

Síndrome de Killian-Pallister. Reporte de un caso en terapia de rehabilitación interdisciplinaria

Killian–Pallister Syndrome. Case report of interdisciplinary rehabilitation therapy

María Méndez ¹, María Rodríguez ², Alicia Boluarte ³, Rocío Cartolín ⁴, Gianina Valdéz ⁵, Fanny Matheus ⁶

RESUMEN

El Síndrome de Killian-Pallister es una alteración genética, no hereditaria, causado por distribución en mosaico tisular de un isocromosoma adicional 12p, poco frecuente a nivel mundial. Los pacientes presentan dismorfia facial, características clínicas distintivas y deficiencia mental. Se reporta el primer y único caso atendido en un centro de rehabilitación especializado en el país y se describen las características clínicas, deficiencias, discapacidades y el manejo oportuno con rehabilitación interdisciplinaria. Los resultados muestran una evolución favorable en el tratamiento rehabilitador.

PALABRAS CLAVE: Deficiencia psicomotora, discapacidades del desarrollo (**Fuente:** DeCS BIREME)

SUMMARY

Killian-Pallister's syndrome is a rare, non-hereditary, genetic alteration caused by a mosaic distribution of an additional isochromosome 12p. Patients present with facial dysmorphic features and mental deficiency. We report here the first case of this syndrome in the country, which was attended at a specialized rehabilitation center, and describe the clinical features and the proper interdisciplinary management. The patient had a favorable clinical evolution.

KEY WORDS: Psychomotor disorders, developmental disabilities. (**Source:** MeSH NLM)

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Killian-Pallister, es una alteración genética no hereditaria, poco frecuente y esporádica, que presenta distribución en mosaico tisular específica de un isocromosoma adicional 12p [i(12p)]. Se caracteriza por dismorfia facial, características clínicas distintivas y deficiencia intelectual (Figura 1). Fue descrito en 1977 por Pallister en dos adultos

con compromiso mental, crisis convulsivas, hipotonía, cara tosca, malformaciones de las extremidades, vísceras y anomalías pigmentarias de la piel (1). Este síndrome también fue reportado, independientemente, en 1981 por Killian y Teschle-Nicola en una niña de tres años. El primer caso prenatal fue reportado por Gilgenkrantz y col en 1985; actualmente se puede detectar en etapa pre natal (2).

¹ Médico Rehabilitador. Profesora Auxiliar, Facultad de Medicina Hipólito Unanue. Universidad Nacional Federico Villarreal. Instituto Nacional de Rehabilitación. Callao, Perú.

² Médico Rehabilitador. Instituto Nacional de Rehabilitación. Callao, Perú.

³ Psicóloga. Magíster en Psicología Clínica. Instituto Nacional de Rehabilitación. Callao, Perú.

⁴ Tecnólogo Médico en Terapia Ocupacional. Tutora de Internos de Tecnología Médica, Universidad Nacional Mayor de San Marcos. Instituto Nacional de Rehabilitación. Callao, Perú.

⁵ Tecnólogo Médico en Terapia Ocupacional. Instituto Nacional de Rehabilitación. Callao, Perú.

⁶ Tecnólogo Médico en Terapia Física. Instituto Nacional de Rehabilitación. Callao, Perú.



Figura 1. Facies característica de la paciente con Síndrome de Killian-Pallister.

Se han reportado más de 100 casos de este síndrome (3). Algunos estudios muestran complicaciones clínicas y retraso en el desarrollo psicomotor a pesar de la intervención de terapia física (4). Se manifiesta como un trastorno generalizado del desarrollo, comúnmente presenta déficit intelectual con un patrón de comportamiento que encuadra con el espectro autista (5). En el año 2006, se reportó un caso de alto funcionamiento cognitivo (1).

No hay estudios que muestren la evolución de estos pacientes una la terapia de rehabilitación interdisciplinaria, por lo tanto se reporta el primer caso de este síndrome en nuestra institución y probablemente en el Perú, y se presentan las deficiencias y discapacidades y su evolución con el manejo integral de rehabilitación por un equipo multidisciplinario.

Caso Clínico

Niña, producto de segunda gestación que ingresó al Departamento de Desarrollo Psicomotor a los 12 días de nacida, por presentar múltiples deficiencias. La madre cursó el embarazo con hiperémesis gravídica y amenaza de parto prematuro; el parto fue eutócico, su peso al nacer 4 280 gr con APGAR 8 al minuto, y 8 a los 5 minutos, llanto débil al nacer.

Al examen clínico se encontró cuello corto, sindactilia, diastasis de músculos rectos, glándulas mamarias supernumerarias, polidactilia en pie derecho, ausencia de orificio anal y espina bífida. Presentaba las siguientes deficiencias: hipotonía, deficiencia mecánica de clavícula y de mano. Se derivó al servicio de genética, ante la sospecha de una anomalía genética;

Tabla 1. Deficiencias y discapacidades antes de la rehabilitación y funcionalidad después del tratamiento de rehabilitación interdisciplinaria.

