



SÍNDROME DE PAI. EL CASO DE UNO ENTRE UN MILLÓN

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA ARRIXACA

Ruiz Boluda, MI.(1), Valenciano Rodríguez, M.(1), Crespo Bañón, P.(1), Gallego Pozuelo RM.(1), Llamas Sarriá, MA.(1), Merlos Martínez, MI.(1), Martínez Zarco, Ana (1), Pertegal Ruiz, M (2)

(1) MIR Médico Interno Residente (2) FEA Facultativo Especialista Adjunto

El síndrome de Pai es una displasia frontonasal rara, que se caracteriza por la asociación de hendidura media del labio superior (HML), pólipos en la línea media de la cara y de la mucosa nasal y lipoma de cuerpo calloso. También puede existir hipertelorismo y anomalías oculares, pero generalmente sin alteración del desarrollo neuropsicológico.

CASO CLÍNICO

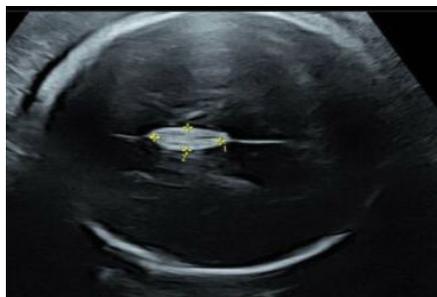
Mujer de 33 años, primigesta de 34 semanas, sin antecedentes personales de interés y con una gestación controlada sin incidencias hasta el momento. En la ecografía de control de tercer trimestre se visualiza una imagen hiperecogénica de 19x7mm y alargada en línea media cerebral. Se completó la exploración con ecografía transvaginal identificándose el cuerpo calloso y encima a lo largo de todo su trayecto la imagen hiperecogénica descrita que sugería por su densidad un lipoma de cuerpo calloso. Se solicitó RMN, pero los resultados no fueron concluyentes por mala tolerancia materna.

La búsqueda bibliográfica sugería la presencia de un Síndrome de Pai que finalmente se confirmó al nacimiento del recién nacido.

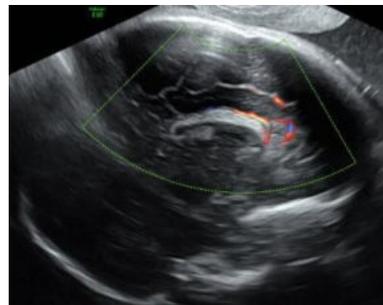
Epidemiología	< 1/ 1000000. Subestimada. Descritos 67 casos.
Clínica	Fenotipo variable, desde dismorfia facial leve hasta importante displasia frontonasal. Puede aparecer hipertelorismo, fisuras palpebrales, nariz bífida, labio leporino, pólipos nasales, úvula bífida, paladar ojival. Los pólipos nasales pueden causar insuficiencia respiratoria, un aumento de las infecciones respiratorias, trastornos del habla o dificultades de la ingesta de alimentos sólidos en la infancia temprana.
Etiología	Desconocida. Se ha descrito una transmisión de padre a hijo pero no recurrencia entre hermanos
Diagnóstico	Signos clínicos. Pólipo nasal congénito junto a uno o más de los siguientes: <ul style="list-style-type: none">- HML con o sin fisura alveolar- Lipoma pericalloso- Pólipo congénito en el proceso alveolar medio anterior
Tratamiento	Manejo quirúrgico generalmente en varias etapas. Hay que realizar evaluación oftalmológica. La reparación cosmética y funcional es posible con buen pronóstico en general.



Recién nacido con pólipo nasal y labio leporino



Eco abdominal: Corte transversal cerebral con imagen hiperecogénica bien delimitada en línea media



Eco vaginal: Corte sagital cerebral con cuerpo calloso y lipoma discurriendo sobre el mismo.