

Obstrucción nasal unilateral en niños. Síndrome de Pai

Unilateral nasal obstruction in children. Pai syndrome

Dr. Adrián Zanetta^a, Dra. Giselle Cuestas^a, Dra. Maricruz Oviedo^b y Dr. Carlos Tiscornia^a

RESUMEN

La obstrucción unilateral de las fosas nasales en niños es causada principalmente por la introducción de cuerpos extraños, se manifiesta con rinorrea y olor fétido. Con menor frecuencia, puede ser de origen traumático, neoplásico, malformativo congénito o iatrogénico.

Los síntomas de una masa intranasal congénita pueden manifestarse desde el nacimiento, o pasar desapercibidos y ser un hallazgo en un examen pediátrico de rutina. La evaluación del paciente debe incluir estudios por imágenes para orientar al diagnóstico y descartar una extensión intracraneal. Un síndrome asociado al tumor nasal congénito debe sospecharse cuando existen otras anomalías. El síndrome de Pai es un trastorno genético raro. Sus manifestaciones son craneofaciales y su marcador principal es el pólipo nasal congénito.

Presentamos un paciente con insuficiencia ventilatoria nasal unilateral secundaria a un lipoma nasal congénito, junto a anomalías craneofaciales del síndrome de Pai. La obstrucción nasal fue resuelta quirúrgicamente en forma exitosa.

Palabras clave: obstrucción nasal unilateral, síndrome de Pai, lipoma.

SUMMARY

Unilateral obstruction of the nasal cavity in children is mainly caused by the introduction of foreign bodies further stated with rhinorrhea and fetid odor. Less commonly, it can be traumatic, neoplastic, due to congenital malformation or iatrogenic. Symptoms of congenital intranasal mass may present at birth, or go unnoticed and be a finding in a routine pediatric examination. Patient evaluation should include imaging studies to guide the diagnosis and rule out intracranial extension. A syndrome associated with congenital nasal tumor should be suspected when other abnormalities are present. Pai syndrome is a rare genetic disorder. Its manifestations are craniofacial being congenital nasal polyp his main marker.

We present a patient with unilateral nasal respiratory failure secondary to congenital nasal lipoma, with craniofacial anomalies belonging to Pai syndrome. Nasal obstruction was successfully surgically resolved.

Key words: unilateral nasal obstruction, Pai syndrome, lipoma.

doi:10.5546/aap.2011.e100

a. Servicio de Endoscopia Respiratoria,
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".

b. Servicio de Otorrinolaringología,
Hospital General de Agudos "J.M. Ramos Mejía".
Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia:

Dr. Adrián Zanetta:
adrianzanetta67@hotmail.com

Conflicto de intereses:

Ninguno que declarar.

Recibido: 10-3-11

Aceptado: 13-5-11

INTRODUCCIÓN

La oclusión unilateral de las fosas nasales puede ser congénita o adquirida. Ante la falta de ventilación unilateral y rinorrea fétida recurrente debe sospecharse, en primer lugar, la presencia de un cuerpo extraño intranasal. El tumor congénito debe ser incluido entre los diagnósticos diferenciales de una masa ocupante intranasal. Los síntomas de presentación pueden comenzar desde el nacimiento, manifestándose con insuficiencia ventilatoria, o pasar desapercibidos y ser un hallazgo en un examen pediátrico de rutina. Al examen físico se observa la falta de ventilación unilateral asociada o no a rinorrea y, en algunos casos, deformidad en el dorso nasal. La rinoscopia anterior puede poner de manifiesto al tumor si éste alcanza el tercio anterior de la fosa nasal, pero puede confundirse con la cabeza del cornete inferior. En nuestro paciente, la masa tumoral protrúa por la nariz. Los estudios por imágenes son de utilidad para aproximar al diagnóstico y excluir una extensión intracraneal. Los diagnósticos diferenciales más frecuentes son el glioma, el mielomeningocele, el teratoma congénito, el hemangioma, el quiste dermoide y el quiste del conducto nasolagrimal.¹

