

CASO CLÍNICO DE GENÉTICA

Reporte de caso en el Perú de lactante con hendidura labial superior, doble frenillo, hamartoma de columela y canto alveolar anterior (Síndrome Pai)

Case report in Peru infant with cleft lip superior, double bridle, and columella hamartoma previous alveolar ridge (Syndrome Pai)

Bertha Gallardo Jugo ¹, Hugo Abarca Barriga ², Jessica Chirinos Saire ³

RESUMEN

El Síndrome Pai es un raro desorden congénito, descrito por primera vez en el año 1987. Las principales características clínicas del síndrome incluyen fisura medial del labio superior, lipomas intracraneanos y pólipos cutáneos. Hasta Julio del 2008 se han reportado 16 casos a nivel mundial, 7 de los cuales en Sudamérica.

ABSTRACT

Pai syndrome is a rare congenital disorder, first described in 1987. The main clinical features of the syndrome include cleft lip medial superior, intracranial lipomas and cutaneous polyps. Until July 2008, 16 cases have been reported worldwide, seven of them in South America.

PRESENTACIÓN DE CASO

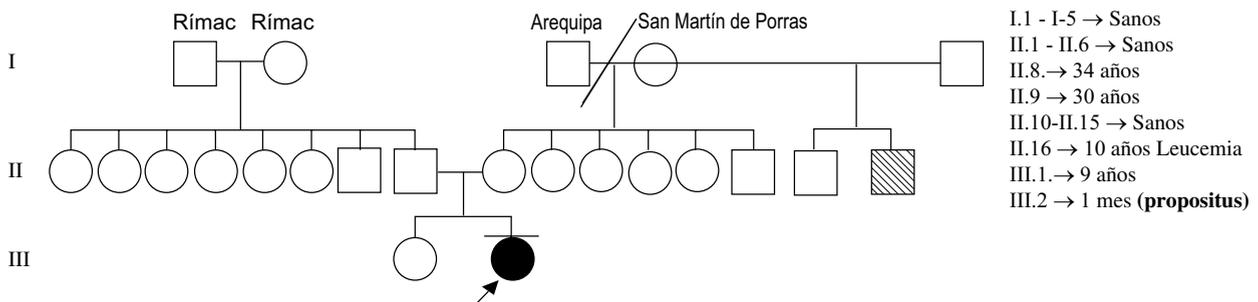
Paciente lactante, sexo femenino, de 1 mes 26 días que fue visto en el Servicio de Genética, derivado de Cirugía Plástica por presentar malformaciones nasolabiales y lesión dérmica en zona frontoparietal, las cuales presenta desde el nacimiento y que se han mantenido en evolución estacionaria.

Madre de 30 años, segundigesta, natural y procedente de Lima, ocupación ama de casa; padre de 34 años natural y procedente de Lima, ocupación técnico en imprenta, no consanguinidad con la madre. Ambos con grado de instrucción secundaria completa y no antecedentes patológicos.

Alimentación de la madre variada pero bajo en verduras frescas. Fue medicada con sulfato ferroso a partir del segundo mes de gestación.

Embarazo planificado, cursó sin intercurencias, CPN: completos en Centro de Salud, ecografías prenatales no la alertaron de algún tipo de malformación fetal. Parto vaginal en CCSS Materno del Rímac, a las 39 sem. de gestación, no llanto inmediato al nacer, APGAR: 8¹-9⁵, Peso al nacer: 3310g, Talla: 48 cm, PC: 35 cm. Alta conjunta a las 24 horas

Antecedentes Familiares: Tío materno con diagnóstico de Leucemia en tratamiento con quimioterapia.



¹ Genetista Pediatra del INSN
² Médico Genetista del INSN
³ Médico Pediatría

Examen Físico: Paciente ventilando al medio ambiente, no dificultad respiratoria (aunque madre refiere que por momentos la presenta), FC: 140 x min, FR: 45 x min, Peso: 4 900g (p73), Talla: 54.5 cm (p37), PC: 38 cm.

Cabeza: normocéfalo, fontanela anterior normotensa de 3 x 4 cm, fontanela posterior presente, alopecia fronto parietal medial de 2 x 2.5 cm.



Foto A: Fisura medio labial superior (flecha roja) con nódulo alveolar central (flecha blanca)

Evaluación por Especialidades:

Dermatología: Aplasia cutis en frente, parte media. Apéndice cutáneo en fosa nasal derecha y entre la apertura de la fisura labial. A descartar Sd óculo cerebro cutáneo.

Oftalmología: Fondo de Ojo a las 2 sem. de vida: Hemorragia retinal ojo izquierdo, mácula con hemorragia y Leucoma corneal. Al 1 ½ mes Fondo de Ojo: Normal.

Exámenes Auxiliares:

Ecografía Cerebral: dilatación de los ventrículos, agenesia de cuerpo calloso



Foto C: Tumoración blanda en región medio frontal de aproximadamente 0,3x2x2 cm (flecha roja)

Nariz: tumoración pedunculada, de consistencia blanda, cubierta por piel que sale de orificio nasal derecho, con base en septum nasal.

Labios: Fisura medial de labio superior. Doble frenillo hiperplásico y nódulo alveolar en área de incisivos superiores.

