





# ASISTIENDO PACIENTES CON SINDROME DE PALLISTER KILLIAN

---

## AUTORES:

---

ZITELLI PB<sup>1</sup>,   
CHAPARRO C<sup>1</sup>,   
HERRERA DM<sup>1</sup>,   
MARTINOLI MC<sup>2,3</sup> 

<sup>1</sup> Estudiante de la Carrera de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas. UNLP.

<sup>2</sup> Sala de Genética Médica. H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica".

<sup>3</sup> Cátedra de Pediatría B y Cátedra de Enfermedades Poco Frecuentes en Medicina Facultad de Ciencias Médicas. UNLP.

Correspondencia: PAULA ZITELLI  
E-mail: zitellipaula@gmail.com

---

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Pallister-Killian (PKS) es una entidad genética, determinada por una tetrasomía 12p en mosaico, cuyo diagnóstico se confirma con un estudio citogenético en fibroblastos. Tiene una incidencia aproximada de 1/20.0001. Su fenotipo característico incluye frente prominente y alopecia frontotemporal, hendiduras palpebrales ascendentes, hipertelorismo ocular, epicanto, narinas antevertidas, filtrum largo, labio superior delgado e inferior prominente, pabellones auriculares con lóbulos gruesos y protruidos, cuello corto, pezones supernumerarios, braquidactilia, alteraciones de la pigmentación de la piel, cardiopatía congénita, retraso global del neurodesarrollo, crisis convulsivas, atresia anal, hernia diafragmática y anhidrosis o hipohidrosis<sup>2-4</sup>.

Por lo general, en el pediatra, estos rasgos generan la sospecha de una entidad genética y motiva la interconsulta al médico genetista, quien a través del análisis fenotípico y de la solicitud de estudios específicos (cariotipo en fibroblastos), podrá arribar al diagnóstico de PKS.

Hasta el momento no hay un tratamiento específico disponible para esta entidad. Sólo se cuenta con distintas terapias que, si se integran, tienden a mejorar la calidad de vida del paciente. Es por ello que el objetivo de este trabajo es reflexionar sobre el abordaje de este síndrome y brindar recomendaciones a los especialistas para la atención médica integral del mismo, de manera de garantizar un seguimiento adecuado que permita detectar tempranamente las comorbilidades propias del síndrome.

### **Recomendaciones para el abordaje integral según grupo etareo**

En este síndrome, como en toda enfermedad poco frecuente, el acceso a información clara y confiable que permita orientar el abordaje de las problemáticas de salud y sociales que presentan los pacientes y su familia es muy dificultoso. Además, no tiene un tratamiento etiológico, con lo cual su sospecha y diagnóstico tempranos junto al abordaje multi e interdisciplinario inmediato, guiado y supervisado por el médico clínico de cabecera, son indispensables para desarrollar al máximo las capacidades de cada individuo que lo presente y ofrecer la mejor calidad de vida tanto a ellos como a sus familias.

Es por esto que es sumamente importante contar con herramientas de seguimiento como la que presentamos en esta publicación.

Es de vital importancia capacitar a la comunidad médica y familiar sobre este síndrome.

Cada profesional aportará sus conocimientos para crear un plan personalizado, permitiendo un abordaje integral en red y de sostén permanente que implementado oportuna y tempranamente mejorará el pronóstico. Es fundamental la intervención del pediatra tanto en la sospecha diagnóstica del PKS como en la derivación al médico genetista, quien confirmará el diagnóstico y efectuará un correcto asesoramiento genético.

La detección precoz de las comorbilidades del síndrome permitirá la oportuna derivación al especialista y un abordaje integral del mismo.

La periodicidad de las consultas se adecuará a cada individuo con PKS y a su respuesta a las terapias, priorizando de esta manera una medicina personalizada basada en el conocimiento general de las afecciones que lo integran pero adaptada a su condición particular.

