

## Síndrome de Pallister-Killian. A propósito de un caso.

Batres Martínez, Laura; Velasco Martínez, María; Garvía Morcillo, Javier; Beltrán Sánchez, Antonio; Talens Orts, Paula; Maqueda Martínez, Isabel, Martínez Rivero, Inmaculada; Lorente Fernández, Mónica.

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Pallister-Killian es una enfermedad genética esporádica rara. Se produce por la presencia del isocromosoma 12, que cuenta con dos copias normales adicionales del brazo corto del cromosoma 12, resultando en una tetrasomía 12p con una distribución en mosaico. Clínicamente se caracteriza por facies dismórfica, retraso mental, convulsiones, hipotonía, cataratas, defectos cardíacos congénitos, hiperpigmentación de la piel y otras anomalías sistémicas. Se estima una incidencia de 1 entre 200.000 aunque podría encontrarse infradiagnosticado dada su amplia variedad fenotípica. Se presenta el caso de un síndrome de Pallister Killian diagnosticado de forma prenatal.

### CASO CLÍNICO

Mujer de 33 años, primigesta. Como antecedentes de interés presenta diabetes gestacional. Gestación con controles normales hasta ecografía morfológica en semana 20+5, donde es diagnosticada de hernia diafragmática izquierda y ventriculomegalia leve bilateral. Se realiza amniocentesis genética, con resultado de Array CGH: tetrasomía 12p, compatible con Síndrome de Pallister Killian. Se explica morbilidad y pronóstico, pero la paciente decide continuar con la gestación. A partir de semana 27 se observa polihidramnios que en semana 31 llega a causar amenaza de parto prematuro. Ante la severidad del polihidramnios (columna máxima de 18cm) y tras precisar de varios ciclos de tocolisis, se decide realizar amniodrenaje obteniendo una cantidad de líquido de 4800 cc. El resultado de la muestra de líquido amniótico enviada a microbiología muestra una bioquímica con disminución de glucosa, siendo sugestivo de corioamnionitis subclínica, por lo que se decide finalización de la gestación mediante inducción médica del parto bajo cobertura antibiótica, en semana 32+1, finalizando en parto eutócico. Al nacimiento, el recién nacido presenta un peso de 1889g, con un Apgar 4,5. A la exploración únicamente presenta un abdomen excavado y a la auscultación pulmonar, una hipoventilación en ambos campos pulmonares. En la radiografía de tórax se evidencia la presencia de asas intestinales en campo izquierdo. Es ingresado en UCI neonatal, pero presenta fallo hipoxémico y ventilatorio refractaria al uso de tratamiento y ante el deterioro progresivo se decide adecuación del esfuerzo terapéutico y fallece a las 24 horas. No hay datos sobre la realización de autopsia fetal.



Fig. 1. Hernia diafragmática izquierda.

