

El síndrome de Fraser

Síndrome de criptofalmia-sindactilia

[El síndrome](#)

[El diagnóstico](#)

[Los aspectos genéticos](#)

[El tratamiento, la atención, la prevención](#)

[Vivir con](#)

[Saber más](#)

Señor, Señora:

Esta ficha tiene como fin informarle sobre el síndrome de Angelman. No sustituye una consulta médica. Su objetivo es fomentar el diálogo con su médico. No dude en solicitarle información más precisa acerca de cualquier aspecto que no le parezca lo suficientemente claro y en plantearle dudas adicionales relacionadas con su caso concreto. De hecho, parte del contenido que aparece en esta ficha puede no estar adaptado a su caso: debe recordar que cada paciente es diferente. Únicamente el médico puede facilitar información personalizada y adaptada.

El síndrome

● ¿Qué es el síndrome de Fraser?

El síndrome de Fraser o síndrome de criptofalmia – sindactilia es una enfermedad genética caracterizada por la asociación de malformaciones de los ojos (criptofalmia), de los dedos de las manos y/o de los pies (sindactilia) y de los órganos genitales. También pueden estar presentes otras malformaciones, principalmente en las orejas, los riñones y las vías respiratorias.

Las manifestaciones y la gravedad del síndrome varían considerablemente de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia.

Este síndrome debe su nombre al genetista británico GR Fraser que lo describió por primera vez en 1962.

● ¿Cuántas personas están afectadas por el síndrome de Fraser?

La prevalencia (número de personas afectadas en una población en un momento dado) del síndrome de Fraser no se conoce con exactitud, pero se trata de una enfermedad genética rara que afecta a menos de un recién nacido por cada 500.000 en Europa.

● ¿Quién puede verse afectado?

El síndrome afecta indistintamente a personas de ambos sexos, independientemente de su origen geográfico.

● ¿Cuál es la causa?

El síndrome de Fraser tiene un origen genético. Se debe a la alteración (mutación) de genes. Los genes son porciones de ADN, sustancia que constituye los cromosomas y contiene nuestro patrimonio genético. Un gen equivale a un "código" que da las instrucciones para producir una proteína. Las proteínas tienen funciones muy variadas: contribuyen al funcionamiento normal de cada célula y, a nivel global, del organismo. Todavía no se conocen todos los genes implicados en el síndrome

de Fraser pero se han identificado tres: los genes FRAS1, FREM2 y GRIP1. Este síndrome se considera genéticamente heterogéneo porque puede estar causado por mutaciones en diferentes genes.

Los genes FRAS1 (localizado en el cromosoma 4) y FREM2 (localizado en el cromosoma 13) codifican respectivamente para proteínas de la matriz extracelular: la proteína de matriz extracelular FRAS1 y la proteína 2 de matriz extracelular asociada a FRAS1, que aseguran la cohesión de las células dentro de un tejido; ambas son esenciales para el correcto desarrollo de los órganos durante el periodo embrionario.

El gen GRIP1 (en el cromosoma 12) codifica para la proteína de interacción con el receptor de glutamato 1 que interacciona con las proteínas previamente citadas.

En el síndrome de Fraser, las mutaciones en estos genes causan una anomalía del desarrollo relacionada con la disfunción de un mecanismo esencial denominado muerte celular programada (apoptosis). Por ejemplo, durante el desarrollo del embrión, los extremos de los dedos de las manos y de los pies están inicialmente fusionados por las membranas interdigitales, y después se individualizan gracias a la apoptosis de las células constitutivas de estas membranas. La disfunción de la apoptosis explica los dedos/pies palmeados o fusionados, las anomalías en la apertura de los ojos, de la vagina, de la laringe, del ano, etc. presentes en el síndrome de Fraser.

● ¿Cuáles son sus manifestaciones?

Las manifestaciones del síndrome de Fraser son numerosas y varían de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia. Desde el nacimiento, los recién nacidos presentan malformaciones en ojos, orejas, dedos de las manos y de los pies, órganos genitales y, a veces, problemas respiratorios y/o anomalías renales.

Malformaciones de los ojos

En el momento del nacimiento, nueve de cada diez recién nacidos tienen el ojo en parte o totalmente recubierto de una piel (criptoftalmia). Cuando la afectación es completa, los párpados están ausentes. A veces, los párpados están parcialmente fusionados el uno al otro (anquilobléfaron) y no dejan entrever más que una pequeña parte del ojo. En la mitad de los casos, la criptoftalmia afecta a los dos ojos.

En general, los recién nacidos ven mal, incluso cuando la criptoftalmia afecta a un solo ojo, ya que éstos presentan, muy a menudo, malformaciones del globo ocular. Uno de cada cinco recién nacidos presenta algunas estructuras en el ojo que pueden estar ausentes o divididas (coloboma) y, según la gravedad de la anomalía, su visión puede ser desde normal a muy pobre. El coloboma puede provocar dificultades para soportar la luz intensa (fotofobia) cuando afecta a la parte coloreada del ojo (iris). También puede dificultar o impedir la visión si estructuras como la retina (membrana que tapiza el fondo del globo ocular y permite la formación de las imágenes) están afectadas.

La membrana transparente que recubre el globo ocular (córnea) puede ser opaca.

Los conductos que conducen las lágrimas (vías lagrimales) pueden estar ausentes o mal formados.

En algunos casos, el recién nacido no puede ver en absoluto ya que el ojo es demasiado pequeño (microftalmia) o está ausente (anoftalmia).

Tres de cada cinco niños no tiene ni pestañas, ni cejas.

Malformaciones de los dedos de las manos y de los pies

En tres de cada cinco niños, los dedos de las manos y/o de los pies están palmeados o fusionados (sindactilia), es decir unidos por una membrana y mal separados. Las dos manos y los dos pies pueden estar afectados. Muy ocasionalmente, los dedos de las manos son más pequeños de lo normal (braquidactilia) y las uñas están poco desarrolladas o ausentes (hipoplasia ungueal).

Malformaciones de los órganos genitales

Al nacimiento, en uno de cada cinco niños, puede ser difícil determinar el sexo (ambigüedad sexual) porque los órganos genitales externos están poco o mal desarrollados.

