

# Obstrucción intestinal como manifestación del síndrome de Pallister-Killian

Y. González Ruiz, P. Bragagnini Rodríguez, A.J. González Esgueda, M.R. Delgado Alvira, S. Rite Gracia  
Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario «Miguel Servet». Zaragoza

## Resumen

El síndrome de Pallister-Killian (SPK) es una alteración genética rara, no hereditaria y esporádica, que se produce por un mosaicismo para la tetrasomía del brazo corto del cromosoma 12. Se manifiesta con un fenotipo típico, que se caracteriza por un aspecto facial tosco, el labio de Pallister, una nariz corta con narinas antevertidas, un puente nasal plano, hipertelorismo, orejas de implantación baja y malformadas, alopecia en la región bitemporal, anomalías en las extremidades, pigmentación irregular con manchas acrómicas e hiperacrómicas y uñas hipoplásicas. Se asocia frecuentemente a hernia diafragmática, alteraciones cardiovasculares y malformaciones anorrectales.

Presentamos el primer caso descrito en la literatura de SPK que se manifiesta con un cuadro de obstrucción intestinal.

## Palabras clave

Síndrome de Pallister-Killian, tetrasomía, mosaicismo

## Abstract

*Title:* Intestinal obstruction as a manifestation of Pallister-Killian syndrome

Pallister-Killian syndrome (PKS) is a rare, non-hereditary, sporadic mosaicism genetic disorder, caused by tetrasomy of the short arm of chromosome 12. It is expressed with a typical phenotype characterized by coarse face with broad, Pallister lip, short nose with anteverted nostrils, flat nasal bridge, hypertelorism, low and malformed ears implantation, bitemporal alopecia, limb abnormalities, irregular pigmentation with achromic and hyperchromic spots and hypoplastic nails. Frequently associated with diaphragmatic hernia, cardiovascular and anorectal malformations.

We report the first case in the literature of PKS with associated symptoms of functional intestinal obstruction.

## Keywords

Pallister-Killian syndrome, tetrasomy, mosaicism

## Caso clínico

Presentamos el caso clínico de un lactante con antecedente de prematuridad de 30 semanas de edad gestacional, con un peso al nacer de 1.500 g y un test de Apgar de 3/5. Entre los antecedentes personales cabe citar los siguientes: encefalopatía hipóxico-isquémica tras una cesárea urgente por rotura uterina, hemorragia ventricular de grado III/IV con hidrocefalia poshemorrágica, enfermedad de membrana hialina, retinopatía del prematuro y malformación genitourinaria. Entre los antecedentes maternos cabe mencionar un feto muerto intraútero y un recién nacido fallecido a los 25 días de vida. No hubo retardo en la expulsión de meconio y presenta deposiciones diarias desde el nacimiento. Ingresó a los 2 meses de vida en nuestro centro a causa de una distensión abdominal acompañada de decaimiento y estreñimiento de 4 días de evolución. La radiografía abdominal mostró una marcada distensión intestinal difusa con contenido intestinal en el colon, pero no se visualizaba la ampolla rectal (figura 1). Se obtuvo un enema opaco en el que se rellenaba todo el colon, con escasos restos fecales y de calibre intermedio, con una llamativa distensión de las asas de intestino delgado, sin apreciar una zona de transición sugestiva de enfermedad de Hirschsprung (figura 2). Se intervino quirúrgicamente al paciente el cuarto día de ingreso debido a un aumento de la distensión abdominal y la salida de contenido bilioso por la sonda nasogástrica. Se observaron unas asas de intestino delgado muy dilatadas, sin signos isquémicos, con un buen paso de heces



**Figura 1.**  
*Radiografía abdominal en la que se aprecia una distensión abdominal difusa*



**Figura 2.**  
*Enema opaco en el que se rellena todo el colon, con una distensión de las asas intestinales, sin zona de transición*

del intestino delgado al colon, cuyo aspecto macroscópico era normal. No se visualizó malrotación intestinal, hernias ni bridas. Se realizó una enterotomía y una biopsia del íleon terminal y el sigma: no se hallaron alteraciones histológicas relevantes desde el punto de vista anatomopatológico, aunque se confirmó la presencia de células ganglionares. La evolución postoperatoria fue tórpida; el cuarto día tras la intervención persistía la distensión abdominal e irritabilidad, y se produjo la salida de material fecaloideo a través de una laparotomía media. En la cirugía realizada se constató una dehiscencia de sutura de enterotomía previa, por lo que se llevó a cabo una resección de 5 cm de íleon terminal, que abarcaba la zona de enterotomía, y una derivación intestinal en el íleon terminal. El postoperatorio fue favorable; disminuyó la distensión abdominal, con una ileostomía funcionante, y se realizó el cierre de la ileostomía a los 13 días de la intervención.

