

SÍNDROME DE FRASER: A PROPÓSITO DE UN CASO

Gallego Pozuelo, RM; Crespo Bañón, P; Valenciano Rodríguez, M; Ruíz Boluda, MI; Llamas Sarriá MA; Merlos Martínez, MI; Castro Marchán, E; Pertegal Ruiz, M.
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)

CASO CLÍNICO

Mujer de 38 años, G1 y sin antecedentes personales de interés. Gestación espontánea con ecografía de primer trimestre sin anomalías y con cribado de bajo riesgo. En la ecografía de la semana 20 se evidencia un feto en **anhidramnios** con varias anomalías (**Figura 1-3**). Se diagnosticó de **síndrome de obstrucción respiratoria alta congénita (CHAOS)** en contexto polimalformativo compatible con **síndrome de Fraser**.

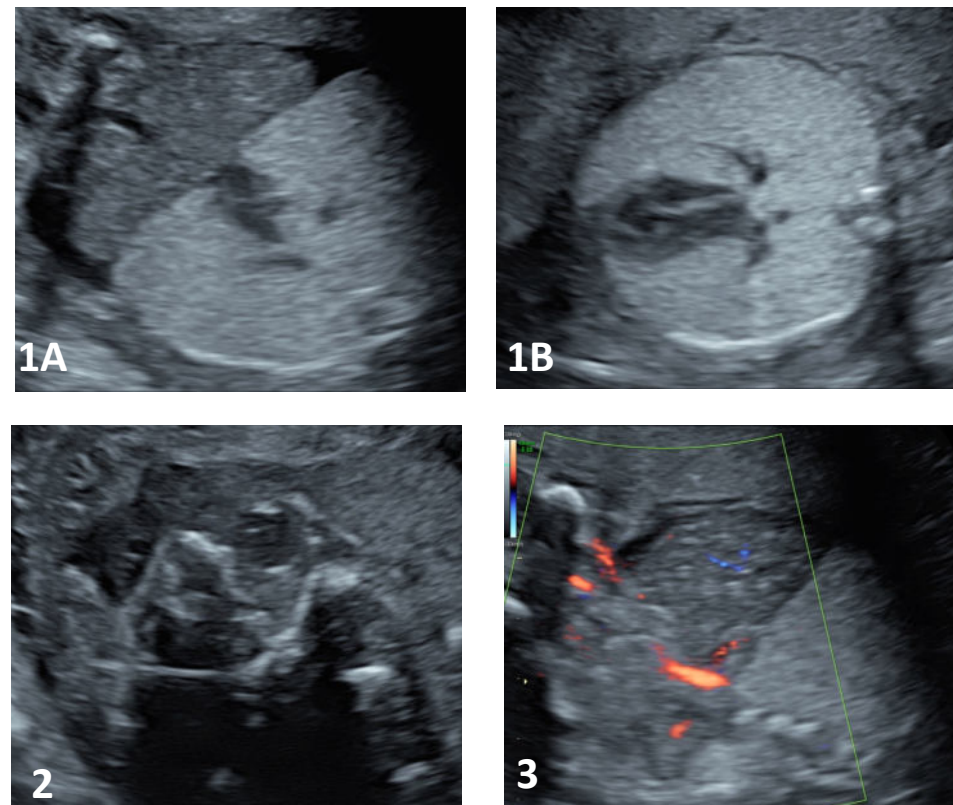


Figura 1A: pulmones muy aumentados e hiperecogénicos y aplanamiento de cúpulas diafragmáticas. Ascitis asociada.

1B: Afilamiento cardíaco y éste en mesocardia

Figura 2: órbita con microftalmia izquierda.

Figura 3: Arterias renales de escaso flujo y atrofia renal bilateral.

Se realizó una **cordocentesis** sin resultado por contaminación materna. Los progenitores decidieron continuar con la gestación pese al mal pronóstico, realizándose controles ecográficos seriados y asociándose un retraso severo de crecimiento en semana 28. En la semana 37, se objetivó un **óbito fetal** induciéndose el parto, que transcurrió sin incidencias, y naciendo una mujer de 1650 gramos y 41 centímetros.

La **autopsia** informó de estenosis traqueal, agenesia reno-ureteral bilateral, criptofthalmia izquierda, microftalmia derecha, orejas de implantación baja, leve hipoplasia nasal, sindactilia en ambos pies (**Figura 4-5**). Todo ello compatible con el síndrome de Fraser. Actualmente pendiente del resultado genético fetal.

DISCUSIÓN

El **CHAOS** es una entidad de muy baja incidencia caracterizada por obstrucción total o parcial de la vía aérea (atresia laríngea lo más frecuente). Una proporción elevada asocia anomalías cromosómicas y síndromes polimalformativos entre los que destaca el síndrome de Fraser.

El pronóstico es malo dada la imposibilidad de respirar del neonato con malos resultados en caso de traqueotomía urgente. En casos aislados puede plantearse la cirugía fetal abierta (EXIT).

El **Síndrome de Fraser** es una rara enfermedad autosómica recesiva (0,43/100.000 nacidos vivos), que asocia malformaciones múltiples (**Figura 6**). Las más frecuentes son el criptofthalmos (88-93%), la sindactilia (54-79%) y la hipoplasia laríngea (30,8%).

CRITERIOS MAYORES: anomalías urinarias, o traqueo-laríngeas, genitales ambiguos, criptofthalmos, sindactilia, hermanos afectos.

CRITERIOS MENORES: orejas displásicas, defectos anorrectales o de osificación, anomalías umbilicales o nasales.

Figura 6: criterios diagnósticos.

El caso presentado destaca por cumplir cuatro criterios diagnósticos mayores y dos menores.

El pronóstico es malo especialmente si presenta estenosis/atresia laríngea o agenesia renal bilateral. Por ello, el diagnóstico prenatal es determinante pudiendo considerarse la Interrupción de la gestación si los padres desean.



Fig 4: criptofthalmia izquierda.



Fig 5: sindactilia.

CONCLUSIÓN

El diagnóstico prenatal del Síndrome de Fraser es complejo pero posible en manos de un ecografista experto. La inusual asociación del **CHAOS** con oligoamnios, o la presencia de criptofthalmos (presente casi siempre) asociado a otras anomalías, debe hacer sospechar este síndrome.