

## Rezumat

Carcinomatoza bazocelulară presupune apariția concomitentă sau la intervale scurte de timp a mai multor tumori care au aspect histopatologic de carcinom bazocelular (CBC). Aceasta reprezintă 6-7% din cazurile de CBC.

În anumite sindroame cu determinism genetic se întâlnesc multiple CBC. Noi prezentăm un caz de carcinomatoză bazocelulară multiplă polimorfă la un bolnav cu hidrocefalie congenitală și oligofrenie gradul II, cu cariotip 46, XY del 20p-, al cărui tablou clinic ne sugerează sindromul Gorlin. Diagnosticul de certitudine al acestui sindrom constă în evidențierea de mutații în gena PTCH 1, situată pe cromozomul 9 (q22.3-q31).

Sunt redată mijloacele de tratament și se subliniază importanța abordării multidisciplinare a acestor cazuri. Fotoprotecția trebuie să fie precoce, continuă și riguroasă, iar consilierea genetică este obligatorie.

**Cuvinte cheie:** carcinomatoză bazocelulară; sindrom Gorlin.

## Summary

Basal cell epitheliomatosis mean the appearance in the same time or at short periods of many tumors which has histopathological aspect of basal cell carcinoma (BCC). This disease represents 6-7% of all BCC.

In some syndromes with genetic determinism multiple BCC appears. We present a multiple polymorphic basal cell epitheliomatosis in a congenital hydrocephalic patient and second grade of mental retard, with 46, XY de 20p-karyotype, of whom clinical aspect suggests the Gorlin syndrome. The diagnostic is sustained on showing the mutations of PTCH1 gene found on arm (q22.3-q31).

We present the treatment modalities and we strongly suggest an interdisciplinary approach of these cases. The photo-protection must be early, continuous and seriously adopted and is advised for prospective parents.

**Keywords:** basal cell epitheliomatosis; Gorlin syndrome.