Se realizó estudio genético, dado el fenotipo peculiar y la presencia de otras anomalías, además del cuadro obstructivo, como quistes periventriculares, úvula bífida, hipotonía intensa, hipoplasia renal y osteopenia. El caso se diagnosticó de síndrome de Pallister-Killian (SPK).

## Discusión

El SPK es una alteración genética rara no hereditaria y esporádica, que se produce por un mosaicismo para la tetrasomía del brazo corto del cromosoma 12<sup>1,2</sup>. Se presenta con una incidencia cercana a 1/25.000<sup>2</sup> recién nacidos vivos. Fue descrito por primera vez independientemente por Pallister, en 1977, y Killian y Teschler-Nicola, en 1981<sup>1</sup>. Presenta un fenotipo característico definido por un aspecto facial tosco, el labio de Pallister, que se caracteriza por un labio superior fino e inferior grueso, frente prominente, nariz corta con narinas antevertidas, puente nasal plano, hipertelorismo, orejas de implantación baja y malformadas, alopecia en la región bitemporal, cuello corto, anomalías en las extremidades, pigmentación irregular con manchas acrómicas e hiperacrómicas y uñas hipoplásicas<sup>1-5</sup>. Este paciente presentaba facies típica, con boca en carpa, retromicrognatia, oblicuidad antimongoloide palpebral y orejas de implantación baja. Además de los rasgos fenotípicos, se caracteriza por retraso intelectual y motor, hipotonía progresiva, sordera y convulsiones. Las anomalías más frecuentemente descritas asociadas al SPK son la hernia diafragmática, las alteraciones cardiovasculares y las malformaciones anorrectales, y se ha constatado una incidencia mayor de éstas en los pacientes diagnosticados perinatalmente<sup>1</sup>. Sin embargo, en distintas publicaciones se asocia el SPK a otras patologías, como hernia umbilical, onfalocelo, criptorquidia, fisura palatina, pezones extranumerarios, estenosis del conducto auditivo externo, estrabismo, cataratas, hidrocefalia, lesión del tracto urinario superior, tumor de la glándula pineal, malrotación y vólvulo intestinal<sup>1,2</sup>. No hay descritos en la literatura cuadros de obstrucción intestinal en pacientes afectados de este síndrome. La causa que produjo la obstrucción intestinal en este paciente es desconocida, ya que no se encontraron alteraciones anatómicas ni hallazgos patológicos que justificaran el cuadro y, dada la baja casuística, es difícil llegar a una conclusión al respecto.

## Bibliografía

1. Baglaj M, King J, Carachi R. Pallister-Killian syndrome: a report of 2 cases and review of its surgical aspects. *J Ped Surg.* 2008; 43: 1.218-1.221.
2. Toledo-Bravo de Laguna L, Del Campo-Casanelles M, Santana-Rodríguez A, Santana-Artiles A, Sebastián-García I, Cabrera-López JC. Presentación de tres casos de síndrome de Pallister-Killian. *Rev Neurol.* 2014; 58: 63-68.
3. McLeod DR, Wesselman LR, Hoar DI. Pallister-Killian syndrome: additional manifestations of cleft palate and sacral appendage. *J Med Genet.* 1991; 28: 541-543.
4. Srinivasan A, Wright D. Pallister-Killian syndrome. *Am J Case Rep.* 2014; 15: 194-198.
5. Méndez M, Rodríguez M, Boluarte A, Cartolín R, Valdéz G, Matheus F. Killian-Pallister syndrome. Case report of interdisciplinary rehabilitation therapy. *Rev Med Hered.* 2013; 24: 50-53.