

# Síndrome de Pai

Martins A, Cruz D, Fitz Maurice MA, Juchli M.

## Resumen

El Síndrome de Pai es un trastorno idiopático del desarrollo, caracterizado por la presencia de pólipos en la línea medio facial y mucosa nasal, acompañado de lipomas en el cuerpo caloso. También se observa hipertelorismo con anomalías oculares, generalmente con desarrollo neurológico normal. La etiología del Síndrome de Pai es desconocida. Se diagnostica estrictamente por la presencia de signos clínicos.

**Palabras clave:** Síndrome de Pai, obstrucción nasal unilateral, lipoma.

## Abstract

*Pai syndrome is an idiopathic developmental disorder characterized by midline polyps of the facial skin and nasal mucosa, and pericallosal lipomas. Hypertelorism with ocular anomalies are also observed, generally with normal neuropsychological development. The etiology of PS is unknown. PS is diagnosed strictly by clinical signs.*

**Keywords:** Pai syndrome, unilateral nasal obstruction, lipoma.

## Introducción:

El Síndrome de Pai (SP) es un trastorno congénito poco frecuente, de etiología desconocida. Fue descrito por primera vez en el año 1987<sup>1-2</sup> y hasta la actualidad se han reportado aislados casos a nivel mundial. Se presenta con más frecuencia en el sexo masculino<sup>3</sup>.

En la mayoría de los casos se trata de un evento esporádico, sin antecedentes familiares. Puede ser el resultado de anomalías cromosómicas y medioambientales, así como de mutaciones de novo<sup>4</sup>.

Se produce por falla de cierre de la línea media. Presenta signos encéfalo craneo faciales<sup>4</sup>.

Los criterios diagnósticos mínimos del SP son:

- 1 o más pólipos nasales (aparecen en el 100% de los pacientes, generalmente son quistes dermoides y con menor frecuencia lipomas, gliomas o encefaloceles).
- Presencia de un pólipo congénito alveolar en línea media anterior y/o hendidura mediana del labio superior, que pueden ir desde una simple

muesca a una hendidura completa, incluyendo el paladar (81% de los pacientes).

- Lipomas en el cuerpo caloso (85% de los pacientes) acompañado o no de agenesia del mismo.

Otros signos acompañantes son: paladar alto, diastema de la dentición maxilar, hipertelorismo discreto, frenillo maxilar doble y corto, alopecia frontal. En algunos casos deformidades del pabellón auricular<sup>5-6</sup>.

En presencia de una tumoración nasal central, debe descartarse la comunicación por extensión a la cavidad craneal, como en el caso del encefalocele. Si existiera dicha comunicación, habrá deformaciones y destrucción del esqueleto de la base del cráneo. Las deformaciones de la base son frecuentes a nivel de la lámina cribosa y del frontal<sup>7</sup>.

## Caso clínico:

Paciente de 5 meses de vida, sexo femenino, sin antecedentes perinatólogicos ni personales de importancia, consultó al Servicio de Otorrinolaringología del Hospital General de Niños Pedro de Elizalde por presentar una tumoración en fosa nasal derecha desde el nacimiento.

Al examen físico presentaba un tumor pediculado cubierto por piel de aproximadamente 2 cm x 1,5 cm, con base de implantación en columela de fosa nasal derecha, asociado a insuficiencia ventilatoria nasal. Mamelón en región inferior del vestíbulo nasal izquierdo de aproximadamente 0.5 cm x 0,5 cm. Frenillo maxilar doble y corto, discreto hipertelorismo, alopecia frontal. (Figura 1)

Se realizó tomografía computada que evidenció una tumoración en fosa nasal derecha, sin comunicación con sistema nervioso central. A este nivel presentaba una lesión hipodensa interhemisférica por encima del cuerpo caloso, compatible con lipoma.

Se realizó cirugía para excéresis de la tumoración. (Figura 2) Se envió material para anatomía patológica. Informaron lesión compatible con Coristoma. En los controles postquirúrgicos la paciente se mostro con buena evolución. (Figura 3).

## Discusión:

El Síndrome Pai es una forma rara de displasia frontonasal, cuyo diagnóstico se basa en la presunción clínica en un paciente con la signo-sintomatología compatible ya descripta.

**Dirección Postal:** Andrea Martins. División Otorrinolaringología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. Montes de Oca 40 (1270) CABA. E-mail: andreamartins@intramed.net

FIGURA N°1

Tumor pediculado cubierto por piel de fosa nasal derecha. Mamelón en piso de vestíbulo nasal izquierdo. Hipertelorismo.



FIGURA N°2

Acto quirúrgico, resección de la tumoración.



FIGURA N°3

Control postquirúrgico.



Si bien de la triada diagnóstica que define al Síndrome (fisura medial del labio superior, pólipos dérmicos faciales y lipomas en el sistema nervioso central) la paciente presentada cumplía solo con 2 criterios: los pólipos faciales y el lipoma en el sistema nervioso central, presentaba otros hallazgos comunes al síndrome como son: frenillo maxilar doble y corto, discreto hipertelorismo y alopecia frontal.

