

Outros

(21525) - SINDROME DE PALLISTER-KILLIAN: DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE UMA ENTIDADE RARA

Maria Vilaça³; Catarina Toscano¹; Margarida Reis Lima²; Fernando Santos¹; Nuno Pereira¹

1 - CHTV; 2 - ICBAS; 3 - Synlabhealth

Introdução

O síndrome de Pallister-Killian tem uma incidência estimada de 1/25000 e deve-se a uma tetrassomia 12p. Fenotipicamente caracteriza-se pela presença de múltiplas malformações como dismorfismos faciais, anomalias dos membros, hérnia diafragmática, malformação anal, hipotonia no recém-nascido, défice cognitivo, epilepsia e 25% apresentam cardiopatia. Apresentamos um caso clínico no qual o diagnóstico pré-natal foi possível e caracterizamos os achados ecográficos e conduta.

Objectivos

Apresentamos um caso clínico no qual o diagnóstico pré-natal foi possível e caracterizamos os achados ecográficos e conduta.

Metodologia

Acedemos ao processo físico e informático de uma grávida com diagnóstico pré-natal de síndrome de Pallister-Killian de modo a descrever o caso.

Resultados e Conclusões

Primigesta com 36 anos de idade, sem antecedentes pessoais relevantes, enviada à nossa Unidade para realizar rastreio combinado do 1º trimestre, às 12s+5d semanas de gestação. A avaliação ecográfica revelou presença de onfalocelo, hérnia diafragmática, ossos longos curtos, cardiopatia, anomalia no posicionamento dos membros, perfil facial peculiar e uma translucência da nuca > P95. Dado o contexto de síndrome polimalformativo, foi efetuado aconselhamento e realizado teste invasivo.

A análise do líquido amniótico por estudo FISH com sonda ETV6/RUNX1 revelou a presença de dois sinais de hibridação para o gene ETV6 (12p13.2) no cromossoma supranumerário, permitindo o diagnóstico de Síndrome de Pallister-Killian.

Perante o prognóstico sombrio associado, o casal solicitou Interrupção Médica da Gravidez que foi realizada às 18 semanas de gestação, sem intercorrências.

Após consulta de aconselhamento genético, o estudo citogenético da mulher revelou-se normal, confirmando o carácter esporádico do caso.

O Síndrome de Pallister Killian é uma doença genética rara, caracterizada por múltiplas malformações, sendo geralmente diagnosticada nos primeiros anos de vida. Este caso, documenta os achados ecográficos que possibilitam o seu diagnóstico pré-natal e aconselhamento atempado do casal.