

SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN



Lorca Alfaro, S; Navarro Blaya, F; Moreno Sánchez, C; Arteaga Moreno, A; Peñalver Parres, C; Pertegal Ruiz, M; De Paco Matallana, C.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Pallister-Killian también se conoce como síndrome de Teschler-Nicola/Killian. Es el conjunto de manifestaciones en el feto debidas a una alteración citogenética del cariotipo. Consiste en la existencia de un pequeño cromosoma extra metacéntrico, llamado isocromosoma i (12p), formado por dos brazos cortos idénticos del cromosoma 12. El mosaicismo con una línea celular normal es frecuente.

La incidencia de esta enfermedad está en torno a 1/25000. Este síndrome podría ser infradiagnosticado debido a la amplitud de manifestaciones fenotípicas que pueden presentar. Las principales manifestaciones clínicas son: retraso mental severo, convulsiones, hipotonía con las subsecuentes contracturas, rasgos faciales dismórficos, cuello corto, orejas aumentadas de tamaño, alopecia y la posibilidad de otras malformaciones.

OBJETIVOS

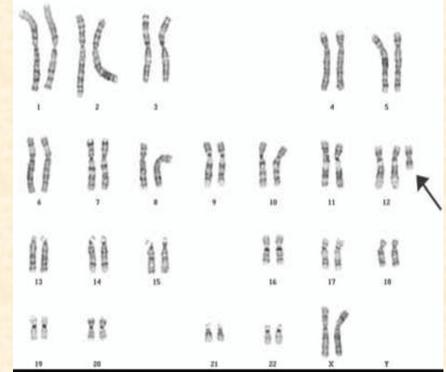
Conocer el manejo y diagnóstico ecográfico prenatal de las malformaciones en el contexto de esta alteración cromosómica. Para ello utilizamos un caso clínico de nuestra Unidad Materno-Fetal.

CASO CLÍNICO

Paciente de 37 años. Sin antecedentes de interés. Primigesta tras FIV. Gestación gemelar bicorial-biamniótica.

Controles ecográficos durante la gestación:

Ecografía semana 12: bajo riesgo para cromosopatías en ambos gemelos.



Ecografía semana 19+3: Feto 1: normal. **Feto 2:** se visualiza el estómago e intestino a nivel torácico. Las manos no se visualizan abiertas durante la ecografía. La medida del fémur está por debajo del percentil 3. A nivel cardiaco, el corazón aparece desplazado, aunque las cuatro cámaras y la salida de los grandes vasos se visualiza normal.



Se indica prueba invasiva (**amniocentesis**) en la **semana 20+6: Feto 1:** sin alteraciones. **Feto 2:** 47 XX tetrasomía 12p en mosaico, que se asocia al síndrome de Pallister-Killian.

Ecografía semana 23+0: Feto 1: Crecimiento adecuado para edad gestacional. **Feto 2:** Síndrome de Pallister-Killian. Hernia Diafragmática izquierda. Polihidramnios. CIR con Doppler normal.



Se presenta la paciente en Comité Clínico, proponiendo a la familia feticidio selectivo del segundo gemelo en el tercer trimestre, explicando a los padres el elevado riesgo de aborto tardío y parto pretérmino si se llevara a cabo.

Ecografía semana 28 +0: Feto 1: crecimiento adecuado para edad gestacional. **Feto 2** CIR tipo I bolsa mayor de 14 cm LC: 21 mm. Se decide maduración pulmonar.

Se continúan realizando controles ecográficos con cervicometría, permaneciendo ésta estable. Se continúa con conducta expectante. Ante la severidad de la hernia diafragmática y CIR se decide conjuntamente dejar evolucionar la gestación, con compromiso de no reanimación del feto malformado por parte de los pediatras. Es decir, dada la alta probabilidad de muerte fetal intraútero del 2º gemelo así como de muerte al nacer, se decide no practicar feticidio selectivo, con los riesgos que ello conllevaría para el gemelo sano.

Ecografía semana 33+3: Feto 1: crecimiento adecuado. **Feto 2:** óbito fetal intraútero.

RESULTADOS

La paciente ingresa en la semana 38 +6 en período activo de parto finalizando mediante vacuo, naciendo una mujer de 2605 gr, Apgar 9/10. Expulsión del segundo gemelo en céfálica, con signos de maceración. La paciente es dada de alta dos días después tras puerperio precoz sin incidencias.

CONCLUSIÓN

Debe resaltarse la importancia del conocimiento de este síndrome para poder realizar un diagnóstico ecográfico prenatal adecuado. Se debe pensar en este síndrome ante el hallazgo de malformaciones fetales mayores como la hernia diafragmática.