

El síndrome de Fraser

Síndrome de criptoftalmia-sindactilia

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

El síndrome de Fraser

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Fraser es un síndrome genético malformativo poco frecuente cuyas principales manifestaciones son la **criptoftalmia, la sindactilia, las anomalías laríngeas y traqueales y las malformaciones urogenitales.**
- **Epidemiología:** La prevalencia del síndrome no se conoce con exactitud, pero se estima que podría afectar a menos de un recién nacido por cada 500.000 en Europa.
- **Clínica:** La **criptoftalmia** está presente en el 93% de los casos, siendo generalmente bilateral y completa. Otras manifestaciones oculares son el anquilobléfaron, el coloboma, las anomalías de los conductos lacrimales, la microftalmia y la anoftalmia. La **sindactilia de los dedos de las manos y/o de los pies** está presente en el 54% de los casos. También pueden presentarse otras anomalías: **anomalías urinarias** (agenesia renal, hipoplasia renal unilateral o bilateral o riñones poliquísticos); **anomalías genitales** (ambigüedad sexual en uno de cada 5 casos; en las niñas, fusión labial, hipertrofia del clítoris, útero bicorne y malformaciones de las trompas de Falopio; en los niños, ectopias testiculares, micropene con hipospadias); **malformaciones ORL** (malformaciones en el oído con **pérdida de audición conductiva**, paladar ojival, hendidura a lo largo del tabique nasal o de la lengua, hipertelorismo, estenosis laríngea). La mayor parte de las personas afectadas no sufre de un déficit intelectual, aunque presenta múltiples discapacidades.
- **Etiología:** Todavía no se conocen todos los genes que causan el síndrome de Fraser, aunque ya se han identificado tres (*FRAS1*, *FREM2*, *GRIP1*). Probablemente, el gen *FRAS1* codifica para una proteína de la matriz extracelular. La **transmisión del síndrome es autosómica recesiva.**
- **Manejo y pronóstico:** El **manejo debe ser multidisciplinar** y se basa principalmente en la cirugía. En caso de deficiencia renal, puede ser necesaria la diálisis. En los casos más graves, se puede sugerir un trasplante renal. El 25% de los niños son mortinatos y el 20% fallece antes de cumplir un año a causa de las anomalías renales o laríngeas. Si estas anomalías no están presentes, la esperanza de vida es prácticamente normal.

La discapacidad en el curso del síndrome de Fraser

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para el público en general [2]

- **¿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.

- **¿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 en el 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 psicomotricidad le va a permitir aprender a utilizar solamente el pulgar y el índice. Además, la psicomotricidad 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 soplido, permitirán reforzar el velo del paladar y compensar así su insuficiencia funcional.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

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 ayudan.

¿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 trabajo 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](#)

1. Syndrome de Fraser. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, marzo de 2006.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=1046&Disease
2. Syndrome de Fraser. Encyclopédie Orphanet Grand Public, agosto de 2015. Con la colaboración de :
Profesor Jeanne Amiel, Centre de référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs Service de génétique médicale Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris - Doctor Sandrine Marlin, Centre de Référence des surdités génétiques, Service de Génétique médicale, Hôpital Necker-Enfants Malades Paris- Association Française de Surdicécité AFSC - Centre national de Ressources Pour Enfants et Adultes Sourdaveugles et Sourds Malvoyants CRESAM.
http://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeDeFraser_FR_fr_PUB_ORPHA2052.pdf
3. Traducida y adaptada por Orphanet-España y validada por el Doctor Miguel García Ribes, Médico de familia, Cantabria, Coordinador del Grupo de Trabajo SEMFyC sobre "Genética Clínica y ER", octubre de 2016.

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, octubre de 2016