La mayoría de los autores reportan que el hallazgo de lipomas intracerebrales está en relación con el cuerpo calloso y que los pacientes son neurológicamente normales<sup>3-8-9</sup>, como es el caso de nuestra paciente. La sintomatología neurológica que suele asociarse al hallazgo de lipoma del cuerpo calloso en la edad infantil es la epilepsia, la cefalea recurrente, los retrasos madurativos y la parálisis cerebral infantil<sup>0</sup>.

Los lipomas intracraneales son lesiones raras (menos del 0,1% de las lesiones intracraneales). La mayor parte de ellos asientan en la línea media, sobre todo en la cisterna pericallosa. Más de la mitad de estas lesiones están asociadas a anomalías cerebrales de distinto grado, especialmente anomalías de la línea media, principalmente aplasia o hipoplasia del cuerpo calloso.

El compromiso neurológico parece depender del tipo de lipoma, tubulonodular o curvilíneo, siendo el primero el de peor pronóstico por su asociación

con otras anomalías cerebrales y frontofaciales. Su resección no está indicada, salvo en casos de hidrocefalia secundaria. Las masas nasales congénitas de la línea media son inusuales y necesitan ser correctamente distinguidas para su manejo apropiado. La mayoría son relativamente benignas, pero no debe subestimarse su potencial para producir desfiguración y destrucción de la base del cráneo<sup>7</sup>. Se ha descrito al quiste dermoide como la masa nasal congénita más frecuente (61%), seguido por el glioma y el encefalocele.

La anatomía patológica de nuestra paciente informó coristoma. Los quistes dermoides son un tipo especial de coristoma: tumor formado por elementos titulares extraños a la región anatómica donde se presentan. Se trata de anomalías congénitas producidas por la invaginación y secuestro de ectodermo embrionario superficial en regiones adyacentes a sutura óseas del cráneo.

Antes de hacer una biopsia o reseccionar una masa

nasal en niños es muy importante excluir una extensión intracraneal, tal como ocurre con el encefalocele. Son fundamentales la TC, para valorar elementos óseos (como defectos de la lámina cribosa y el hueso frontal), y la RM, para valorar tejidos blandos y existencia de comunicación intracraneal.

### Conclusiones:

El hallazgo de una masa nasal congénita asociado a otras anomalías craneofaciales debe hacer sospechar la presencia del Síndrome de Pai. La alerta debería estar dada principalmente por pediatras y otorrinolaringólogos. En presencia de una tumoración nasal central, debe descartarse la comunicación por extensión a la cavidad craneal. En caso de existir esta comunicación, habrá deformaciones y destrucción del esqueleto de la base del cráneo debiendo considerarse las complicaciones asociadas a la misma.

### Bibliografía

1. Pai GS, Levkoff AH, Leithiser RE Jr. Median cleft of the upper lip associated with lipomas of the central nervous system and cutaneous polyps. *Am J Med Genet* 1987; 26: 921 – 924.
2. Vaccarella F, Pini Prato A, Fasciolo A, et al. Phenotypic variability of Pai syndrome: report of two patients and review of the literature. *International J Oral Maxillofac Surg*. 2008; 24: 1059-1064.
3. Masuno M, Imaizumi K, Fukushima Y, Tanaka Y, et al. Median cleft of upper lip and pedunculated skin masses associated with de novo reciprocal translocation 46, X,t (X;16)(q28;q11.2). *J Med Genet* 1997; 34(11):952-954.
4. Castori M, Rinaldi R, Bianchi A, et al. Case Report Pai syndrome: First patient with agenesis of the corpus callosum and literature review. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*. 2007,79 (10): 673 – 679.
5. Castori M, Rinaldi R, Bianchi A, Caponetti A, Assumma M, Grammatico P. Pai syndrome: first patient with agenesis of the corpus callosum and literature review. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2007;79(10):673-679.
6. Zanetta A, Cuestas G, Oviedo M, Tiscornia C. Obstrucción nasal unilateral en niños. Síndrome de Pai. *Arch Argent Pediatr* 2011;109(5):100-103.
7. Wang IJ, Lin SL, Tsou KI, Hsu MC, et al. Congenital midline nasal mass: cases series and review of the literature. *Turk J Pediatr* 2010; 52(5):520:524.
8. Khalid A, Al-Mazrou, Ammar Al-Rekabi, Ibrahim A, et al. Pai syndrome: a report of a case and review of the literature. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2001, 61(2): 149-153.
9. Guion-Almeida M, Mellado C, Beltrán C, Richieri-Costa A. Pai syndrome: report of seven South American patients. *Am J Med Genet A* 2007; 143(24):3273-9.
10. Puvabanditsin S, Garrow E, Applewhite L, Akpalu D, Quizon MC. Intracranial lipomas in neonate. *J Perinatol* 2002; 22(5):414-5.