SPUDCOMICS.COM

© 2013 LONNIE EASTERLING

Hospital General Universitari de Castelló

SEAP-IAP Sociedad Española de Anatomía Patológica

PATOLOGÍA AUTÓPSICA: caso 4

SÍNDROME MALFORMATIVO

Játiva, 09/11/2018
111ª Reunión SEAP CV

A. Iserte, E. Mengual
P. Andrade, E. Roselló, V. Vivó

CASO CLÍNICO:

ÍNDICE

#1 Resumen de la **solicitud**

#2 Hallazgos **macroscópicos**

#3 Hallazgos **microscópicos**

#4 Diagnóstico y **revisión**

CASO CLÍNICO:
ÍNDICE

#1 Resumen de la **solicitud**

#2 Hallazgos **macroscópicos**

#3 Hallazgos **microscópicos**

#4 Diagnóstico y **revisión**

Club de autopsias (SEAP):
RECOMENDACIONES

- Datos de filiación.
- Antecedentes personales y familiares.
- Enfermedad actual.
- Datos más relevantes de la exploración y exámenes complementarios.
- Padecimiento fundamental y causa de muerte sospechada.
- Problemas clínicos que espera sean resueltos.

Club de Autopsias (SEAP), Guía de Patología autópsica, https://www.seap.es/autopsias. Acceso 09/2018.

Club de autopsias (SEAP):

INFORMACIÓN CLÍNICA

- Embarazo de 25+5 semanas.
- IVE por malformación fetal.

PROCEDIMIENTO 1
MOTIVO DE INGRESO: Apendicitis
CIRUGIA: Sin Incidencias.
EVOLUCIÓN: Favorable.
FDO:
¡¡PEDAZO
¡¡ERES UN ARTISTA!!
¡¡LO HAS CLAVAO!!
SÍ SEÑOR
ESO ES LÍRICA QUIRÚRGICA
ESTE CHAVAL ES UN POETA
PARECE INTERNISTA
yodoctor.es

Solicitud de estudio:

INFORMACIÓN CLÍNICA

- Gestante de 28 años G3 C1 IVE1 **Gestación actual 26+2 S**.
- Revocación de screening de primer y segundo trimestre.
- Ecografía de semana 20 (y confirmación ecográfica posterior):
  - Oligoamnios.
  - Labio leporino y fisura palatina.
  - Ectasia piélica bilateral de 6 y 7 mm.
  - Genitales ambiguos.
  - SOSPECHA DE SÍNDROME POLIMALFORMATIVO (Fraser).

Solicitud de estudio:

INFORMACIÓN CLÍNICA

- 23/08/2016. Amniocentesis: FISH XX, normal, ARRAY arr(1-22, X)x2.
- 26/08/2016. IVE: punción intracardiaca de digoxina en clínica privada.
- 29/08/2016. Recepción del feto en nuestro servicio.
- Descartar otras malformaciones no objetivadas.

Solicitud de estudio:

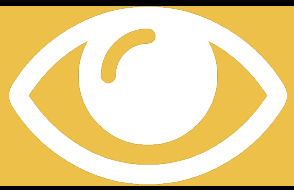
INFORMACIÓN CLÍNICA

- Gestante de 28 años G3 C1 IVE1 **Gestación actual 26+2 S**.
- Revocación de screening de primer y segundo trimestre.
- Ecografía de semana 20 (y confirmación ecográfica posterior):
  - Oligoamnios.
  - Labio leporino y fisura palatina.
  - Ectasia piélica bilateral de 6 y 7 mm.
  - Genitales ambiguos.
  - SOSPECHA DE SÍNDROME POLIMALFORMATIVO.

- 23/08/2016. Amniocentesis: FISH XX, normal, ARRAY arr(1-22, X)x2.
- 26/08/2016. IVE: punción intracardiaca de digoxina en clínica privada.
- 29/08/2016. Recepción del feto en nuestro servicio.
- Descartar otras malformaciones no objetivadas.

