

Significance of dermoscopy in early detection of acral basal cell carcinoma in patients with Gorlin-Goltz syndrome

Przydatność dermoskopii we wczesnej diagnostyce raka podstawnokomórkowego skóry o umiejscowieniu akralnym u pacjentów z zespołem Gorlina-Goltza

Martyna Sławińska¹, Monika Sikorska¹, Wojciech Biernat², Roman J. Nowicki¹, Michał Sobjanek¹

¹Department of Dermatology, Venereology and Allergology, Medical University of Gdańsk, Poland

²Chair and Department of Pathomorphology, Medical University of Gdańsk, Poland

¹Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, Polska

²Katedra i Zakład Patomorfologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, Polska

Dermatol Rev/Przegl Dermatol 2018, 105, 87–90

DOI: <https://doi.org/10.5114/dr.2018.74171>

A 47-year-old female patient with Gorlin-Goltz syndrome (GG syndrome, nevoid basal-cell carcinoma syndrome) presented to the Department again for the treatment of newly developed foci of basal cell carcinoma (BCC) of the skin. The diagnosis was made at the Department of Dermatology in Gdańsk in 2011 on the basis of clinical criteria, such as multiple BCCs, palmar and plantar pits, hypertelorism, cerebral falx calcifications, mandibular cysts. The patient was previously treated by surgery, cryosurgery, electrosurgery and topically with 5-fluorouracil.

In addition to the palmar pits characteristic of Gorlin-Goltz syndrome (fig. 1 A), the patient's physical examination revealed small black nodules on the palmar surfaces, non-specific in naked-eye assessment. Dermoscopic examination demonstrated the presence of serpentine vessels and blue clods typical of pigmented BCC (figs. 1 B, C). The lesions were surgically excised, confirming the dermoscopic diagnosis (fig. 2 A, B).

Gorlin-Goltz syndrome (1894) is a rare genetically conditioned disease resulting from mutations in the 9q22.3 locus of the PTCH1 gene. The disease course involves multiple abnormalities of the skin, eyes, central nervous system, skeletal and endocrine systems. The most common cutaneous pathologies include multiple BCC and palmar and plantar pits. The presence of two or more palmar and/or plantar pits is one of the major criteria for the diagnosis of GG syndrome [1]. The pits are shallow asymptomatic epidermal depressions with diameters in the 1–3 mm range, distributed in a random pattern along the palmar/plantar creases or between them. In addi-

Pacjentka 47-letnia z zespołem Gorlina-Goltza (zespół mnogich znamieniowych nabłoniaków podstawnokomórkowych, GG) zgłosiła się po raz kolejny do kliniki w celu leczenia nowo powstałych ognisk raka podstawnokomórkowego skóry (*basal cell carcinoma* – BCC). Rozpoznanie ustalono w gdańskiej klinice dermatologicznej w 2011 r. na podstawie kryteriów klinicznych obejmujących mnogie BCC, dołeczki w obrębie dłoni i stóp, hiperteloryzm, zwapnienia w sierpie mózgu, torbiele w obrębie żuchwy. Pacjentka była wcześniej leczona chirurgicznie, kriochirurgicznie, elektrochirurgicznie i miejscowo 5-fluorouracylem.

Podczas badania przedmiotowego na powierzchniach dłoniowych rąk, oprócz dołeczek typowych dla zespołu GG (ryc. 1 A), stwierdzono obecność drobnych, niespecyficznych w ocenie okiem nieuzbrojonym, czarnych guzków. W badaniu dermoskopowym uwidoczniiono naczynia serpentynowate oraz niebieskie grudki typowe dla barwnikowej postaci BCC (ryc. 1 B, C). Zmiany wycięto chirurgicznie i uzyskano potwierdzenie rozpoznania dermoskopowego (ryc. 2 A, B).

Zespół Gorlina-Goltza (1894) jest rzadką chorobą uwarunkowaną genetycznie, u której podłoża leżą mutacje genu PTCH1 w locus 9q22.3. W przebiegu choroby obserwuje się szereg nieprawidłowości w obrębie skóry, narządu wzroku, ośrodkowego układu nerwowego, układu kostno-stawowego oraz endokrynnego. Do najczęstszych patologii w obrębie skóry należą mnogie BCC oraz dołeczki w obrębie dłoni i stóp (*palmar and plantar pits*). Stwierdzenie dwóch lub większej liczby dołeczek na dłoniach i/lub stopach stanowi jedno z kryteriów większych rozpoznania zespołu GG [1]. Dołeczki są płytkimi, asymp-