En dos de cada cinco niños, los órganos genitales, pene y testículos, están poco desarrollados (micropene especialmente). Los testículos, en tres de cada diez casos, no han descendido a las bolsas testiculares (criptorquidia). Con menor frecuencia, las bolsas que contienen los testículos (escroto) son pequeñas.

En cuatro de cada diez niñas, la anomalía más frecuente es un clítoris prominente. En uno de cada diez casos, el útero o la vagina son pequeños, incluso están ausentes (atresia) o separados en dos partes por un tabique (bifidez). A veces, la vagina está cerrada por una membrana (vagina imperforada). Por último, los labios mayores pueden estar sellados (fusión) o ausentes. En ocasiones, los huesos del pubis están ausentes.

Estas malformaciones pueden requerir un abordaje de urgencia para definir el sexo del niño y a veces es necesaria una operación quirúrgica.

Malformaciones de las vías respiratorias

Al nacimiento, tres de cada diez niños emiten un sonido agudo (estridor) en cada inspiración, a causa de un diámetro insuficiente o constreñido (estenosis) de la laringe (parte de la garganta que permite el paso del aire hacia los pulmones y donde se encuentran las cuerdas vocales). En niños más mayores, la estenosis produce una voz ronca o un susurro. A veces la laringe no está abierta (atresia), lo que puede causar la muerte.

En ocasiones, los niños presentan dificultades respiratorias a raíz de la constricción, o bien del cierre (atresia) de los canales que permiten el paso del aire entre las fosas nasales y la garganta (coanas). Las anomalías de la tráquea (con una estenosis en el 15% de los casos) pueden provocar también dificultades respiratorias. Puede ser entonces necesaria una ventilación asistida de urgencia para ayudar al recién nacido a respirar.

Asimismo, a veces es necesaria una alimentación por sonda para ayudar al niño a alimentarse.

Malformaciones de los riñones y de las vías urinarias

Las anomalías de los riñones son frecuentes, pudiendo estar ausente un riñón (agenesia unilateral) o, en ocasiones, los dos (agenesia bilateral, incompatible con la vida).

Los tubos que conducen la orina desde los riñones hasta la vejiga (uréteres) o desde la vejiga hasta el exterior (uretra) también pueden ser anormales. A veces, en los

niños, la uretra está anormalmente situada, por lo general, sobre el envés del pene, en lugar de estar en su extremo (hipospadias).

En ocasiones, la vejiga es pequeña, e incluso está ausente.

Estas malformaciones pueden tener consecuencias variables y dependen de la capacidad de funcionamiento de los riñones. Algunas de ellas se pueden corregir mediante cirugía.

Anomalías del rostro

La nariz está a menudo malformada: es plana, grande y puede tener una hendidura en el medio (nariz bífida). También pueden producirse malformaciones de algunos huesos del cráneo y de la cara, en particular de las órbitas.

Tres de cada diez personas tiene la línea de implantación del cabello muy baja, sobre la frente.

Una de cada diez personas tiene el paladar hendido y/o labio leporino.

Otras anomalías

Más de la mitad de los niños presenta malformaciones de las orejas: el pabellón auditivo (oído externo) está a menudo malformado, de forma cuadrada, anormalmente doblado; también puede estar pegado a la cabeza. A veces, la oreja está poco desarrollada o incluso ausente (microtia). La porción situada detrás de la parte visible de la oreja (oído medio) también puede estar malformada (ausencia de tímpano, trompa de Eustaquio malformada). Estas anomalías pueden ser el origen de una sordera denominada de transmisión que debe tratarse con el fin de limitar su impacto sobre la comunicación y la vida cotidiana.

Los niños tienen a menudo una hernia umbilical, que se presenta como una bolsa de aire, situada a nivel del ombligo, y que contiene una pequeña parte del intestino. La hernia es particularmente evidente cuando el niño tose, llora o hace un esfuerzo. Por lo general, no entraña ningún problema digestivo y se puede reabsorber espontáneamente, aunque a veces se requiere de una operación quirúrgica.

El ano puede estar malformado en una de cada diez personas y en los casos más graves, no está abierto (ano imperforado), por lo que se necesita una intervención quirúrgica después del nacimiento.

La mayor parte de las personas afectadas no presentan un déficit intelectual.

● ¿Cuál es su evolución?

La gravedad del síndrome varía de una persona a otra y es difícil generalizar su evolución.

Si las malformaciones son muy graves, pueden suponer la muerte del feto. Tras el nacimiento y durante el primer año de vida, la gravedad de las malformaciones de la laringe, los riñones y/o los pulmones puede poner en peligro la vida de los recién nacidos. Hoy en día, gracias a un mejor abordaje, varios niños gravemente afectados han logrado sobrevivir después de su primer año. Cuando las malformaciones no son tan importantes, la esperanza de vida se aproxima a la normal.

● ¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome?

La mayoría de los niños padece discapacidades visuales y, algunos, auditivas. Esta doble deficiencia dificulta el aprendizaje y requiere de un abordaje específico.

Además, cuando presentan defectos en las extremidades, estos suponen impedimentos adicionales.

Asimismo, algunas malformaciones físicas visibles y la ambigüedad sexual pueden tener consecuencias estéticas y psicológicas que derivan en aislamiento social, retraimiento y baja autoestima.

El resultado de estas deficiencias es una discapacidad que afecta a la comunicación, la autonomía y la movilidad (ver “*Vivir con*”), que puede mejorar mediante una rehabilitación funcional, ciertos equipos y ayudas técnicas (ver “*Cuáles son las formas de tratamiento de las manifestaciones de este síndrome?*”).

El diagnóstico

● ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Fraser?

El diagnóstico del síndrome de Fraser se puede hacer durante el curso del embarazo (diagnóstico prenatal) o al nacimiento a raíz de la constatación de un conjunto de malformaciones y de deficiencias ([criterios diagnósticos](#), en inglés).

Antes del nacimiento, en torno a las 18 semanas de amenorrea (ausencia de regla), su médico puede realizar el diagnóstico prenatal del síndrome mediante ecografía, si se evidencia la presencia simultánea de una criptoftalmia, una agenesia renal y de las extremidades, sobre todo si la enfermedad ya está presente en la familia.

Al nacimiento, la asociación de múltiples manifestaciones características (criptoftalmia, sindactilias, anomalías genitales) permite reconocer el síndrome. Por el contrario, cuando el niño no presenta criptoftalmia, es difícil establecer el diagnóstico.

