

F. Yagüe Torcal, J.J. Pérez- Ferrón,
A. Alomar Ribas, J. Román Piñana,
C. Saus Sarrias

An Esp Pediatr 1999;51:203-204.

Caso clínico

Recién nacido varón, fruto de una gestación de 37 semanas según FUR, controlada y sin exposición a teratógenos reconocidos. Detección ecográfica de polihidramnios severo en el último trimestre. Corresponde a un segundo embarazo de madre de 31 años, sin patología conocida. No existe consanguinidad ni antecedentes malformativos en la familia.

Parto con presentación cefálica. Amniorrhexis previa en 8 horas, espontánea. Feto de 3.220 g y 44 cm de talla que presentó agobio respiratorio de entrada con mala perfusión y cianosis.

Apgar 6/6. Se apreció la existencia de abdomen navicular. Por todo ello se procedió a intubación nasotraqueal y traslado a Cuidados Intensivos.

La exploración física detectó malformaciones externas con facies tosca, pabellón auricular izquierdo bilobulado horizontalmente y marcada hipoplasia ungueal en las 4 extremidades.

La RX de tórax mostró una reducción extrema hacia los ápices de ambos campos pulmonares. (Fig. 1).

Sometido a ventilación mecánica con $FiO_2=1$, no logró su estabilización, y tras producirse neumotórax derecho se produjo su fallecimiento una hora después del nacimiento.

El examen necrópsico reveló la existencia de un síndrome polimalformativo con: 1) Ausencia de musculatura diafragmática en lado derecho y lado izquierdo con hipoplasia pulmonar severa (cociente peso pulmonar / corporal = 0,004, para un límite de normalidad > 0,012); 2) Desarrollo incompleto de oído izquierdo con pabellón displásico (Fig. 2) y vestigios de oído medio e interno; y 3) Poliesplenia a expensas de dos bazoos accesorios de 0,5 g.

El cariotipo resultó normal (46, XY).

Pregunta

1. *¿Cuál es su diagnóstico?*

Defecto diafragmático bilateral con anomalías múltiples asociadas



Figura 1. RX de tórax: reducción extrema de ambos campos pulmonares



Figura 2. Malformación de pabellon auricular.

Hospital Universitario Son Dureta. Palma de Mallorca.

Correspondencia: J.J. Pérez-Ferrón. Hospital Son Dureta. Servicio de Pediatría.
C/ Andrea Doria, 55. 07014 Palma de Mallorca.

Síndrome de Fryns

El síndrome de Fryns es una entidad monogénica autosómica recesiva (MIM: 229850) descrita por este autor en 1979. Desde entonces se han publicado unos cincuenta casos en la literatura mundial. El primer caso publicado en España data de 1990⁽¹⁾.

La delineación básica del síndrome fue realizada por Meinecke en 1985 y Cunniff en 1990⁽²⁾, que instituyeron su tríada diagnóstica: 1) Defecto diafragmático; 2) Dismorfismo craneofacial; y 3) Hipoplasia digital distal.

La prevalencia del síndrome ha sido estimada en 0,7 por 10.000 nacidos vivos. A pesar de su infrecuente presentación, es el primer diagnóstico no cromosómico a considerar en presencia de un defecto diafragmático al que acompañan otras anomalías congénitas⁽³⁾. La adjudicación de un locus para esta entidad no se ha logrado hasta la fecha, aunque se ha sospechado sucesivamente su ubicación en los cromosomas 1, 6, 15 y 22 a raíz de anomalías citogenéticas allí detectadas en casos individuales.

A partir de 1991 se ha subrayado la importancia de las anomalías viscerales acompañantes, especialmente cardíacas y del SNC. Simultáneamente se han descrito casos de supervivencia en pacientes ya sea diagnosticados prenatalmente, ya se a tratados neonatalmente con tecnología específica. El pronóstico neurológico de los supervivientes ha resultado sombrío. La redefinición del síndrome de Fryns⁽⁴⁾ ha permitido incluir en este diagnóstico a pacientes sin defecto diafragmático relevante⁽⁵⁾, lo que ha favorecido el solapamiento clínico con el síndrome de Pallister-Killian, entidad no letal de etiología cromosómica (tetrasomía 12 p).