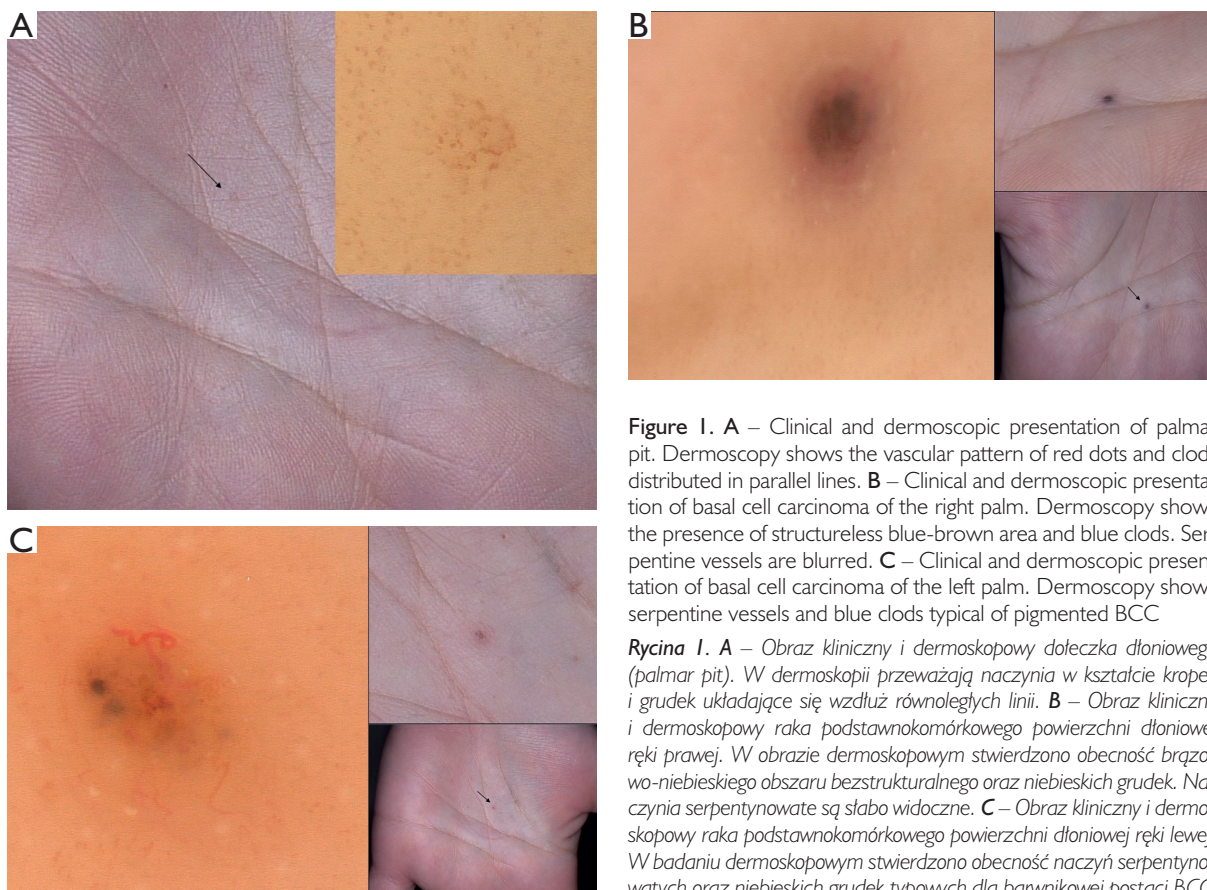


Figure 1. **A** – Clinical and dermoscopic presentation of palmar pit. Dermoscopy shows the vascular pattern of red dots and clods distributed in parallel lines. **B** – Clinical and dermoscopic presentation of basal cell carcinoma of the right palm. Dermoscopy shows the presence of structureless blue-brown area and blue clods. Serpentine vessels are blurred. **C** – Clinical and dermoscopic presentation of basal cell carcinoma of the left palm. Dermoscopy shows serpentine vessels and blue clods typical of pigmented BCC

Rycina 1. **A** – Obraz kliniczny i dermoskopowy dołeczka dłoniowego (palmar pit). W dermoskopii przeważają naczynia w kształcie kropek i grudek układające się wzdłuż równoległych linii. **B** – Obraz kliniczny i dermoskopowy raka podstawnkomórkowego powierzchni dłoniowej ręki prawej. W obrazie dermoskopowym stwierdzono obecność brązo-wo-niebieskiego obszaru bezstrukturalnego oraz niebieskich grudek. Naczynia serpentynowate są słabo widoczne. **C** – Obraz kliniczny i dermoskopowy raka podstawnkomórkowego powierzchni dłoniowej ręki lewej. W badaniu dermoskopowym stwierdzono obecność naczyń serpentynowatych oraz niebieskich grudek typowych dla barwnikowej postaci BCC

tion to the palmar and plantar areas, lesions may also occur on the lateral surfaces of hands and feet, in the interdigital areas and on the dorsal digital surfaces. Lesion clusters or lesions with larger diameters are less commonly observed. The bottoms of the pits can be flesh-coloured, pale pink or red. They can also be darker in colour following the penetration of exogenous pigments and contaminants. The number of pits varies across the patient population and increases with age [2].