Se puede realizar una prueba genética consistente en buscar, a partir de una muestra de sangre, las mutaciones de los genes FRAS1, FREM2 o GRIP1 que causan el síndrome. La prueba se realiza en laboratorios especializados. Esta prueba permite, en ocasiones, confirmar el diagnóstico. Sin embargo, si no se encuentra ninguna mutación en estos genes, no se excluye el diagnóstico del síndrome de Fraser dado que no se han identificado todavía todos los genes responsables.

El diagnóstico precoz de la enfermedad permite un manejo adaptado desde edades muy tempranas, así como una información completa de la persona y de su familia en cuanto al manejo de su vida diaria.

Una vez diagnosticado, es aconsejable solicitar una cita con un genetista clínico para entender el modo de transmisión de la enfermedad y las implicaciones que supone para los otros miembros de la familia.

● ¿En qué consisten los exámenes complementarios?

Los exámenes complementarios se realizan para evaluar de manera precisa el conjunto de las malformaciones.

Las técnicas de imagen

Las técnicas de imagen médica, especialmente la radiografía, ecografía, el escáner y las imágenes por resonancia magnética (IRM) proporcionan imágenes de los huesos, los órganos y de sus posibles anomalías. Se trata de pruebas indoloras que no presentan ningún peligro, ni siquiera para los niños.

La radiografía funciona con rayos X y puede poner de manifiesto las malformaciones de los huesos de la cara y del cráneo.

La radiografía de los pulmones en el recién nacido es a menudo normal, pudiendo encontrarse raramente pulmones demasiado pequeños o demasiado grandes.

La ecografía se basa en la utilización de ultrasonidos. La ecografía abdominal y pélvica permite observar las anomalías de los riñones y de las vías urinarias.

El TAC o escáner funciona con rayos X al igual que las radiografías clásicas, pero las imágenes se procesan por ordenador. Permite visualizar las malformaciones de las coanas así como aquellas del oído medio.

La IRM utiliza un campo magnético y permite la obtención de imágenes de los órganos en dos o tres dimensiones. Dado que se requiere una inmovilización total, se pueden suministrar calmantes ligeros (sedación) o bien anestesia para los niños más pequeños.

Examen oftalmológico

La IRM de los globos oculares permite estudiar cada estructura del ojo.

Exámenes de la laringe y de las coanas

Al nacimiento, si el niño emite un estridor, se examina su laringe gracias a una fibroscopia naso-laríngea: con el bebé dormido, se introduce en su boca un pequeño tubo flexible (sonda) hasta la laringe unido a una cámara.

Examen del aparato genital

Cuando existe ambigüedad sexual, es decir que los órganos genitales externos están poco o mal desarrollados, se realizarán rápidamente múltiples exámenes para determinar el sexo del niño. En España, el plazo para remitir al Registro Civil la comunicación de nacimiento, haciéndose constar el sexo del neonato, es de 72 horas desde el nacimiento.

El examen de los cromosomas (cariotipo) permite, a partir de una muestra de sangre, determinar el sexo cromosómico del niño. Esto es así puesto que nuestro patrimonio genético se encuentra en los cromosomas, de los cuales dos, los cromosomas sexuales, determinan el sexo. Estos cromosomas son los cromosomas X e Y en el caso de los niños y XX en el caso de las niñas.

Si los órganos genitales externos y el cariotipo no indican el mismo sexo, se requieren exámenes complementarios.

Una ecografía del abdomen y del bajo vientre (ecografía pélvica) permite visualizar los órganos sexuales internos. Estos son fundamentalmente la vagina, el útero, los ovarios, las trompas de Falopio en niñas y la próstata, el epidídimo, los conductos deferentes y las vesículas seminales en niños.

Puede ser necesaria una genitografía. Para realizar esta prueba es necesario introducir una sonda por uno de los orificios naturales para estudiar la cavidad vaginal en búsqueda del cuello del útero. La endoscopia es el segundo examen que se realiza. Consiste en introducir una cámara (o endoscopio) por un orificio para visualizar la anatomía interna. Estas pruebas se realizan bajo sedación o anestesia.

Una vez que se conocen todos los resultados, un equipo multidisciplinar de especialistas decide el sexo más apropiado a atribuir al niño, para su futuro interés.

Examen de la afectación auditiva

Los médicos especializados en los problemas de audición (médico otorrinolaringólogo) disponen de numerosas pruebas para medir una pérdida de audición e identificar su origen. Algunos métodos requieren de la participación de la persona examinada y son por lo tanto difíciles en el caso de niños muy pequeños. Las pruebas auditivas en niños deben realizarse en un ámbito pediátrico especializado.

Hay otros métodos que no requieren de la participación de la persona examinada, como las otoemisiones acústicas (OEA) y los potenciales evocados auditivos (PEA).

Para el registro de las OEA, se coloca un micrófono en el conducto externo de la oreja y se registran los sonidos producidos por células especializadas (células ciliadas externas). Este examen es rápido y fácil de efectuar, incluso en los bebés, aunque no mide el nivel de audición.

La medición de los PEA permite registrar la actividad eléctrica del cerebro en respuesta a una señal sonora. Para este examen, la persona lleva un casco, está en reposo, o incluso dormida. Se emiten sonidos breves y se registra la reacción del cerebro gracias a unos sensores eléctricos (electrodos) que se colocan en la parte superior del cráneo y sobre los lóbulos de las orejas.

Exámenes de los riñones y de las vías urinarias

Además de los exámenes basados en imagen, los análisis de sangre y de orina permiten evaluar la función renal.

● ¿Es posible confundir el síndrome de Fraser con otras enfermedades? ¿Cuáles? ¿Cómo diferenciarlos?

El síndrome de Fraser se puede confundir con la criptoftalmia aislada, malformación presente en el nacimiento (congénita) en la que los párpados están ausentes (la piel recubre el globo ocular).

En los niños afectados por el síndrome de Fraser pero que no tienen criptoftalmia, éste se puede confundir con otras enfermedades como la displasia frontonasal o el síndrome MURCS. (Ver más información sobre estas enfermedades en www.orphanet.es)

En todos los casos, el hallazgo de la anomalía genética que origina el síndrome de Fraser permite confirmar el diagnóstico.

