
PRIKAZ BOLESNIKA S PALLISTER KILLIANOVIM SINDROMOM

CASE REPORT OF PATIENT WITH PALLISTER KILLIAN SYNDROME

Valentina Matijević (valentina.matijevic@gmail.com)

KBC Sestre milosrdnice, Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju

PETRA KOVAČEVIĆ (petrakova13@gmail.com)

KBC Sestre milosrdnice, Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju

Ivana Vid Vargić (ivana.vid.vargic@gmail.com)

KBC Sestre milosrdnice, Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju

UVOD

Pallister-Killian sindrom (PKS) je rijedak kromosomski mozaični poremećaj uzrokovan tetrasomijom kratkog kraka kromosoma 12. Kliničke karakteristike sindroma su hipotonija novorođenčeta, dizmorfična obilježja lica, pigmentne anomalije kože, urođene srčane mane, dijafragmalna hernija, epilepsija i mentalna retardacija. Učestala je pojava poteškoća u razvoju govora, a mogu biti prisutni poremećaji sluha i vida. Incidencija PKS se procjenjuje na oko 5 od 1 000 000 živorođene djece. Obzirom na jako rijetku pojavnost navedenog sindroma, prikazujemo prvi slučaj Pallister Killian sindroma u našoj Klinici. Radi se o muškom dojenčetu rođenom iz druge trudnoće u 8.mj. 2021.g. vaginalnim porodom u terminu. UZV pregledom u 13. tjednu trudnoće uočio se cistični higrom vrata te je učinjena rana amniocenteza u 19. tjednu, gdje je u 27 % stanica potvrđen muški kariotip s prekobrojnim izokromosomom 12p. UZV-om mozga je potvrđena ventrikulomegalija te stanje nakon intrakranijskog krvarenja II. stupnja. Isto tako, u rodilištu je ustanovljena hidronefroza III stupnja lijevog bubrega. U dobi od 2 mjeseca pregledan je po dječjem fizijatru u našoj Klinici, kada je uočeno značajno neuromotorno odstupanje u razvoju te je indicirana multidisciplinarna obrada i stimulacija putem Dnevne bolnice. U inicijalnom statusu bilo je prisutno više simptoma rizika. Spontana motorika prezentirana je oskudno i stereotipno, tonus mišića bio je snižen.

ZAKLJUČAK

Prikazom ovog bolesnika htjeli smo ukazati na važnost rane neurorazvojne stimulacije u bolesnika s Pallister Killianovim sindromom, kako bi se pravovremeno iskoristili razvojni potencijali i prevenirale komplikacije uslijed osnovne bolesti.