El lipoma nasal congénito es un tumor muy poco frecuente. La posibilidad de un síndrome asociado debe tenerse en cuenta cuando existen otras anomalías. El síndrome de Pai (SP) es un trastorno congénito raro, caracterizado por la asociación de hendidura en la línea media del labio superior, pólipos cutáneos en la cara (principalmente en la mucosa nasal septal y gingival) y lipoma pericalloso.²⁻⁶

Presentamos un paciente de sexo masculino, de 11 meses, con anomalías craneofaciales características del SP; entre ellas, un lipoma intracraneal, que fue un hallazgo de la evaluación preoperatoria.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo masculino, pretérmino de bajo peso para la edad gestacional, sin antecedentes familiares relevantes, que consulta al mes de vida en el Servicio de Endoscopia Respiratoria del Hospital Garrahan por insuficiencia ventilatoria nasal unilateral.

Al examen físico se observa tumor polipoideo cubierto por piel, que protruye por fosa nasal derecha, ocluyéndola (Figura 1). Asociado a él se encuentra una masa de características similares, pero más pequeña, en la línea media de la encía superior (Figura 2). Otros hallazgos son: muesca en línea media del labio superior, paladar alto, aplasia cutis frontal, conducto lagrimal derecho obstruido y dermoide epibulbar del ojo derecho.

Se realiza tomografía computada (TC) de macizo craneofacial, que revela ausencia de solución de continuidad, presencia de lipoma intracraneal, agenesia del cuerpo caloso y colpocefalia (Figura 3).

Se solicita resonancia magnética (RM) de cerebro y evaluación por neurología.

El paciente es de regular medio socioeconómico y cultural. Concorre nuevamente a nuestro Servicio a los 11 meses, sin los estudios solicitados.

La madre refiere que a los 3 meses presentó 2 episodios convulsivos. Se realizó examen neurológico y electroencefalograma, con resultados normales.

Valoración endoscópica: La endoscopia nasal confirma que el tumor se origina en la pared septal de la fosa nasal derecha.

Tratamiento quirúrgico: Por vía endonasal y bajo anestesia general se reseca en su totalidad, con electrobisturí de radiofrecuencia y pinzas de microcirugía, junto a la lesión pediculada gingival, quedando la cavidad nasal permeable.

Permanece internado postcirugía por 7 días.

En nuestro paciente, el diagnóstico de SP se basa en la asociación de pólipos nasal y gingival congénito, lipoma intracraneal y agenesia del cuerpo caloso. Si bien no presenta una hendidura mediana en el labio superior, se observa una muesca en su línea media, diastema de la dentición maxilar y, en la TC con reconstrucción tridimensional, fisura alveolar.

Inmediatamente después del procedimiento se obtuvo una ventilación nasal normal. El paciente permanece asintomático, sin evidencia de recurrencia después de 8 meses de seguimiento (Figura 4). La anatomía patológica informó que ambos pólipos eran lipomas. La RM y los estudios genéticos están pendientes.

FIGURA 1. Pólipo nasal



FIGURA 2. Pólipo gingival

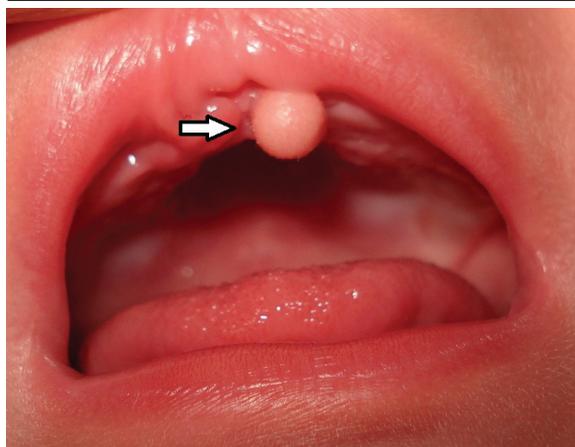
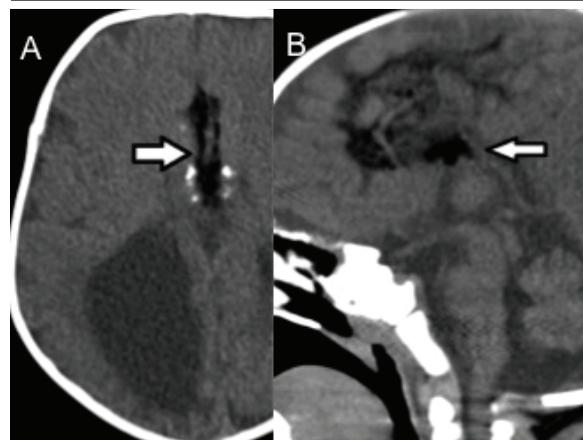