El síndrome de Fraser

Enciclopedia Orphanet para el público en general

www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/es/SindromeFraser_ES_es_PUB_ORPHA2052.pdf

Los aspectos genéticos

● ¿Cómo se transmite el síndrome de Fraser?

El síndrome de Fraser tiene origen genético: es una enfermedad hereditaria debida a mutaciones en los genes FRA1, FREM2, GRIP1.

La transmisión del síndrome es de herencia **autosómica recesiva**.

El término “**autosómica**” significa que los genes que causan la enfermedad no se localizan en los cromosomas sexuales (los cromosomas X e Y) sino en uno de los 22 cromosomas restantes (denominados “autosomas”). Los genes se localizan en los cromosomas 4, 12 y 13. La enfermedad puede por lo tanto aparecer tanto en un niño como en una niña.

Cada persona posee dos ejemplares de cada gen: una copia se hereda de la madre y la otra del padre.

El término “**recesiva**” significa que las dos copias del gen deben estar alteradas para que la enfermedad se manifieste.

Si un niño está afectado por el síndrome de Fraser, cada uno de sus dos padres le ha transmitido una copia alterada del gen implicado en este síndrome. Los padres tienen cada uno un ejemplar del gen mutado y un ejemplar del gen normal; no están enfermos; son heterocigotos (figura 1). Entre los hijos de esta pareja, sólo aquellos que han recibido a la vez el gen mutado de su padre y el de su madre, están afectados: son homocigotos.

En cada embarazo, el riesgo para la pareja de tener un hijo afectado por el síndrome de Fraser es de uno sobre cuatro (25%).

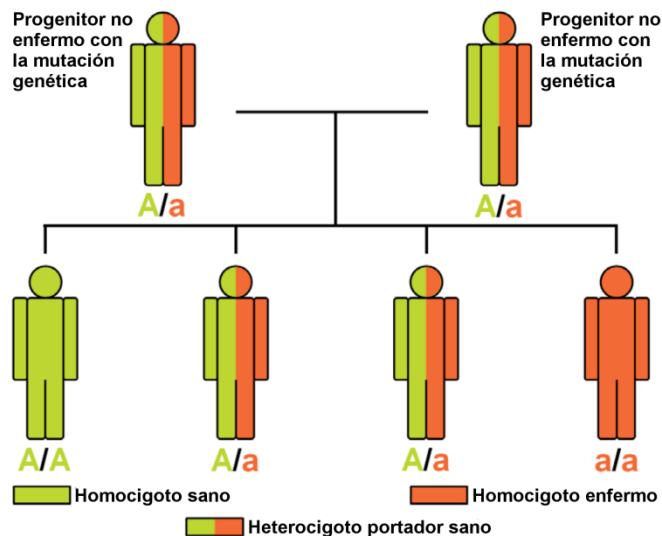


Figura 1. Ilustración de la transmisión autosómica recesiva.

Los dos padres son portadores del gen mutado (a) y del gen normal (A), pero ellos no están enfermos (son heterocigotos). El hijo a/a ha heredado los dos genes mutados de su padre y de su madre: él está afectado por el síndrome de Fraser (es un homocigoto enfermo). Como sus padres, los hijos A/a no están enfermos pero son portadores del gen mutado y tienen un riesgo de transmitirlo a su descendencia. El hijo A/A no ha heredado ningún gen mutado, ni de su madre ni de su padre: no está enfermo y no tiene riesgo de transmitir la enfermedad (es un homocigoto sano).

©Orphanet

Si un adulto con la enfermedad tiene hijos, éste transmite siempre a cada uno de ellos una de las dos copias mutadas del gen. Pero éste no estará enfermo a no ser que reciba de su otro padre, otra copia también anormal; esto en la práctica es raro, salvo en caso de un matrimonio en la misma familia (unión consanguínea). Uno de cada cuatro hijos afectados por el síndrome de Fraser procede de un matrimonio consanguíneo.

Se recomienda solicitar una cita con un genetista clínico que conozca esta enfermedad. Este profesional podrá explicar a los padres el modo de transmisión de la enfermedad, los riesgos incurridos por los miembros de la familia y las opciones disponibles.

● **¿Cuáles son los riesgos de transmisión?**

Los hermanos y hermanas de una persona afectada por el síndrome pueden ser: afectados ellos mismos, homocigotos sin ninguna mutación, o heterocigotos. Se puede buscar la mutación que se ha identificado en el niño afectado y en sus padres (prueba genética). Para un individuo heterocigoto, el riesgo de tener hijos afectados es muy bajo si su cónyuge no tiene parentesco con él.

● **¿Es posible un diagnóstico prenatal?**

Si una pareja ya ha tenido un hijo afectado por el síndrome de Fraser, o si los padres son portadores del gen mutado, teóricamente es posible un diagnóstico prenatal (DPN) si la anomalía genética ha sido identificada de antemano en la familia.

El objetivo del diagnóstico prenatal es determinar, durante el curso del embarazo, si el feto está afectado o no por la enfermedad. Consiste en buscar la anomalía genética identificada en la familia, sobre una muestra de células de la futura placenta (coriocentesis) o de líquido amniótico (amniocentesis) al comienzo del embarazo.

Sea cual sea la técnica elegida, ninguna muestra se obtiene directamente del feto. Sin embargo, existe un riesgo de aborto espontáneo (de 0,5 a 1-2%), diferente según la técnica de muestreo elegida, que conviene discutir de antemano en la consulta de diagnóstico prenatal. La obtención de la muestra se realiza con ayuda de una ecografía.

Todas las peticiones de diagnóstico prenatal se discuten en el curso de una consulta de asesoramiento genético en un centro pluridisciplinar de diagnóstico prenatal (CPDPN).

En España, la búsqueda de las malformaciones del feto durante el embarazo es sistemática. Se realiza durante un examen ecográfico practicado hacia la semana 20 de ausencia de regla (amenorrea). De este modo se pueden detectar algunas malformaciones como un mayor tamaño de los pulmones, fusión de los dedos de las manos y/o de los pies (sindactilia) o ausencia de uno o de los dos riñones. No obstante, estas malformaciones también se producen en otras enfermedades y no son necesariamente indicativas del síndrome de Fraser. Cuando se manifiestan numerosas malformaciones, los padres que lo deseen pueden solicitar una interrupción del embarazo (interrupción voluntaria del embarazo o IVE).