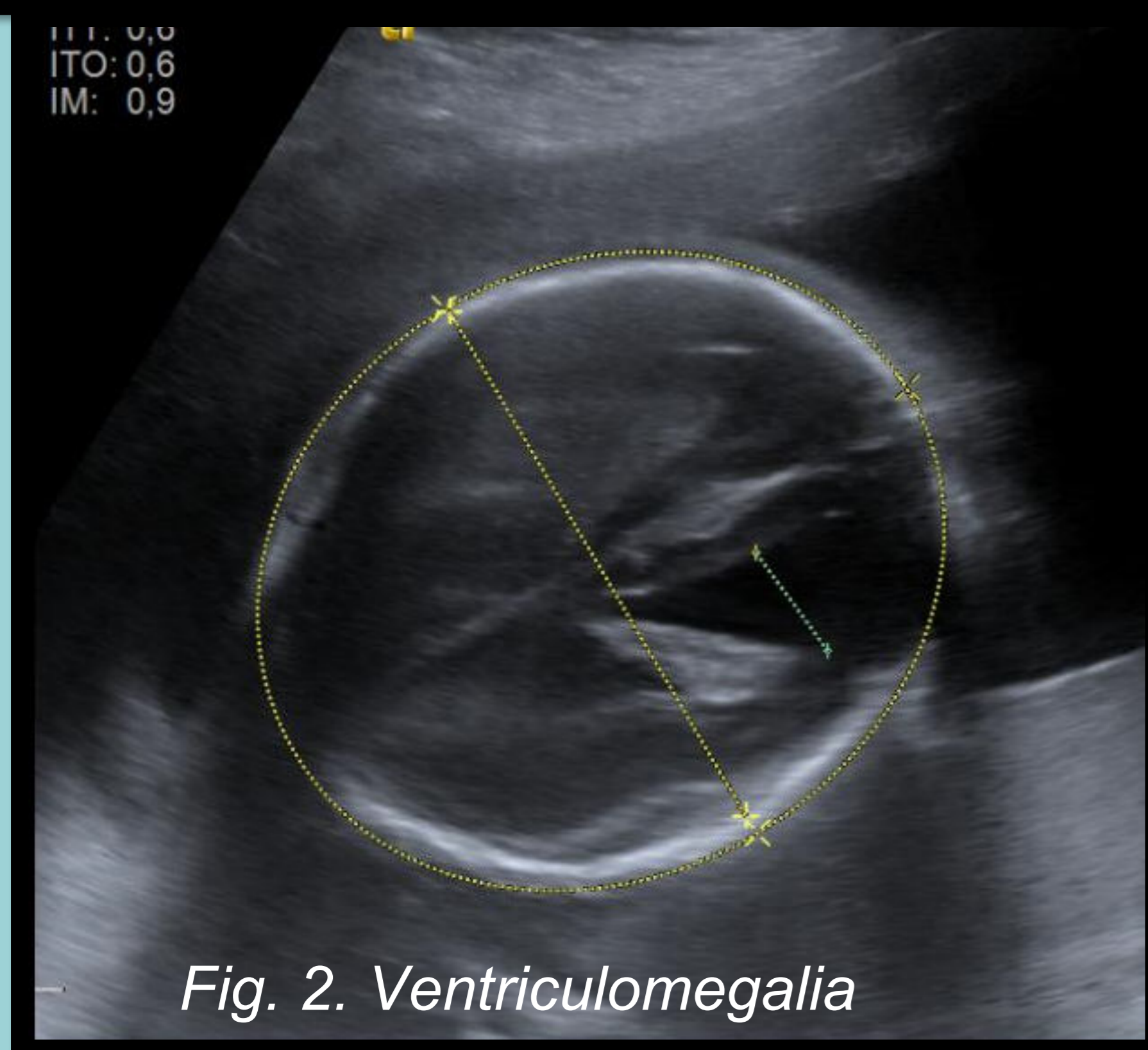


Fig. 2. Ventriculomegalia

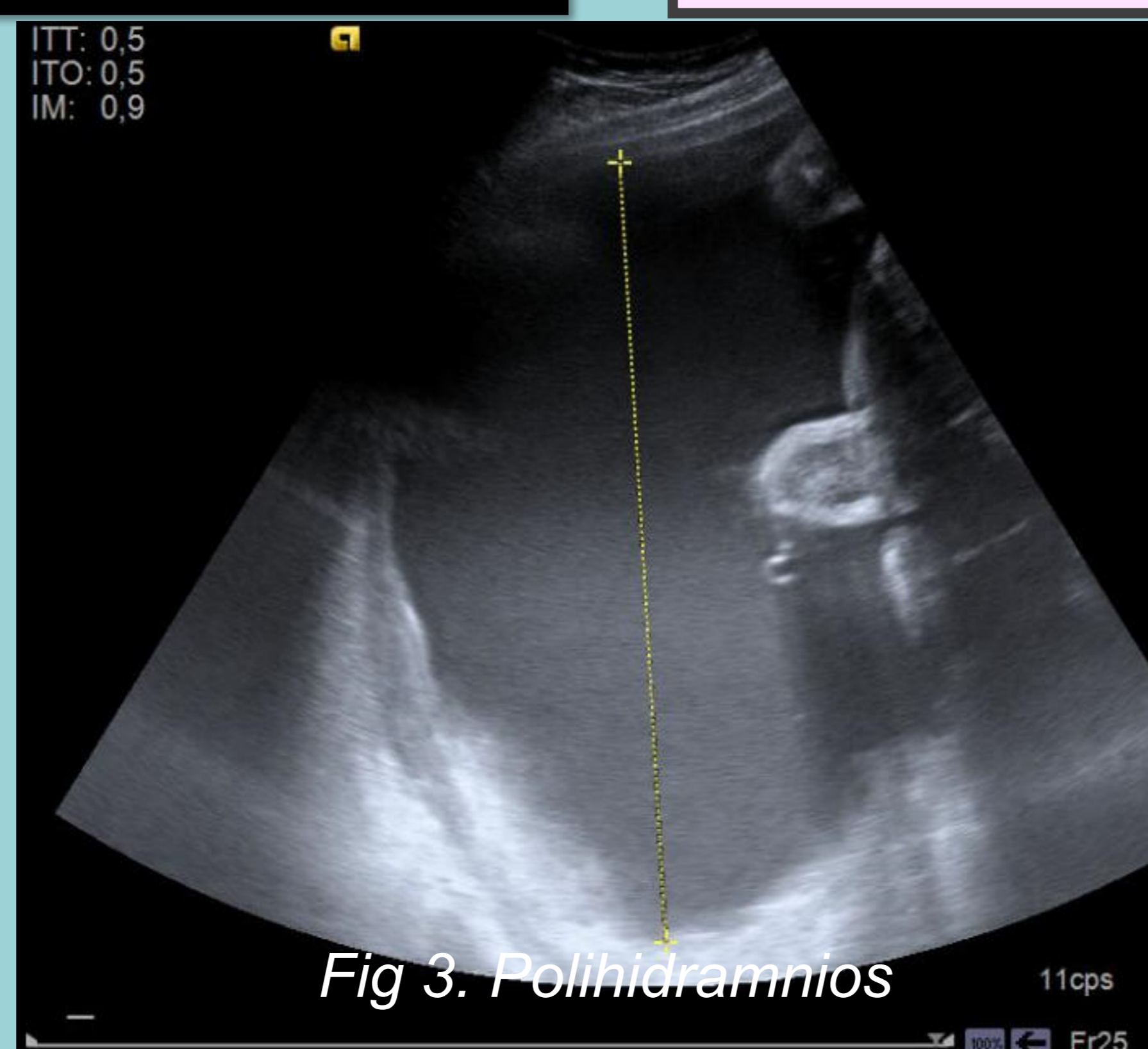


Fig 3. Polihidramnios



Fig. 4. Hernia diafragmática izquierda.

### DISCUSIÓN

En el síndrome de Pallister-Killian, los hallazgos ecográficos más frecuentemente encontrados y que deben hacernos sospechar son hernia diafragmática congénita, polihidramnios y rizomelia. En el caso descrito, el feto únicamente presentaba los dos primeros, pero no se hallaron signos de rizomelia. Otros hallazgos menos frecuentes son hidrops fetal, higroma, translucencia nucal aumentada, feto grande para la edad gestacional, ventriculomegalia y dilatación del cavum del septum pellucidum, entre otros. El diagnóstico genético prenatal del síndrome de Pallister-Killian supone un reto dada la dificultad de detectar el isocromosoma 12p adicional, ya que tiene una distribución en mosaico limitado a ciertos tejidos. En casos de sospecha, se recomienda realizar un estudio cromosómico, siendo preferible a partir de una muestra de líquido amniótico, ya que tiende a encontrarse un mayor porcentaje de células afectas, que de sangre de cordón, que presenta mayor número de falsos negativos. Este síndrome es de aparición esporádica, por lo que el riesgo de recurrencia es similar al de la población general. El pronóstico es variable, y suele depender de la patología subyacente, ocurriendo a menudo muerte perinatal, como sucedió en el caso descrito.