Histopathologically, the pits present as sharply margined areas of loss or thinning of the stratum corneum, with prominent rete ridges and basal cell hyperplasia, and they may be BCC precursors [2]. According to one hypothesis, the fact that the pits may turn into cancer is attributable to an increased exposure to irritants and carcinogens due to defects in the stratum corneum. Other authors claim that basal cell hyperplasia in the pits should be classified as BCC *in situ* [2–4]. In the presented case, no histopathological features of the plantar pits were identified around the BCC foci.

Skin cancer developing on the palms and plantar surfaces is very unusual. The majority of cases reported in the English-speaking literature relate to patients with GG syndrome. There are isolated reports describing the development of multiple BCC in these locations [4].

tomatycznymi zagłębieniami naskórka o średnicy 1–3 mm, rozmieszczonymi losowo wzdłuż przebiegu linii papilarnych bądź między nimi. Oprócz dłoniowych powierzchni rąk oraz podeszew stóp zmiany mogą występować na bocznych powierzchniach dłoni i stóp, w przestrzeniach międzypalcowych oraz na grzbietowych powierzchniach palców. Rzadziej obserwuje się zmiany zgrupowane bądź o większej średnicy. Dno dołeczków jest koloru skóry, jasnoróżowego lub czerwonego. Zewnątrzpochodne barwniki i zanieczyszczenia wnikające do ich wnętrza mogą być przyczyną ciemniejszego wybarwienia. Liczba dołeczków różni się u poszczególnych chorych i zwiększa się z wiekiem [2].

W obrazie histopatologicznym dołeczki korespondują z ostro odgraniczonymi obszarami ubytku lub ścięczenia warstwy rogowej naskórka, z zaznaczonymi soplami naskórkowymi oraz hiperplazją komórek warstwy podstawnej i mogą być prekursorami BCC [2]. Jedną z hipotez mówi, że przyczyną rozwoju raków na podłożu dołeczków jest zwiększone narażenie na substancje drażniące i kancerogeny wskutek ubytku warstwy rogowej. Inni badacze są zdania, że hiperplazja komórek warstwy podstawnej w obrębie dołeczków powinna być traktowana jako BCC *in situ* [2–4]. W prezentowanym przypadku w otoczeniu ognisk BCC nie stwierdzono cech histopatologicznych dołeczka dłoniowego.

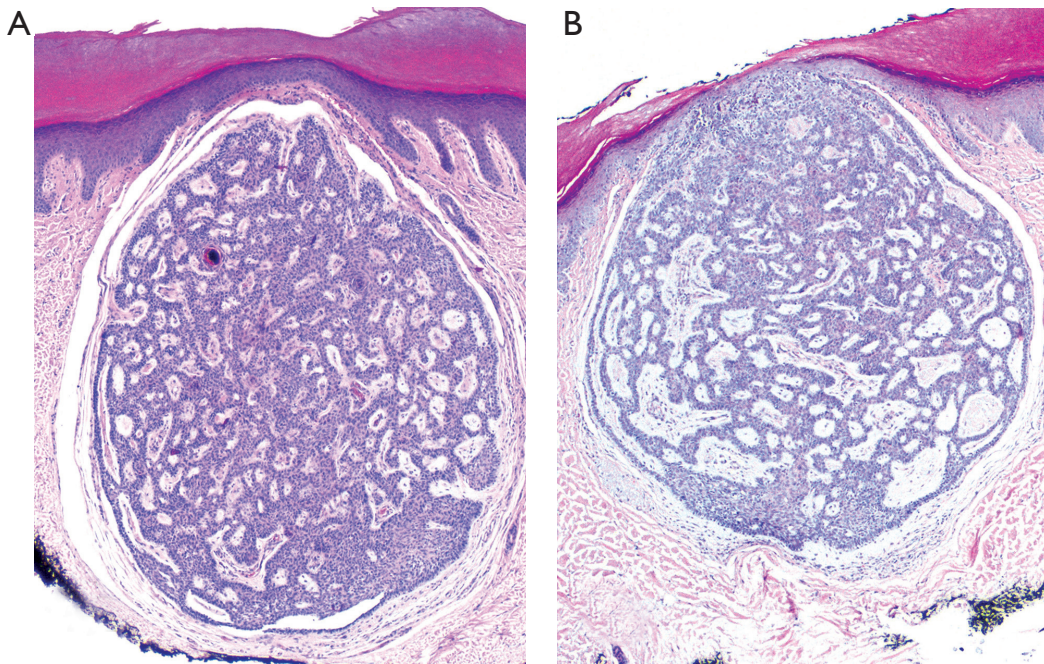


Figure 2. Histopathological presentation of basal cell carcinoma of the right palm (A) and left palm (B)