● ¿Es posible un diagnóstico genético preimplantacional (DGP)?

En teoría es posible un diagnóstico genético preimplantacional (DGP) si la anomalía genética ha sido previamente identificada en la familia.

En España, la Ley 14/2006, de 26 de Mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida hace referencia al diagnóstico preimplantacional señalando que “los centros debidamente autorizados podrán practicar técnicas de diagnóstico preimplantacional para la detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo posnatal con arreglo a los conocimientos científicos actuales, con objeto de llevar a cabo la selección embrionaria de los preembriones no afectados para su transferencia”.

El DGP consiste en buscar la anomalía genética responsable de la enfermedad en los embriones obtenidos por fecundación *in vitro*. Los embriones que no tienen la anomalía genética son posteriormente seleccionados para ser implantados en el útero. Esta técnica evita a los padres el tener que recurrir al diagnóstico prenatal, seguido posiblemente de una interrupción médica del embarazo. Es extremadamente importante que los padres que deseen utilizar DPN o DGP puedan discutirlo ampliamente con un equipo de especialistas con el fin de precisar su petición exacta, medir la gravedad de la enfermedad en la familia y estar informados sobre los avances en el manejo de los niños afectados por este síndrome.

El tratamiento, la atención, la prevención

● ¿Existe tratamiento para este síndrome?

No, actualmente no existe un tratamiento curativo para el síndrome de Fraser.

No obstante, existen tratamientos y ayudas que permiten no solamente abordar las manifestaciones de la enfermedad (ver “*Cuáles son las formas de tratamiento de las manifestaciones de este síndrome?*”) sino también prevenir y limitar la discapacidad (ver “*Cuáles son las ayudas puestas en marcha para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?*”).

La vigilancia y el abordaje médico contribuyen a prevenir las complicaciones y mejorar la calidad de vida. Algunas manifestaciones y las complicaciones que estas conllevan deben abordarse a tiempo y a medida que van apareciendo.

● ¿Cuáles son las formas de tratamiento de las manifestaciones del síndrome?

Algunas malformaciones deben operarse de manera urgente inmediatamente después del nacimiento, especialmente la atresia de coanas o el ano imperforado.

En caso de dificultades respiratorias, se pueden tomar medidas para facilitar la respiración y la alimentación.

Tratamiento quirúrgico

Por lo general, la estenosis de la laringe evoluciona favorablemente y el estridor desaparece a partir del segundo año de vida. A veces, si la afectación es muy importante, es necesario un tratamiento de urgencia cuando los bebés respiran con dificultad.

Del mismo modo, la atresia de coanas requiere un abordaje de urgencia.

En ambos casos, por lo general, el tratamiento consiste en introducir un tubo flexible en la boca y la tráquea para insuflar aire y permitir la respiración (intubación).

La estenosis de la laringe se puede operar. La atresia de coanas también es operable algunos días después del nacimiento, requiriéndose numerosas intervenciones en determinados casos.

La cirugía del ano imperforado consiste en una reconstrucción quirúrgica minuciosa del ano. La intervención se realiza inmediatamente después del nacimiento.

La criptofalmia se puede operar: es posible crear una apertura y “reconstruir” los párpados. En caso de anoftalmia o de microftalmia, el ojo afectado puede ser reemplazado por una prótesis que permitirá que el rostro del niño se desarrolle de forma armoniosa.

Los dedos de las manos o de los pies fusionados pueden separarse gracias a una operación quirúrgica. Del mismo modo, cuando el pabellón auditivo está pegado a la cabeza, se puede despegar. La intervención quirúrgica se realiza en la primera infancia.

Las malformaciones de los órganos genitales de la niña (tabique vaginal, por ejemplo) se pueden corregir mediante cirugía. La criptorquidia, en los niños, puede requerir una operación que consiste en recolocar los testículos en las bolsas. Estas intervenciones quirúrgicas se efectúan en la primera infancia.

Las anomalías de los uréteres y de la uretra también se pueden corregir quirúrgicamente.

Las malformaciones de los pabellones auditivos pueden ser objeto de cirugía estética.

La estenosis de los conductos auditivos externos y de los huesecillos se somete en ocasiones a intervención quirúrgica en función de su gravedad y de la eficacia de las prótesis auditivas. Estas intervenciones quirúrgicas se llevarán a cabo en niños más mayores.

Abordaje de los problemas alimenticios

Cuando las dificultades respiratorias son considerables, es imposible para el bebé amamantarse o tomar el biberón con normalidad y, puesto que puede fatigarse cuando bebe o atragantarse, los alimentos deberán por lo tanto ser suministrados directamente al estómago (nutrición enteral).

Una de las técnicas consiste en hacer pasar los alimentos a través de una sonda introducida por la nariz (sonda nasogástrica). Una segunda técnica requiere de una pequeña intervención quirúrgica: la gastrostomía, que consiste en colocar un pequeño tubo de plástico (o “**sonda de alimentación**”) en la pared del vientre conectada directamente con el estómago (figura 2). Una sonda conectada a este pequeño tubo permitirá introducir alimentos líquidos directamente en el estómago. Aunque esta intervención pueda resultar impactante en un primer momento, en

realidad aporta confort al niño y asegura que tome la cantidad de alimentos necesaria para su crecimiento.

Incluso si se realiza una gastrostomía, es importante mantener en paralelo una alimentación vía oral, en la medida que sea posible, para preservar en el niño el placer de alimentarse y ofrecerle los alimentos que le gustan y también mantener su capacidad para hablar. La alimentación normal se mantiene en pequeñas cantidades y sobre todo adaptando lo máximo posible las texturas de los alimentos para facilitarla. Adicionalmente, se debe realizar fisioterapia para deshacerse de las secreciones de la faringe, nasales y bucales.