FIGURA 3. Tomografía computada. Lipoma y agenesia del cuerpo calosos. A: corte axial. B: corte sagital



DISCUSIÓN

Las causas más frecuentes de obstrucción de las fosas nasales son la infección viral inespecífica y los cuerpos extraños intranasales. Las masas nasales congénitas de la línea media son inusuales y necesitan ser correctamente distinguidas para su manejo apropiado. Su incidencia se estima en 1 de cada 20 000-40 000 recién nacidos. La mayoría son relativamente benignas, pero no debe subestimarse su potencial para producir desfiguración y destrucción de la base del cráneo.⁷ El quiste dermoide es la masa nasal congénita más frecuente (61%), seguido por el glioma y el encefalocele. Dentro del diagnóstico diferencial de una masa ocupante intranasal se deben incluir también las lesiones inflamatorias, las deformidades traumáticas y las neoplasias benignas y malignas.

Antes de biopsiar o reseca 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.

Con frecuencia se recomienda el tratamiento neuroquirúrgico y otorrinolaringológico combinado cuando existe conexión intracraneal. En caso de no haberla, la remoción es endoscópica.

Los lipomas, poco frecuentes en la región de la cabeza y el cuello, son especialmente raros en la cavidad nasal, los senos paranasales y la nasofaringe, probablemente debido al escaso tejido adiposo normal.⁸ Aún más infrecuentes son los lipomas que afectan al sistema nervioso central.¹

El SP es un trastorno congénito descrito por primera vez en 1987.^{3,6} Se han descrito aproximadamente 28 casos en la bibliografía mundial. La incidencia es mucho mayor en hombres.^{5,9} En la mayoría de los casos se trata de un evento esporádico, sin antecedentes familiares. La etiología es desconocida.^{5,9-11} Puede ser el resultado de anomalías cromosómicas y medioambientales, así como mutaciones de novo. Se ha propuesto la herencia autosómica dominante, así como la recesiva ligada al X.^{5,9}

Los criterios diagnósticos mínimos del SP son: 1 o más pólipos nasales junto a pólipo congénito alveolar en línea media anterior y/o hendidura mediana del labio superior (con hendidura alveolar o sin ella).¹⁰

El pólipo congénito nasal aparece como el marcador principal del SP, ya que se describió en el 100% de los pacientes comunicados en la bibliografía mundial.¹⁰ Su número en un paciente varía de 1 a 3. El pólipo de fosa nasal es aparentemente un defecto lateral, pero la mayoría se origina del septo nasal, que es una estructura de la línea media. Otras veces lo hacen de la columela y más raramente del dorso o punta nasal. La especificidad del pólipo congénito nasal para establecer el diagnóstico de SP es muy alta, ya que aislado es excepcional, así como su hallazgo en otros síndromes malformativos.¹⁰

Otro rasgo prominente del SP es el pólipo de la cavidad oral, que se origina en la línea media del alvéolo superior, frenillo maxilar o superficie gingival del labio superior.

Estos pólipos son hamartomas (lipomas o mio-lipomas).¹⁰

La hendidura facial de línea media es muy común, pero no constante (81% de casos comunicados).¹⁰ Consiste en una hendidura mediana del labio superior con compromiso alveolar o sin él, donde el grado de gravedad varía de una muesca a una hendidura completa (involucrando al paladar). Se ha observado diastema de la dentición maxilar, que podría representar una microforma de hendidura alveolar.¹⁰

Otro hallazgo frecuente es el lipoma del cuerpo caloso (CC) (85%).¹⁰ La relación entre lipoma intracraneal y nasal extracraneal, indican excesiva proliferación de tejido graso desde estadios embriológicos tempranos.¹² Los lipomas intracraneales (IC) representan menos del 0,1% de las lesiones IC. El 50% se encuentran en el CC.¹³ Son considerados malformaciones congénitas. Se suelen asociar con otras malformaciones congénitas de esta estructura, así como con otros defectos de

