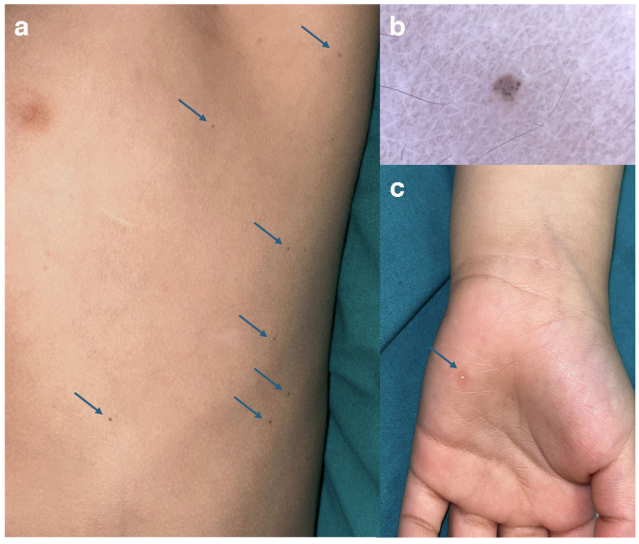

Figura 3 a) Múltiples pápulas de color marrón puntiformes localizadas en costado izquierdo, compatibles clínica e histológicamente con carcinomas basocelulares. b) Imagen dermatoscópica de uno de los carcinomas basocelulares en los que se aprecia nidos y glóbulos azul grises. c) Pit palmoplantar.

genético ampliado, así como conocer su seguimiento evolutivo[2,3].

Financiación

No existe fuente de financiación.

Conflicto de intereses

No existe conflicto de intereses.

Anexo. Material adicional

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2026.504245.

Bibliografía

1. Verkouteren BJA, Cosgun B, Reinders MGHC, Kessler PAWK, Vermeulen RJ, Klaassens M, et al. A guideline for the clinical management of basal cell naevus syndrome (Gorlin-Goltz syndrome). Br J Dermatol. 2022;186:215–26, http://dx.doi.org/10.1111/bjd.20700.
2. Wilke PI, Biermann D, Grafmann M, Kozlik-Feldmann R, Papingi D, Sachweh JS, et al. Siblings with Gorlin-Goltz syndrome associated with cardiac tumors: a case report and review of literature. Orphanet J Rare Dis. 2023;18:178, http://dx.doi.org/10.1186/s13023-023-02792-5.
3. Betancourt NJ, Qian MF, Pickford JR, Bailey-Healy I, Tang JY, Teng JMC. Gorlin syndrome: assessing genotype-phenotype correlations and analysis of early clinical characteristics as risk factors for disease severity. J Clin Oncol. 2022;40:2119–27, http://dx.doi.org/10.1200/JCO.21.02385.