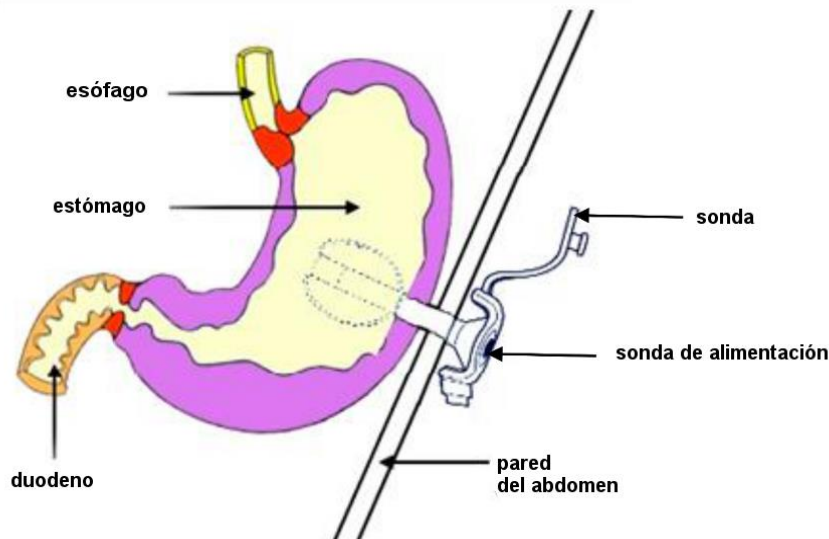


Figura 2. Representación esquemática de una gastrostomía.

Fuente: Association française de l'atrésie de l'oesophage (AFAO) – La gastrostomie <http://www.afato.asso.fr/operations/gastro.htm>

Malformaciones de los riñones

Puede ser necesaria una diálisis cuando los riñones ya no consiguen garantizar su función de filtro para depurar el organismo de ciertas sustancias.

La diálisis es una filtración artificial de la sangre efectuada regularmente por una máquina que elimina los desechos del organismo. Se puede efectuar durante muchos años. En función de la edad, del estado y del modo de vida de la persona, es necesario elegir con el médico el lugar en el que se efectuará la diálisis [(hospital, centro de diálisis, domicilio, unidad de auto-diálisis (abordaje por la persona afectada o sus padres)].

Si la diálisis no es suficiente, se propone un trasplante de riñón. Este permite recuperar una autonomía completa. No obstante, es una operación importante, que requiere de un tratamiento complejo y que puede entrañar complicaciones graves. La espera de un donante de órganos compatible puede ser larga y se necesitan numerosos controles antes de la operación con el fin de asegurar las probabilidades de éxito: el donante se elige para ser compatible con el receptor, es decir que sus sistemas inmunitarios deben ser lo más parecidos posible con el fin de evitar el rechazo del riñón por el receptor (su sistema inmunitario reconocería el riñón como extraño y trataría de rechazarlo). Esta reacción, a raíz del trasplante, se denomina enfermedad injerto contra huésped y es muy peligrosa y potencialmente mortal. Para evitar el rechazo del riñón trasplantado, la persona operada debe tomar un tratamiento inmunosupresor de por vida.

● ¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?

Las deficiencias múltiples debidas al síndrome de Fraser requieren un abordaje precoz y multidisciplinar.

Manejo de las afectaciones visuales

Se recomienda encarecidamente que se realicen pruebas de detección precoz de las afectaciones visuales y se lleve a cabo su abordaje por parte de equipos especializados en terapia oculomotora, es decir, los profesionales que detectan, rehabilitan y readaptan los problemas de la visión. Esto permite, en la medida de lo posible, la adaptación de las lentes correctoras. Estos especialistas pueden ayudar a los afectados a desarrollar estrategias que les permitan maximizar sus capacidades visuales.

El entrenamiento en habilidades de la vida diaria (HVD), adaptado a las personas con deficiencias visuales, les permite adquirir una mayor autonomía individual, social y profesional. Después de haber analizado sus dificultades, el educador en HVD aporta las ayudas técnicas necesarias para la autonomía, como por ejemplo la adaptación del mobiliario. Para esto, se pueden realizar simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a la vida cotidiana, consiguiendo así una especie de interfaz entre el afectado y su entorno. También se pueden diseñar y producir aparatos que faciliten el acceso a la autonomía personal.

Los instructores de movilidad ayudan a las personas a desplazarse con seguridad tanto en el interior como en el exterior gracias a un entrenamiento que les permite familiarizarse con su entorno.

Manejo de las afectaciones auditivas

Los niños que presentan sordera de los dos oídos (sordera bilateral) pueden llevar audífonos, a veces desde los 3 ó 4 meses de edad. Puede ocurrir que, aunque el conducto auditivo sea normal, se coloquen audífonos clásicos detrás de la oreja que amplifican electrónicamente el volumen del sonido. Generalmente, se utiliza un implante de conducción ósea: gracias a las vibraciones emitidas por el aparato en contacto con el hueso, el sonido se transmite directamente al oído interno. La carcasa que asegura estas microvibraciones debe mantenerse en contacto con la piel del cráneo; antes de los 6 años de edad, se sostiene mediante una cinta elástica o una diadema; en los niños más mayores, la carcasa se atornilla al hueso detrás de la oreja. El niño puede correr y saltar sin dificultad pero deberá quitarse la carcasa para bañarse. Existen otros dispositivos basados en un sistema de doble imán, uno se introduce bajo la piel sobre el hueso situado detrás de la oreja y el otro permite mantener el aparato externo en su sitio. Las prótesis implantables en el oído medio, ocultas, son una alternativa en algunos casos. El aparato permite una mejoría inmediata y una audición de muy buena calidad. Es recomendable la asistencia de un **logopeda** para asesorar a los padres, por ejemplo sobre el tiempo de uso, la manera de estimular a los bebés, etc. Por lo general, es posible lograr el objetivo de un desarrollo del lenguaje en un plazo razonable, seguido del habla y de posibilidades de comunicación normal. Si la sordera es unilateral, la audición global se supervisa de cerca y el uso del audífono puede posponerse.

Otros abordajes

La discapacidad multisensorial y visceral requiere de la intervención de un equipo multidisciplinar constituido fundamentalmente por un experto en psicomotricidad, un fisioterapeuta, un terapeuta ocupacional, un logopeda y por educadores especializados.

La **reeducción psicomotora** trata de mejorar la orientación espacial, la coordinación de los movimientos y la precisión de los gestos. Por ejemplo, si el niño utiliza a menudo toda la mano para atrapar y sujetar objetos, la educación psicomotora le va a permitir aprender a utilizar solamente el pulgar y el índice. Además, la educación psicomotora ayuda al niño con problemas de visión a situarse bien en el espacio, a ganar confianza en sí mismo.