Entre las citadas afecciones se deben considerar:

- Trastornos deglutorios, en la alimentación y el desarrollo del habla
- Alteraciones motoras y en la marcha
- Disminución o pérdida de audición/ estenosis de los conductos auditivos externos/ micrognatia/ macroglosia
- Alteraciones en neurodesarrollo con hipo o hipertonía
- Trastornos del aprendizaje
- Alteraciones antropométricas: talla alta y macrocefalia iniciales con desaceleración postnatal y obesidad.
- Alteraciones oftalmológicas
- Alteraciones cardiológicas
- Retraso en la erupción dentaria
- Anomalías urogenitales
- Alteraciones osteomusculares

Por otra parte, el abordaje psicológico es necesario para guiar, contener y acompañar tanto al paciente como a su familia dada la complejidad de la entidad. Este además facilita la adhesión a las múltiples terapias en pos de una mejor calidad de vida.

Como guía de sugerencias teniendo en cuenta la edad de los pacientes con PKS proponemos las siguientes intervenciones:

#### **Evaluaciones para Recién nacidos y lactantes (de 0 a 2 años)**

- **Oftalmológica:** Evaluar fondo de ojo para descartar cataratas y ptosis, estrabismo, exoftalmos<sup>1,2</sup>
- **Urológica:** Evaluar hipospadias, criptorquidia, hipoplasia escrotal<sup>1,3</sup>.
- **Nefrológica:** Realizar ecografía renal con búsqueda de quistes renales y reflujo vesicoureteral<sup>3</sup>.
- **Ginecológica:** Realizar ecografía ginecológica dada la asociación de atresia de tercio superior de vagina o de útero e hipoplasia de labios menores; mamilas supernumerarias<sup>1,3</sup>.
- **Ortopédica y traumatológica:** Evaluar luxación congénita de cadera, polidactilia, implantación distal de pulgares, hiperlaxitud articular y cifoescoliosis<sup>1,3</sup>.
- **Otorrinolaringológica:** Estudio auditivo dada la asociación de paladar hendido y macroglosia, estenosis de los conductos auditivos externos y micrognatia e hipoacusia<sup>1,2,4</sup>.
- **Gastroenterológica:** Evaluar alteraciones funcionales y/o estructurales del aparato digestivo, como reflujo gastroesofágico, hernias diafragmáticas, umbilicales e inguinales, atresia anal<sup>3,4</sup>.
- **Nutricional:** Promover una alimentación saludable ajustada a las alteraciones detectadas en el screening gastroenterológico<sup>4</sup>.
- **Odontología:** Entre los dos y los tres años se debe realizar el primer control contemplando que puede haber retraso en la erupción dentaria<sup>5,6</sup>.
- **Cardiológica:** Realizar ecocardiograma buscando alteraciones del pericardio, estenosis o coartación aórtica, defectos septales, ductus arterioso persistente y cardiomiopatía hipertrófica<sup>7</sup>.
- **Neurológica:** Evaluar el tono muscular, la adquisición de pautas madurativas, el neurodesarrollo y el desarrollo del lenguaje, descartar patología de médula espinal. Realizar electroencefalograma dada la asociación con convulsiones<sup>1,3,8-10</sup>.

#### **Evaluaciones para niños entre 3 y 7 años**

- **De Fisiatría y terapia ocupacional:** Estimular el desarrollo y el tono muscular, la motricidad, la marcha, la comunicación verbal y la sensopercepción y lograr cierta independencia funcional y la comunicación verbal. La acuaterapia y la equinoterapia han demostrado mejorar la motricidad fina y permitir un mayor dominio corporal (postura, y equilibrio) y autonomía; aumentar la capacidad de atención y concentración en una tarea, reducir la ansiedad, estrés o depresión; mejorar el conocimiento de las nociones de tamaño, color, profundidad, la interacción social y con el entorno, facilitar la expresión y el control de los sentimientos<sup>3</sup>.
- Continuar con los seguimientos de las áreas de abordaje iniciadas en el grupo etario anterior.