Resto de examen físico no contributorio.



Foto B: Doble frenillo (flechas rojas) y tumoración en blanda de tabique y columna (flecha negra)

TORCH: Negativo

TAC Cerebral: Hemisferios cerebrales alterados en su morfología con presencia de voluminosa formación de densidad grasa con pequeñas calcificaciones en su periferia ubicada a nivel de la línea media anterior. Se observa además alteración de la morfología del sistema ventricular con dilatación asimétrica de trígono y ambas astas posteriores, astas anteriores pequeñas y separadas por formación arriba descrita.



Foto D: Colpocefalia (flecha roja) L. Lipoma C. Calcificación

CONCLUSIONES: Displasia de Cuerpo Calloso, lipoma de cuerpo calloso y colpocefalia. Displasia del Cuerpo Calloso, colpocefalia L: Lipoma, C: Calcificaciones perilipoma.

DISCUSIÓN

El síndrome Pai es una rara forma de displasia frontonasal, descrita por primera vez en 1987. Únicamente 16 casos han sido reportados a nivel mundial, de los cuales siete en Sudamérica y los dos últimos casos en Italia⁽⁶⁾. Los diferentes casos reportan además variabilidad fenotípica.

La tríada consiste de fisura medial del labio superior, pólipos dérmicos faciales y lipomas en el sistema nervioso central⁽³⁾⁽²⁾, pero los criterios diagnósticos mínimos han sido fijados en uno o más pólipos nasales hamartomatosos más fisura medial del labio superior con o sin hendidura alveolar, y/o pólipos congénitos en el proceso alveolar medioanterior. Hallazgos comunes adicionales incluyen frenillo maxilar medio duplicado, hipertelorismo, fisura nasal, cicatrices dérmicas mediofrontales y anomalías estructurales del ojo y del sistema nervioso central. Sin embargo el retardo mental es solamente una característica ocasional y parece estar relacionado a condiciones coexistentes como imbalance cromosómico⁽⁸⁾.

Los pólipos dérmicos dependen generalmente del septum nasal y al examen histológico revelan tejido adiposo maduro con piel normal y no tejido cartilaginoso⁽⁵⁾.

La mayoría de autores reporta que el hallazgo de lipomas intracerebrales está en relación con el cuerpo calloso. Los pacientes son neurológicamente normales y con electroencefalograma también normal⁽⁵⁾.

La causa de este síndrome es desconocida, aunque una herencia autosómica dominante a sido propuesta. En 1997 M. Masuno, K. Imaizumi, Y. Fukushima et al, médicos genetistas del Kanagawa Children's Medical Centre de Japon, describieron una traslocación recíproca de novo en los cromosomas 46,X,t(X;16) (q28;q11.2) en una niña de 13 años el cual puede ser una región candidata para un gen responsable de fisura medial del labio superior y masas dérmicas pedunculadas en cara⁽³⁾. La revisión de la literatura muestra que el síndrome de Pai es etiológicamente heterogéneo, ya que este puede resultar de anomalías cromosómicas, eventos ambientales/estocásticos, así como mutaciones de novo⁽⁸⁾.

El presente constituiría el primer caso de Síndrome de Pai reportado en el Perú, el cual cumple con los criterios diagnósticos establecidos; neurológicamente normal y con adecuado desarrollo. Dentro de los antecedentes prenatales se recalca madre con bajo consumo de vegetales frescos y padre con ocupación de técnico en imprenta, el cual estaría en riesgo de acumulación de plomo sérico. Continuaremos con los estudios para esclarecer la posible etiología de este síndrome.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Binita R., Shah, Teresita A., Laude. Atlas of Pediatric Clinical Diagnosis. Aplasia Cutis Congénita. Fifth Edition, 2000. Saunders Company. United States of America.
2. Vorasuk Shotelersuk, Cynthia J., Tiff, Scott Vacha et al. Discordance of oral-facial-digital syndrome type 1 in monozygotic twin girls. American Journal of Medical Genetics. 1999, Volumen 86, Issue 3, Pages 269 – 273.
3. Masuno M., Imaizumi K., Fukushima 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 November; 34(11): 952–954.
4. Mishima K, Mori Y, Minami K, Sakuda M. A case of Pai syndrome. Plast Reconstr Surg. 1999 Jan;103(1):166-70.
5. Khalid A., Al-Mazrou, Ammar Al-Rekabi, Ibrahim A. Alorainy, et al. Pai syndrome: a report of a case and review of the literature. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology Volume 61, Issue 2, 1 November 2001, Pages 149-153.
6. 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 July 24.
7. Leine Guion-Ahneida Maria (1); Mellado Cecilia (2); Beltan Constanza et al. Pai Syndrome : Report of Seven South American Patients. American journal of medical genetics. Part A ISSN 1552-4825. 2007, vol. 143, N° 24, pp. 3273-3279.
8. Marco Castori, Rosanna Rinaldi, Aurelia Bianchi 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 Volume 79 Issue 10, Pages 673 – 679.

Correspondencia: Bertha Gallardo Jugo
Betty_gallardo@hotmail.com

F. de recepción: 15. 09.09
F. de aceptación: 15. 12.09