CASO CLÍNICO:

ÍNDICE



#1 Resumen de la **solicitud**

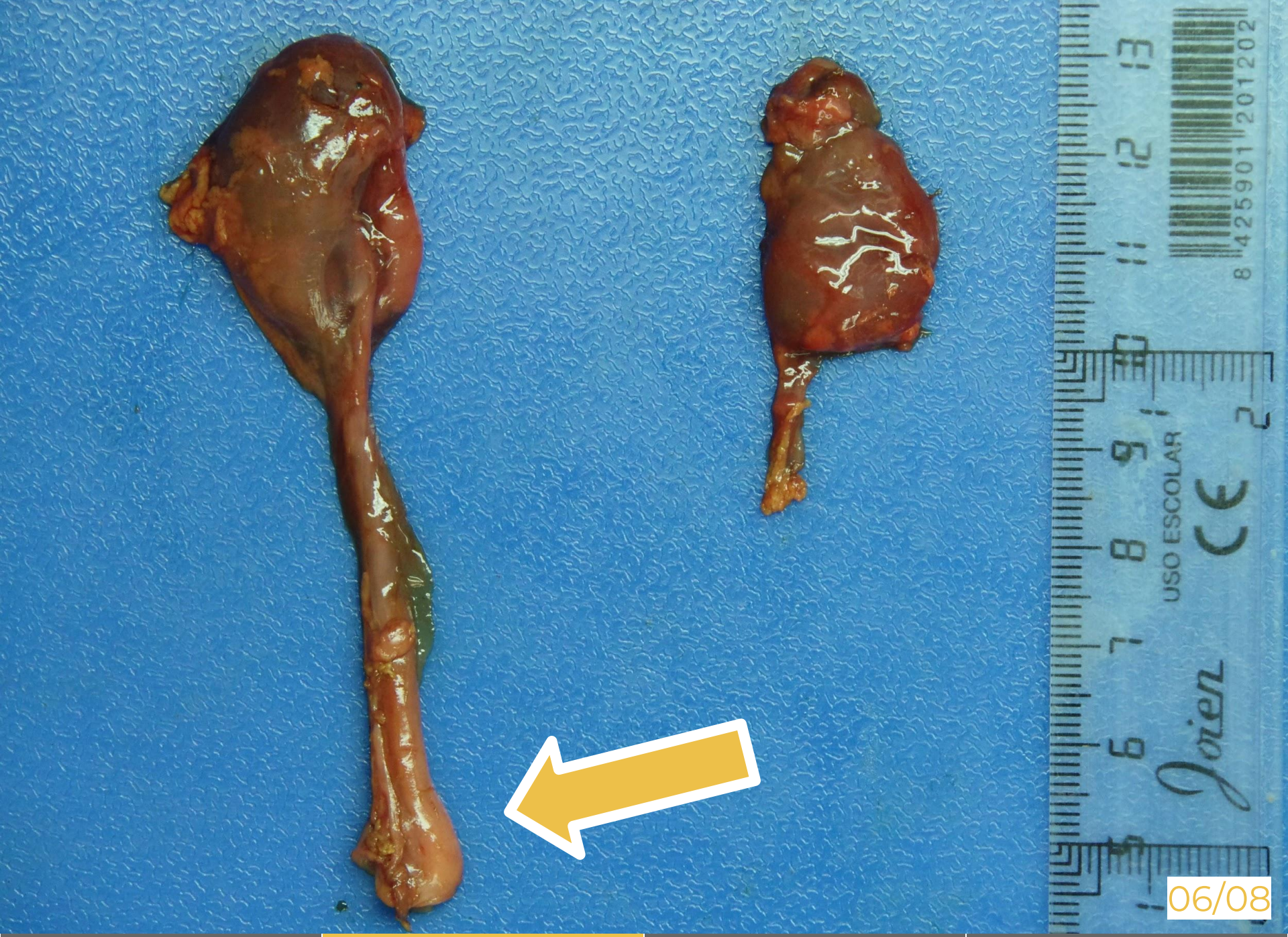
#2 Hallazgos **macroscópicos**

#3 Hallazgos **microscópicos**

#4 Diagnóstico y **revisión**

1 2 3 4 5 6 7 8 9
11 12 13 14 15 16 17 18 19
21 22 23 24 25 26 27 28
01/08

USO ESCOLAR
Joien
8 425901 201202


USO ESCOLAR
Orien
8 425901 201202

16A0000043

16A0000043

Hallazgos macroscópicos: RESUMEN

INSPECCIÓN EXTERNA

- Aspecto macerado.
- Somatometría acorde.
- Facies:
  - Microftalmos y ojos hundidos.
  - Párpados con sinequias sin pestañas.
  - **Nariz achatada**.
  - **Labio leporino**.
  - Fisura palatina.
- Manos sin pliegue palmar.