Cuando sea precisa una gastrostomía, se utilizará la **fisioterapia** para liberar la faringe de las secreciones nasales y bucales.

El **terapeuta ocupacional** puede evaluar las dificultades de movimiento en la vida cotidiana y puede implementar ayudas materiales y/o técnicas que favorezcan una mejor autonomía individual, social y profesional.

A partir de uno o dos años de edad, el niño puede asistir a sesiones de **logopedia**. Estas son indispensables en caso de sordera con el fin de dar un significado a la información sonora que el niño percibe con sus ayudas auditivas. Las sesiones de logopedia permiten reducir al mismo tiempo los problemas de deglución y masticación. Este abordaje es indispensable cuando los niños presentan una hendidura del velo del paladar porque, aunque haya sido operado, el velo permanece menos flexible que un velo sano. Algunos ejercicios específicos, puestos en práctica a través de juegos de soplo, permitirán reforzar el velo del paladar y compensar así su insuficiencia funcional.

● ¿Es recomendable recibir apoyo psicológico?

Tras el nacimiento, para los padres y los abuelos, el anuncio del diagnóstico, junto con el sentimiento de culpabilidad de haber transmitido la enfermedad sumado a la necesidad de atender a su hijo enfermo, son situaciones donde una asistencia psicológica puede ser útil.

Los hermanos y hermanas pueden, por su parte, tener un sentimiento de culpabilidad o, por el contrario, de envidia, y un apoyo exterior puede permitir mejorar la comunicación en el seno de la pareja y de la familia.

Es muy difícil aceptar el hecho de haber tenido un hijo afectado por una enfermedad que durará toda la vida. Los padres pueden sentir la necesidad de recibir apoyo psicológico, que deberá ser propuesto de inmediato por el equipo médico, en situaciones difíciles tales como el traslado del niño a una unidad de cuidados intensivos, la existencia de una ambigüedad sexual y la imposibilidad de dar inmediatamente un nombre a su hijo y las numerosas intervenciones y cuidados médicos necesarios en los casos graves.

Para los niños, la situación es a veces muy dolorosa. La adolescencia puede ser particularmente difícil y puede ser necesario el apoyo de un psiquiatra o de un psicólogo infantil para ayudarles a integrarse socialmente y a nivel escolar. El seguimiento psicológico puede ser necesario en la edad adulta.

● **¿Qué puede hacer para cuidar a su hijo?**

Es aconsejable estar muy atento a lo que el niño siente. La actitud familiar, con la instauración de un entorno de vida seguro, facilita el desarrollo del niño.

En el caso de los bebés que tienen dificultades para ver y oír, a veces es difícil establecer un vínculo fuerte con los padres. Asimismo, deben aprovecharse todas las oportunidades de tener contacto con el niño para tocarle, hablar y jugar. La presencia y la participación de los padres en el momento del cuidado permiten tranquilizar al niño.

● **¿Cómo realizar el seguimiento?**

El seguimiento médico requiere de un equipo multidisciplinar (médico otorrinolaringólogo, audioprotesista, nefrólogo, oftalmólogo, genetista, logopeda, fisioterapeuta, experto en psicomotricidad, psicólogo...) aunque la composición puede variar según las necesidades. Es posible que el seguimiento se lleve a cabo en un centro de referencia de la enfermedad cuya lista está disponible en la página web de Orphanet (www.orphanet.es). La frecuencia de las visitas y de los exámenes de control es fijada por los médicos y depende de la evolución de la enfermedad.

● **¿Qué información debemos conocer y transmitir en caso de emergencia?**

El equipo médico que se encarga de la persona en urgencias debe estar informado del diagnóstico del síndrome de Fraser y de los tratamientos en curso, así como de las operaciones ya realizadas con el fin de evitar asociaciones de medicamentos incompatibles y posibles sobredosis.

Si se requiere anestesia general, el equipo médico debe saber que los afectados pueden presentar anomalías de la laringe y dificultades durante la intubación (inserción en la tráquea de un tubo introducido por la nariz o la boca que permite insuflar aire).

La tarjeta sanitaria, en la cual se registran los eventos que conciernen a la salud del niño desde su nacimiento, constituye una herramienta de información privilegiada entre los profesionales de salud responsables del manejo del niño. Por tanto, es importante presentarla en los servicios de urgencia.

● **¿Es posible prevenir este síndrome?**

No, no es posible prevenir el síndrome de Fraser.

Las deficiencias visuales, auditivas y las hospitalizaciones continuas repercuten en la vida familiar, la escolarización y la vida profesional y social. Las principales situaciones de discapacidad asociadas a estas deficiencias conciernen a la comunicación, la movilidad, el desplazamiento y la gestión de la vida diaria. La situación de estos niños varía mucho según la gravedad de las afectaciones.

● **¿Cuáles son las consecuencias del síndrome de Fraser en la vida diaria y familiar?**

El primer año de vida del niño es una etapa particularmente difícil. Algunos niños son hospitalizados con frecuencia y las dificultades visuales y auditivas son el origen de una discapacidad considerable. El apoyo (reeducación psicomotora, logopedia...) es indispensable y algunos padres deben reducir o abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo.

También puede suceder que la familia deba trasladar su domicilio para aproximarse a las instituciones que puedan atender al niño. Por lo tanto, pueden surgir preocupaciones financieras, técnicas y administrativas. Asimismo, la principal dificultad es la comunicación. Es importante crear un entorno lo más seguro posible para el niño. La familia deberá establecer una forma de comunicación con el niño independientemente de su deficiencia.

Las personas en el entorno de los afectados (cónyuges, hijos,...) que ejercen un papel de "cuidadores" deberán recibir apoyo psicológico que les permita mejorar su calidad de vida y, por consiguiente, también la de la persona a la que atienden.

● **¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la escolaridad y la comunicación?**

En el caso de los niños que nacen con deficiencias visuales o invidentes con una sordera congénita, la prioridad es establecer rápidamente un sistema de comunicación entre el niño y su familia. El manejo rápido de la sordera, principalmente gracias a las prótesis y a la reeducación, generalmente permite a los niños acceder al mundo sonoro. Si la sordera no ha sido nunca profunda, los niños se comunicarán oralmente.