FIGURA 4. Post cirugía



línea media.^{12,13} Nuestro paciente presenta agenesia del CC, al igual que otros casos de SP descritos en la bibliografía.^{9,10} El diagnóstico se realiza por TC y, principalmente, por RM.^{12,13} El pronóstico y los síntomas dependen mayormente de la malformación asociada.¹² El deterioro psicomotor no es una característica del SP.^{4,5,11,14} La mayoría son asintomáticos, pero la sintomatología neurológica que suele asociarse al hallazgo de lipoma de CC en la edad infantil es la epilepsia, la cefalea recurrente, los retrasos madurativos y la parálisis cerebral infantil.^{12,13} Su resección no está indicada, salvo en casos de hidrocefalia secundaria.¹³

Se ha descrito un amplio espectro de dimorfismos faciales en el SP: anomalías oculares, hipertelorismo, hendidura nasal, duplicación del frenillo maxilar, alopecia frontal y anomalías de las orejas, entre otros.^{10,15} Las diferentes malformaciones asociadas al SP muestran su variabilidad fenotípica,¹¹ pero queda reflejado que están involucradas principalmente estructuras de la línea media.

El hallazgo de una masa nasal congénita asociado a otras anomalías craneofaciales debe hacer sospechar la presencia del síndrome de Pai; a la vez, se enfatiza la necesidad de descartar una conexión intracraneal. ■

BIBLIOGRAFÍA

- Hollis LJ, Bailey CM, Albert DM, Hosni A. Nasal lipomas presenting as part of a syndromic diagnosis. *J Laryngol Otol* 1996; 110(3):269-71.
- Chousta A, Ville D, James I, Foray P, et al. Pericallosal lipoma associated with Pai syndrome: prenatal imaging findings. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32(5):708-10.
- Al-Mazrou KA, Al-Rekabi A, Alorainy IA, AL-Kharfi T, Al-Serhani AM. Pai syndrome: a report of a case and review of literature. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001; 61(2):149-53.
- Coban YK, Boran C, Omeroglu SA, Okur E. Pai syndrome: An adult patient with bifid nose and frontal hairline marker. *Cleft Palate Craniofac J* 2003; 40(3):325-8.
- 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):952-4.
- Vaccarella F, Pini Prato A, Fasciolo A, Pisano M, et al. Phenotypic variability of Pai syndrome: report of two patients and review of the literature. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2008; 37(11):1059-64.
- Wang JJ, 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):520:4.
- Cho JH, Shim DB, Hong SC, Kim JG. Lipoma on the nasal septum. *Korean J Otolaryngol Head Neck Surg* 2006; 49(5):568-70.
- Savasta S, Chiapedi S, Perrini S, Tognato E, et al. Pai syndrome: a further report of a case with bifid nose, lipoma and agenesis of the corpus callosum. *Childs Nerv Syst* 2008; 24(6):773-6.
- Castori M, Rinaldi R, Bianchi A, Caponetti A, et al. Pai syndrome: First patient with agenesis of the corpus callosum and literature review. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2007; 79(10):673-9.
- Guion-Almeida ML, Mellado C, Beltrán C, Richieri-Costa A. Pai syndrome: report of seven South American patients. *Am J Med Genet A* 2007; 143A(24):3273-9.
- Puvabanditsin S, Garrow E, Applewhite L, Akpalu D, Quizon MC. Intracranial lipomas in neonate. *J Perinatol* 2002; 22(5):414-5.
- Lucena J, Barrero E, Salguero M, Rico A, et al. Lipoma del cuerpo calloso con crisis convulsiva que ocasiona broncoaspiración alimentaria mortal. *Cuad Med Forense* 2004; 37:59-63.
- Rudnik-Schöneborn S, Zerres K. A further patient with Pai syndrome with autosomal dominant inheritance? *J Med Genet* 1994; 31(6):497-8.
- Szeto C, Tewfik T, Jewer D, Rideout A. Pai syndrome (median cleft palate, cutaneous nasal polyp, and midline lipoma of the corpus callosum): a case report and literature review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005; 69(9):1247-52.