Moguće žarišno mjesto *de novo* mutacija *PTCH1* gena kod pacijenata s Gorlinovim sindromom: studija slučaja blizanaca iz Hrvatske

Ova studija slučaja predstavlja blizance iz Hrvatske sa sporadičnim Gorlinovim sindromom. Kod oba blizanaca pronađena su tipična obilježja Gorlinova sindroma, uključujući kalcifikaciju *falx cerebri*, višestruke keratociste čeljusti i višestruke karcinome bazalnih stanica, ali s različitom ekspresivnošću. Jedan od braće imao je također benigan mezoteliom testisa. Vjerujemo da bi ovaj tip tumora mogao predstavljati novo obilježje Gorlinova sindroma. Gorlinov sindrom rijedak je autosomno dominantni poremećaj kojeg karakteriziraju raznolike razvojne abnormalnosti i predispozicija za različite tipove tumora. Sindrom primarno uzrokuju mutacije gena Patched 1 (*PTCH1*), iako su u rijetkim slučajevima zabilježene i mutacije gena *Patched 2* (*PTCH2)* ili *Suppressor of Fused* (*SUFU*) gena. U slučaju *PTCH1,* kod pacijenata s Gorlinovim sindromom nisu pronađene ni osnivačka mutacija ni žarišna mjesta. Iako se *de novo* mutacije *PTCH1* pojavljuju u gotovo 50% slučajeva, malen broj mutacija se ponavlja. Naši pacijenti bili su nositelji *de novo* mutacije *PTCH1* gena, c.3364\_3365delAT (p.Met1122ValfsX22). Koliko nam je poznato, to je prva mutacija koja uzrokuje Gorlinov sindrom zabilježena u četiri neovisna slučaja na udaljenim geografskim lokacijama. Stoga smatramo ovu lokaciju potencijalnim žarišnim mjestom za mutacije *PTCH1*.