#### **Evaluaciones en niños con edad escolar: (7 a 11 años)**

- **Psicopedagógica y psicológica**<sup>3</sup>: Considerar concurrencia a Escuelas de educación especial donde los docentes estén capacitados para el acompañamiento correspondiente<sup>3</sup>.
- **Dermatológica**: Realizar control de áreas de hipo/hiperpigmentaciones<sup>1,3</sup>.
- Es muy importante en esta etapa continuar con revisiones oftalmológicas, auditivas y neurológicas ya que cualquier alteración puede dificultar el aprendizaje y la integración del niño socialmente y en el ámbito académico.

#### **Evaluaciones en adolescentes (12 a 19 años)**

- **Endocrinológicas, ginecológicas/uroológicas**: Evaluar el correcto desarrollo puberal; tratar desórdenes en el ciclo menstrual; reforzar conocimientos sobre educación sexual integrada y evaluación del uso de anticonceptivos<sup>1,3</sup>.
- **Traumatológica/fisioterapia**: Para evitar la acentuación de los trastornos osteoarticulares detectados en etapas anteriores.
- **Nutricional**: Brindar asesoramiento nutricional para evitar trastornos metabólicos como los asociados al sedentarismo.
- **Psiquiátricas/psicológicas**: Realizar pesquisa y tratamiento en alteraciones de la conducta-comportamiento<sup>1,3</sup>.

#### **COMENTARIO FINAL**

El síndrome de Pallister Killian presenta comorbilidades que deben ser detectadas oportunamente para evitar secuelas. El seguimiento de estos pacientes basado en las actuales recomendaciones es una estrategia que ofrece al equipo tratante la posibilidad de pesquisa temprana y un abordaje integral para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

## BIBLIOGRAFÍA:

1. Arghir A, Popescu R, Resmerita I, Budisteanu M, Butnariu LI, Gorduza EV, Gramescu M, Panzaru MC, Papuc SM, Sireteanu A, Tutulan-Cunita A, Rusu C. Pallister-Killian Syndrome versus Trisomy 12p-A Clinical Study of 5 New Cases and a Literature Review. *Genes (Basel)*. 2021;12(6):811.
2. Blyth M, Maloney V, Beal S, Collinson M, Huang S, Crolla J, Temple IK, Baralle D. Pallister-Killian syndrome: a study of 22 British patients. *J Med Genet*. 2015;52(7):454-464.
3. Izumi K, Krantz ID. Pallister-Killian syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014;166C(4):406-13.
4. Didinen S, Atabek D, Kip G, Patr Müneveroğlu A, Tulunoğlu Ö. Dental Treatment of a Child with Pallister-Killian Syndrome. *Case Rep Dent*. 2016;2016:4130961.
5. Bagattoni S, D'Alessandro G, Sadotti A, Alkhamis N, Rocca A, Cocchi G, Krantz ID, Piana G. Oro-dental features of Pallister-Killian syndrome: Evaluation of 21 European probands. *Am J Med Genet A*. 2016;170(9):2357-2364.
6. Tilton RK, Wilkens A, Krantz ID, Izumi K. Cardiac manifestations of Pallister-Killian syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014;164A(5):1130-1135.
7. Toydemir RM, Panza E, Longhurst MC, South ST, Rope AF. Seizures and Cardiomyopathy in a Patient with Pallister-Killian Syndrome due to Hexasomy 12p Mosaicism. *Mol Syndromol*. 2020;11(3):125-129.
8. Gigliotti MJ, Tachie-Baffour Y, Jafrani RJ, Lane J, Rizk E. A Novel Case of Tethered Cord in a Five-Month-Old Male With Pallister-Killian Syndrome. *Cureus* 2020 ;12(10):e11240.
9. Ricci E, Bonfatti R, Rocca A, Sperti G, Cagnazzo V, Vignoli A, Cocchi G, Cordelli DM. Myoclonic epilepsy with photosensitivity in infants with Pallister-Killian Syndrome. *Eur J Paediatr Neurol*. 2019;23(4):653-656.