- Periné:
  - **Genitales externos ambiguos**:
    - Hendidura vaginal.
    - Hipertrofia de clítoris.

CONFIGURACIÓN INTERNA

- Megacolon distal sin estenosis.
- **Hipoplasia renal bilateral** (pequeño tamaño y pérdida de lobulación).
- Uréter dilatado.
- Uréter hipoplásico.
- **Estenosis supravesical** con atrofia vesical.

PLACENTA Y CORDÓN

- Cordón de inserción marginal con 2 vasos.
- Placenta con coágulos superficiales.

CASO CLÍNICO:
ÍNDICE

#1 Resumen de la **solicitud**

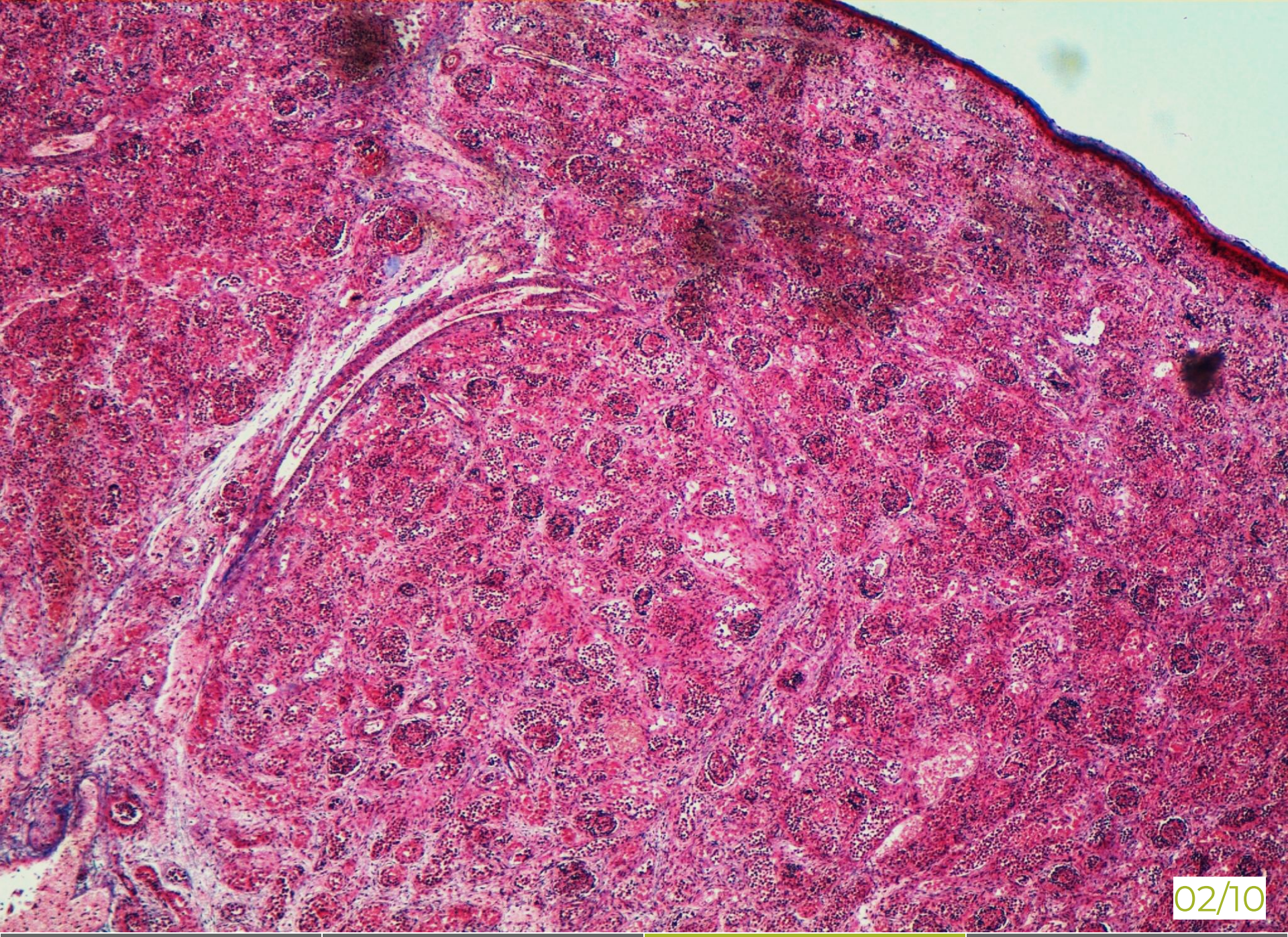
#2 Hallazgos **macroscópicos**