Deficiencia antes de la intervención de rehabilitación	Discapacidad antes de la intervención de rehabilitación	Funcionalidad alcanzada después del tratamiento de rehabilitación
Hipotonía	Para sentarse, rodar, gatear y caminar	Control de cabeza, control de tronco e inicio de rotaciones
En el equilibrio	Para mantener estabilidad en cabeza, cuello y tronco	Mejor estabilidad o equilibrio en sentado y se mantiene de pie con apoyo (Fig. 2 y 3)
En la mecánica de la mano	Para agarrar	Uso de manos, coger, jalar, intentar guardar
En la comunicación	Para manifestar emociones y necesidades	Realiza sonidos guturales, sonrisa motivada
En la visión	Para ver	Fijación y seguimiento visual parcial
Sensorial en el canal táctil (hipersensibilidad)	Para autorregularse (irritabilidad) y tolerar el estímulo táctil (hipersensibilidad)	Disminuye irritabilidad, mejor tolerancia al estímulo táctil
Sensorial en el canal vestibular (hiporesponsividad)	Pobre nivel de alerta	Incrementa el nivel de alerta
Auditiva	Para oír	Discrimina estímulos auditivos altos.



Figura 2. Se aprecia estabilidad sedente, con equilibrio y prensión funcional de miembros superiores.



Figura 3. Postura bípeda con apoyo y en evolución.

el estudio cromosómico mostró alteración en el brazo corto del cromosoma 12, compatible con Síndrome de Killian-Pallister.

El estudio de potenciales evocados visuales realizado cuando tenía 1 año 2 meses de edad, mostró disfunción de la vía visual sensorial a nivel cortical en forma bilateral, y el estudio de Potenciales Evocados Auditivos realizado a la edad de un año 4

meses, deficiencia auditiva neurosensorial bilateral a predominio derecho.

El programa de rehabilitación a cargo del equipo multidisciplinario se inició a los 12 días de nacida y continúa hasta la actualidad (4 años de edad), con terapia física basada en métodos de estimulación motora y sensorio-perceptiva, terapia ocupacional con un conjunto de métodos para el desarrollo de la independencia funcional y el logro de respuestas adaptativas de integración sensorial, intervención psicoterapéutica de orientación a los padres.

En la tabla 1, se muestran las deficiencias y discapacidades antes de la rehabilitación y la funcionalidad después de la terapia de rehabilitación interdisciplinaria.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Killian-Pallister es un trastorno del desarrollo que afecta muchas partes del cuerpo, siendo la hipotonía la deficiencia que interfiere con el desarrollo normal de las habilidades motoras como sentarse, pararse y caminar, así como la deficiencia intelectual (3). Sin embargo, Stalker et al. (1) reportaron un caso con un nivel cognitivo y conductual significativamente mejor que los reportados en la literatura, por lo que se considera importante la precisión diagnóstica del desarrollo en el proceso rehabilitador.

El diagnóstico del síndrome de Killian-Pallister se puede hacer desde la etapa prenatal para el adecuado consejo genético (6), y la disminución de la morbi-mortalidad prenatal o neonatal y tener un mejor pronóstico para el manejo de las deficiencias y discapacidades. En nuestro caso el diagnóstico fue post-natal y la intervención fue inmediata.

Luego de tres años de tratamiento rehabilitador, la paciente ha evidenciado cambios significativos: en el aspecto psicomotor ha logrado controlar la cabeza en forma vertical, sentarse sin apoyo y mantenerse de pie con apoyo, como puede observarse en las figuras 2 y 3. Con la terapia ocupacional se ha observado incremento en el nivel de alerta, regulación de la conducta, mejor prensión de sus manos, realiza sonidos guturales, sonrisa motivada, fijación y seguimiento visual parcial, y discrimina estímulos auditivos altos.

No se han encontrado reportes relacionados a los resultados de rehabilitación interdisciplinaria de este tipo de síndrome genético, siendo motivo a

REPORTE DE CASO / CASE REPORT

futuro realizar estudios en pacientes con síndrome de Killian-Pallister.

El análisis y la intervención interdisciplinaria de rehabilitación en forma precoz permiten prevenir el desarrollo de nuevas deficiencias y discapacidades

Aspectos éticos:

La presentación y reproducción de las fotografías de la paciente han sido autorizadas por escrito por la madre.

Correspondencia:

María Méndez
Rodolfo Rutte 733, Magdalena del Mar
Lima, Perú.
Correo electrónico: marimendezcampos@hotmail.com

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Stalker HJ, Gray BA, Bent-Williams A, Zori RT. High Cognitive Functioning and behavioral phenotype

- in Pallister-Killian syndrome. *Am J Med Genet.* 2006; 140(18):1950–1954.
2. Liehr T, Wegner R.D, Stumm M, et al. Pallister-killian syndrome: Rare phenotypic features and variable karyotypes. *Balkan J Med Genet.* 2008; 12:65–67.
3. Genetic Home Reference: Pallister-Killian mosaic syndrome [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US). [Reviewed June 2009; cited 2012 Jan 30]. Available from: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/pallister-killian-mosaic-syndrome>
4. Sanda F, Tonkovi I, Lasan T, et al. Pallister- Killian Syndrome: Unusual significant postnatal overgrowth in a girl with otherwise typical presentation. *Coll Antropol.* 2010; 34: 247-250.
5. Ruggieri V, Arberas C. Trastornos generalizados del desarrollo: Aspectos clínicos y genéticos. *Medicina (Buenos Aires).* 2007; 67: 569-585.
6. Ramírez MA, García R, Sánchez HF. Síndrome de Pallister-Killian. Comunicación de un caso. *Ginecol Obstet Mex.* 2007; 75(7):412-18.

Recibido: 20/08/12 Aceptado: 28/01/13
--