Rycina 2. Obraz histopatologiczny raka podstawnokomórkowego skóry powierzchni dłoniowej ręki prawej (A) oraz lewej (B)

Dermoscopically, plantar pits present as small and irregularly marginated, flesh-coloured skin areas demonstrating a vascular pattern of dots or clods distributed in parallel lines [5, 6]. The authors had found only one report published in the international literature describing the dermoscopic presentation of non-pigmented BCC arising from a plantar pit in a patient with GG syndrome [3]. However, there are no available reports on the dermoscopic picture of pigmented BCC in this location.

Summing up, the authors described for the first time the dermoscopic presentation of pigmented BCC located on the plantar surface, developing secondary to Gorlin-Goltz syndrome. The presented case demonstrates that patients with GG syndrome require a precise and systematic dermoscopic evaluation, including the acral location. Dermoscopy is a useful tool for differentiating between exogenous contamination within the pits and pigmented BCC.

CONFLICT OF INTEREST

The authors declare no conflict of interest.

Rak skóry rozwijający się w obrębie dłoni i powierzchni podeszwywych stóp występuje rzadko – większość opisywanych w piśmiennictwie angielskim przypadków dotyczy pacjentów z zespołem GG. Pojedyncze doniesienia potwierdzają rozwój mnogich BCC o takim umiejscowieniu [4].

Dołeczki dłoniowe w dermoskopii mają postać niewielkich obszarów barwy skóry o nieregularnej granicy, w których obrębie obserwuje się naczynia w kształcie kropek lub grudek rozmieszczonych wzdłuż równoległych linii [5, 6]. W literaturze światowej autorzy odnaleźli zaledwie jedno doniesienie opisujące obraz dermoskopowy bezbarwnikowego BCC powstałego na podłożu dołeczka dłoniowego u pacjenta z zespołem GG [3]. Nie opisywano dotąd cech dermoskopowych postaci barwnikowej BCC w tym umiejscowieniu.

Podsumowując – autorzy przedstawili po raz pierwszy obraz dermoskopowy postaci barwnikowej BCC na powierzchni dłoniowej rąk w przebiegu zespołu GG. Przedstawiony przypadek potwierdza, że konieczna jest dokładna i systematyczna ocena dermoskopowa chorych z tym zespołem z uwzględnieniem lokalizacji akralnej. Dermoskopia jest przydatnym narzędziem, które pozwala na odróżnienie zewnątrzpochodnych zanieczyszczeń w obrębie dołeczków od barwnikowych postaci BCC.

KONFLIKT INTERESÓW

Autorzy nie zgłaszają konfliktu interesów.

References

Piśmiennictwo

1. Pino L.C., Balassiano L.K., Sessim M., de Almeida A.P., Empinotti V.D., Semenovitch I., et al.: Basal cell nevus syndrome: clinical and molecular review and case report. *Int J Dermatol* 2016, 55, 367-375.
2. Howell J.B., Mehregan A.H.: Pursuit of the pits in the nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Arch Dermatol* 1970, 102, 586-597.
3. Cabo H., Kolm I., Puig S., Malveyh J.: Palmar basal cell carcinoma in a patient with Gorlin-Goltz syndrome. *Arch Dermatol* 2007, 143, 813-814.
4. Lateo S., Charlton F.G., Ormond P.: A palmar injury that failed to heal. Diagnosis: basal cell carcinoma of the palm. *Clin Exp Dermatol* 2006, 31, 731-732.
5. Moreira C., Morais P., Santos P., Castro M., Azevedo F.: Phenotypic spectrum of a patient with Gorlin's syndrome and role of dermoscopy in the early detection of basal cell carcinomas. *An Bras Dermatol* 2015, 90, 416-419.
6. Todorovic-Zivkovic D., Zalaudek I., Ferrara G., Giorgio C.M., Di Nola K., Procaccini E.M.: Clinical and dermatoscopic findings in Bazex-Dupr -Christol and Gorlin-Goltz syndromes. *J Am Acad Dermatol* 2010, 63, 722-724.

Received: 27.12.2017

Accepted: 1.01.2018

Otrzymano: 27.12.2017 r.

Zaakceptowano: 1.01.2018 r.

How to cite this article

Sławińska M., Sikorska M., Biernat W., Nowicki R.J., Sobjanek M.: Significance of dermoscopy in early detection of acral basal cell carcinoma in patients with Gorlin-Goltz syndrome. *Dermatol Rev/Przegl Dermatol* 2018, 105, 87-90,
DOI: <https://doi.org/10.5114/dr.2018.74171>.