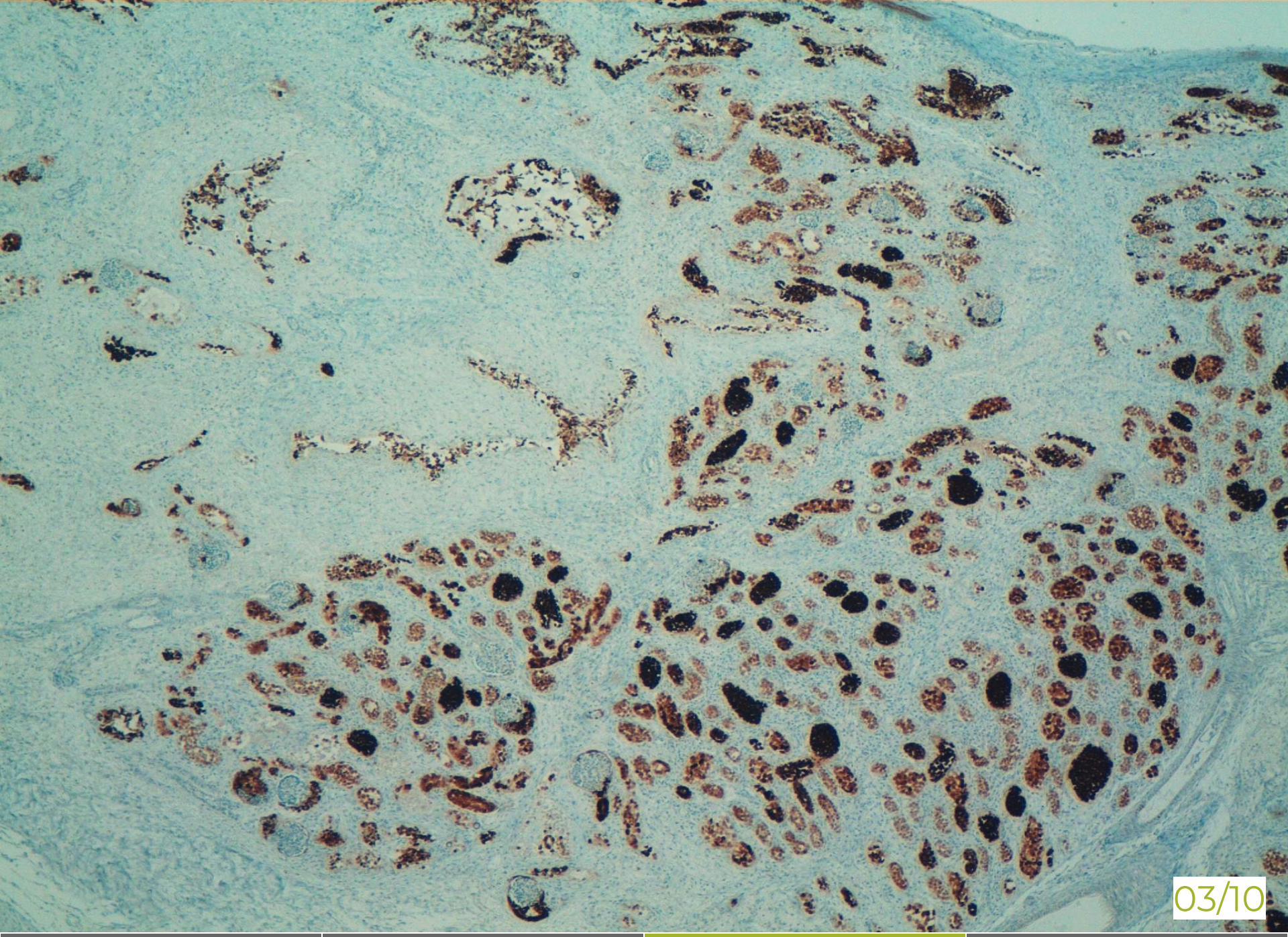
#3 Hallazgos **microscópicos**

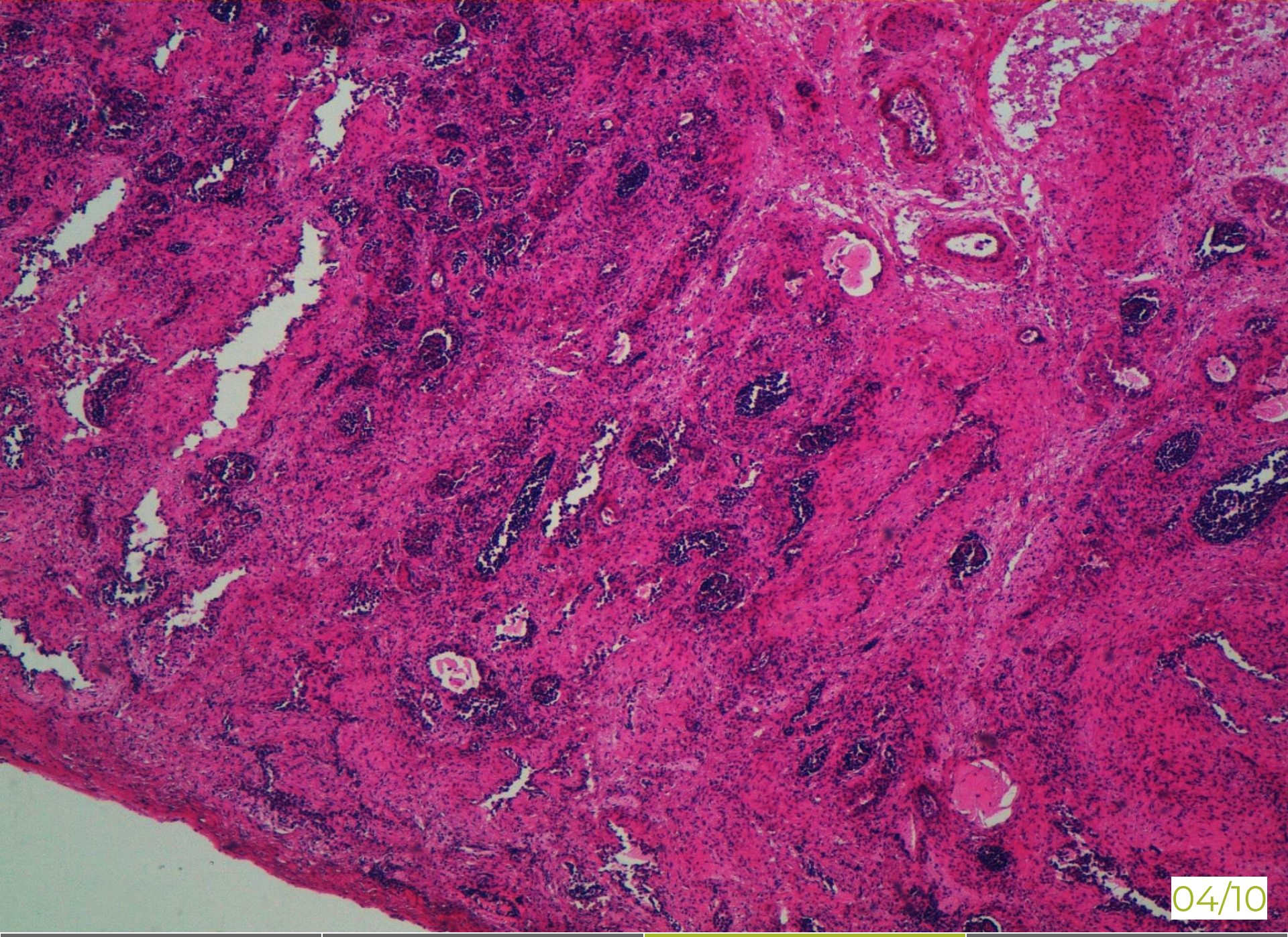
#4 Diagnóstico y **revisión**

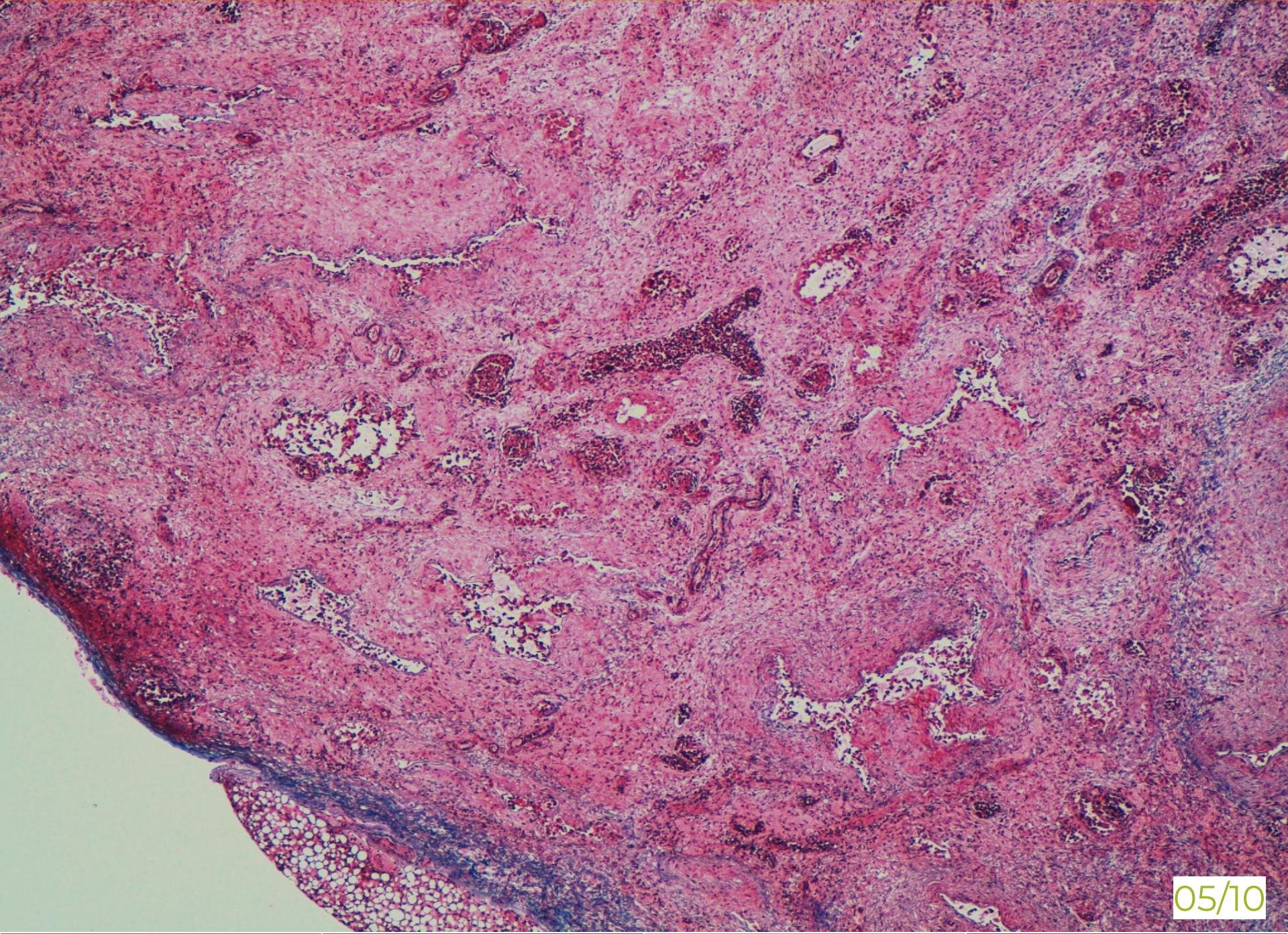