El presente caso (Fig. 3) reúne, junto a los criterios diagnósticos clásicos, la presencia de una anomalía visceral inusual, la polisplenia, y una presentación inédita del defecto diafragmático bilateral en el síndrome de Fryns: la severidad de tal defecto (una amiotomía completa en el examen anatomopatológico) traslada la génesis de la anomalía a la fase de formación del septum transversum (6ª semana), lo que impide la ulterior organización sobre esa estructura de los diferentes componentes diafragmáticos. Estos datos son de indudable interés etiológico al permitir relacionar en hipótesis la localización génica del síndrome de Fryns con la de los defectos de la morfogénesis.

Bibliografía

1 Rodríguez González JJ, Echevarría Iturbe C, Lázaro Santander R, García Rojo M, Palacios Calvo J. Síndrome de Fryns. Presentación del primer caso en España. *An Esp Pediatr* 1990; **32**:363-364.

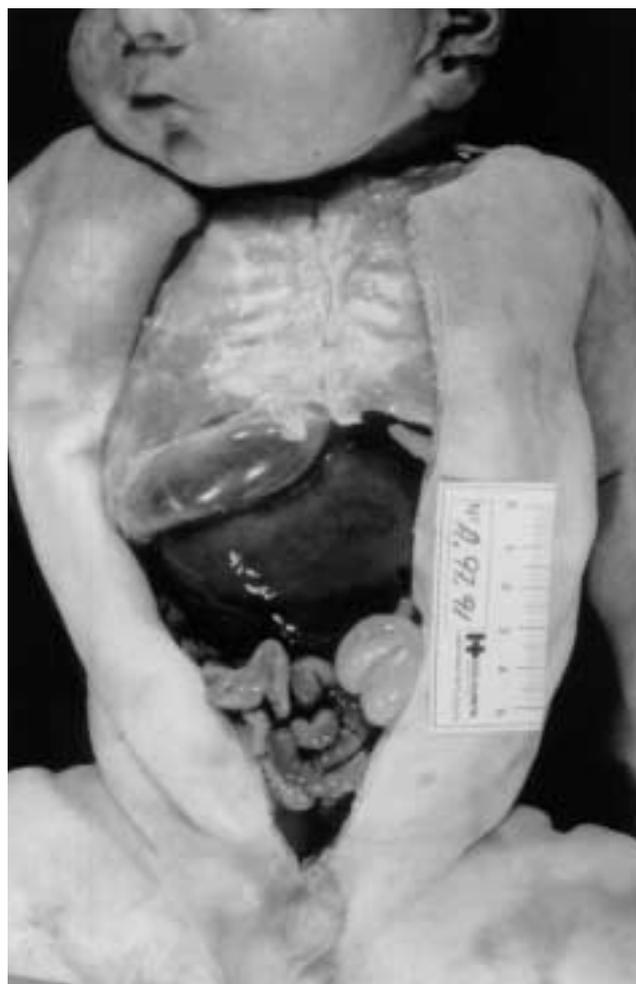


Figura 3. Síndrome de Fryns: imagen post-mortem.

- 2 Cunniff C, Jones KL, Saal HM, Stern HJ. Síndrome de Fryns: Trastorno autosómico recesivo asociado con anomalías craneofaciales, hernia diafragmática e hipoplasia digital distal. *Pediatrics* (ed. esp) 1990; **29**:181-185.
- 3 Philip N, Gambarelli D, Guys JM, Camboulives J, Ayme S. Epidemiological study of congenital diaphragmatic defects with special reference to aetiology. *Eur J Pediatr* 1991; **150**:726-729.
- 4 Pinar H, Carpenter MW, Abuelo D, Singer DB. Fryns syndrome: a new definition. *Pediatr Pathol* 1994; **14**:467-478.
- 5 Bartsch O, Meinecke P, Kamin G. Fryns syndrome: two further cases without lateral diaphragmatic defects. *Clin Dysmorphol* 1995; **4**:352-358.