

# CASO CLÍNICO DE POLIMALFORMACIÓN FETAL

Jiménez Machuca P, Montoya Martínez C, Delgado González JL, Pérez Rocamora F, Yepes Carrillo A, Navarro Blaya F, Marín Pérez AM. Hospital General Universitario Rafael Méndez.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 35 años gestante de 21+1 SG según FUR que acude a primera ecografía en semana 20.

### - Ecografía obstétrica:

- Pliegue nucal aumentado
- Ventriculomegalia
- Facies aplanada con HN normal
- PFE en p2,4
- Hernia diafragmática izquierda + dextrocardia con levoápex
- Corazón con predominio de cavidades derechas.
- Acortamiento micromélico de extremidades.
- Desviación cubital de ambas manos sin observarse apertura de las mismas.

- **Amniocentesis con prueba de array-CGH:** Dotación extra del brazo corto del cromosoma 12 en mosaico de alto grado.

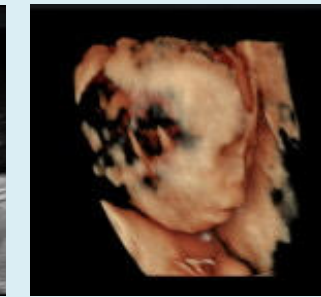
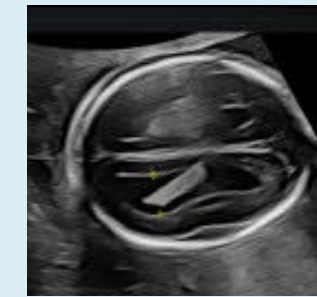


Imagen 1.  
Ventriculomegalia

Imagen 2 y 3.  
Facies aplanada.



Imagen 4. Cariotipo.



Imagen 5.  
Hernia diafragmática izquierda

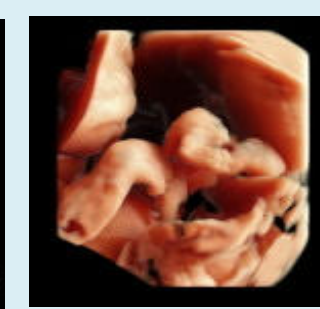


Imagen 6.  
Desviación cubital de manos.

## DIAGNÓSTICO

Síndrome de Pallister Killian

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Síndromes polimalformativos que producen hernia diafragmática congénita como el síndrome de Fryns.

## CONCLUSIONES

La tetrasomía 12p o Síndrome de Pallister Killian es un síndrome genético raro producido por una mutación de novo que produce un isocromosoma 12p en mosaico. La incidencia de esta enfermedad es alrededor de 1/25000.

Si la gestación llega a término, el recién nacido suele presentar hipotonía, discapacidad intelectual profunda, epilepsia, alteraciones pigmentarias de la piel, alopecia bitemporal y complicaciones asociadas a la hernia diafragmática y los defectos cardiacos.

El pronóstico dependerá del nivel de mosaicismo y de la gravedad de las malformaciones siendo necesarios planes de cuidados específicos de pediatría a su nacimiento.

El conocimiento de este síndrome es importante en el diagnóstico prenatal para poder sospecharlo ante el hallazgo de polimalformaciones fetales como la hernia diafragmática congénita.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Salzano E, Raible S, Kaur M, et al. Prenatal profile of Pallister-Killian syndrome: Retrospective analysis of 114 pregnancies, literature review and approach to prenatal diagnosis. Am J Med Genet Part A. 2018;176A: 2575–2586.