El modelo de intervención educativa que se lleva a cabo en España con el alumnado con ceguera o deficiencia visual grave, es un modelo de intervención que está posibilitando la inclusión académica y social de este alumnado.

Para ello, la [ONCE](#) firma convenios de colaboración con todas las administraciones educativas de las comunidades autónomas. A través de estos convenios, los alumnos cuentan con todos los recursos del sistema ordinario y, además, los específicos de la ONCE a través de sus Centros de Recursos Educativos (CRE), ubicados en Alicante, Barcelona, Madrid, Pontevedra y Sevilla, que prestan servicios de atención directa y servicios complementarios.

Actualmente, más del 98% del alumnado con discapacidad visual se escolariza en colegios ordinarios, en su pueblo, barrio o ciudad de residencia, siguiendo el currículo escolar oficial.

Este alumnado recibe una atención complementaria en función de sus necesidades específicas relacionadas con la discapacidad visual (enseñanza del sistema *braille*, nuevas tecnologías, autonomía personal, orientación y movilidad, competencia social, etc.), que es la que le proporcionan los profesionales especializados de los Equipos Específicos de atención educativa a la discapacidad visual.

Para favorecer el desarrollo e integración de las personas con sordoceguera, se requieren programas de atención que intenten mejorar estas circunstancias, tales como Programas educativos específicos de rehabilitación, instrucción en el uso de ayudas técnicas y utilización de las tecnologías de la información y comunicación a través de adaptaciones tiflotécnicas específicas, ajuste a la discapacidad, logopedia e intervención en el área de la comunicación, entre otros. La [ONCE](#) tiene en cuenta las características y necesidades específicas de este grupo de afiliados, proporcionándoles atención a través de sus servicios sociales especializados.

Asimismo, la ONCE dispone de una *Unidad Técnica de Sordoceguera* cuyo objetivo es velar por la especificidad de la atención en todos los servicios, mediante el asesoramiento, la formación de profesionales, la elaboración de materiales, la investigación de nuevos recursos y la propuesta de acciones que tengan por objeto mejorar la calidad de vida de los afiliados con sordoceguera. Para que este objetivo tenga alcance en todo el Estado, la ONCE cuenta además con Profesionales Especialistas en Sordoceguera en distintas zonas.

● **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?**

La autonomía del adulto va a depender de sus aptitudes. Algunos serán muy dependientes y no podrán vivir solos. Otros, por el contrario, podrán ser independientes, tener un empleo y vivir solos.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)

●●● Saber más

● ¿En qué punto se encuentra la investigación?

Las investigaciones se basan principalmente en una mejor comprensión de los mecanismos de la enfermedad, pero también en la identificación de otros genes que causan el síndrome. Por otra parte, los esfuerzos se centran en la mejora del tratamiento, de la cirugía de la criptoftalmia y en el desarrollo de programas adaptados para los niños que tienen deficiencias múltiples.

● ¿Cómo puedo entrar en contacto con otras personas afectadas por el mismo síndrome?

Contactando con las asociaciones de pacientes dedicadas a esta enfermedad. Pueden obtener sus datos de contacto en la página web de Orphanet (www.orphanet.es) o a través del Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (+34 918 221 725, sio@enfermedades-raras.org).

● Las prestaciones sociales en España

La legislación española reconoce a las personas con discapacidad una serie de derechos en todos los ámbitos, desde la protección de la salud, a la atención integral, incluida la educación y el empleo. Es, por tanto, una obligación del Estado y de los poderes públicos garantizar la prevención, los cuidados médicos y psicológicos, la rehabilitación adecuada y los recursos económicos para facilitar una mayor realización personal e integración laboral y social a las personas con discapacidad física, intelectual o sensorial, proporcionando la tutela necesaria a las personas que lo necesiten.

La Ley de Integración Social de las personas con discapacidad (Lisimi), contempla un conjunto de prestaciones económicas y técnicas (Asistencia Sanitaria y Prestación Farmacéutica (ASPF)) destinadas a la protección de las personas discapacitadas que por no desarrollar actividad laboral no están comprendidas en el campo de aplicación de la Seguridad Social.

La gestión y reconocimiento del derecho a percibir una prestación social y económica la realizan las Comunidades Autónomas, excepto en el caso de Ceuta y Melilla, ciudades en las que el Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero) se hace cargo de la gestión directamente. La solicitud podrá presentarse personalmente en las oficinas de los Servicios Sociales de las Comunidades Autónomas, del Imsero o en cualquier otra de la Seguridad Social, en las que se facilitará el impreso correspondiente, o por correo. La información relativa a las direcciones y teléfonos de información de las Comunidades Autónomas y Direcciones Territoriales del Imsero, puede ser consultada en su [sitio web](#).

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN SOBRE ESTA ENFERMEDAD

CONTACTE CON

Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER

sio@enfermedades-raras.org

+34 918 221 725

Servicio de Información y Asesoramiento (SIA) de Creer

info@creenfermedadesraras.es

O CONSULTE ORPHANET www.orphanet.es

ESTE DOCUMENTO HA SIDO ELABORADO POR :

orphanet

CON LA COLABORACIÓN DE :

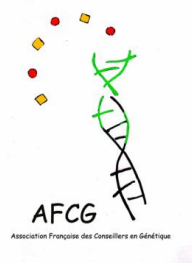
Profesora Jeanne Amiel

Centro de Referencia de
Anomalías del Desarrollo y
Síndromes Malformativos
Servicio de Genética Médica
Hôpital Necker-Enfants Malades
Paris

Doctora Sandrine Marlin

Centro de Referencia de
Sorderas Genéticas
Servicio de Genética Médica
Hôpital Necker-Enfants Malades
Paris

**Asociación Francesa de
Consejeros en Genética**



Asociación Francesa de Sordoceguera



**CRESAM (Centro Nacional de
Recursos para Niños y Adultos
Sordociegos y Sordos con Problemas
de Visión)**



Versión en español revisada por:

Doctor Miguel García Ribes

Médico de Familia, Cantabria
Coordinador del Grupo de Trabajo
SEMFyC sobre “Genética Clínica y ER”

Primera edición : diciembre de 2016