CASO CLÍNICO:
MICROSCOPÍA

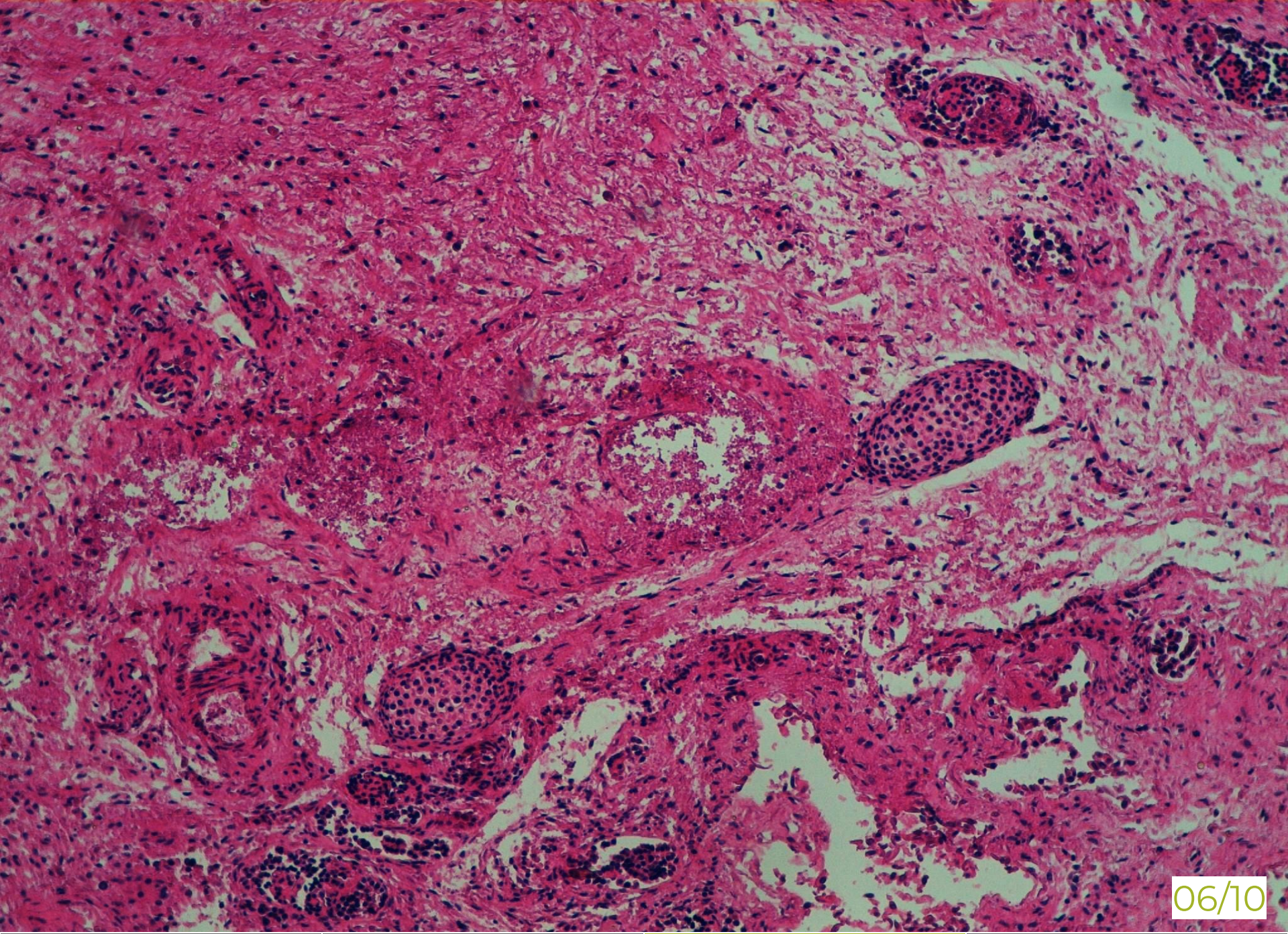
- 23/08/2016. Amniocentesis.
- 26/08/2016. IVE.
- 29/08/2016. Recepción del feto en nuestro servicio.

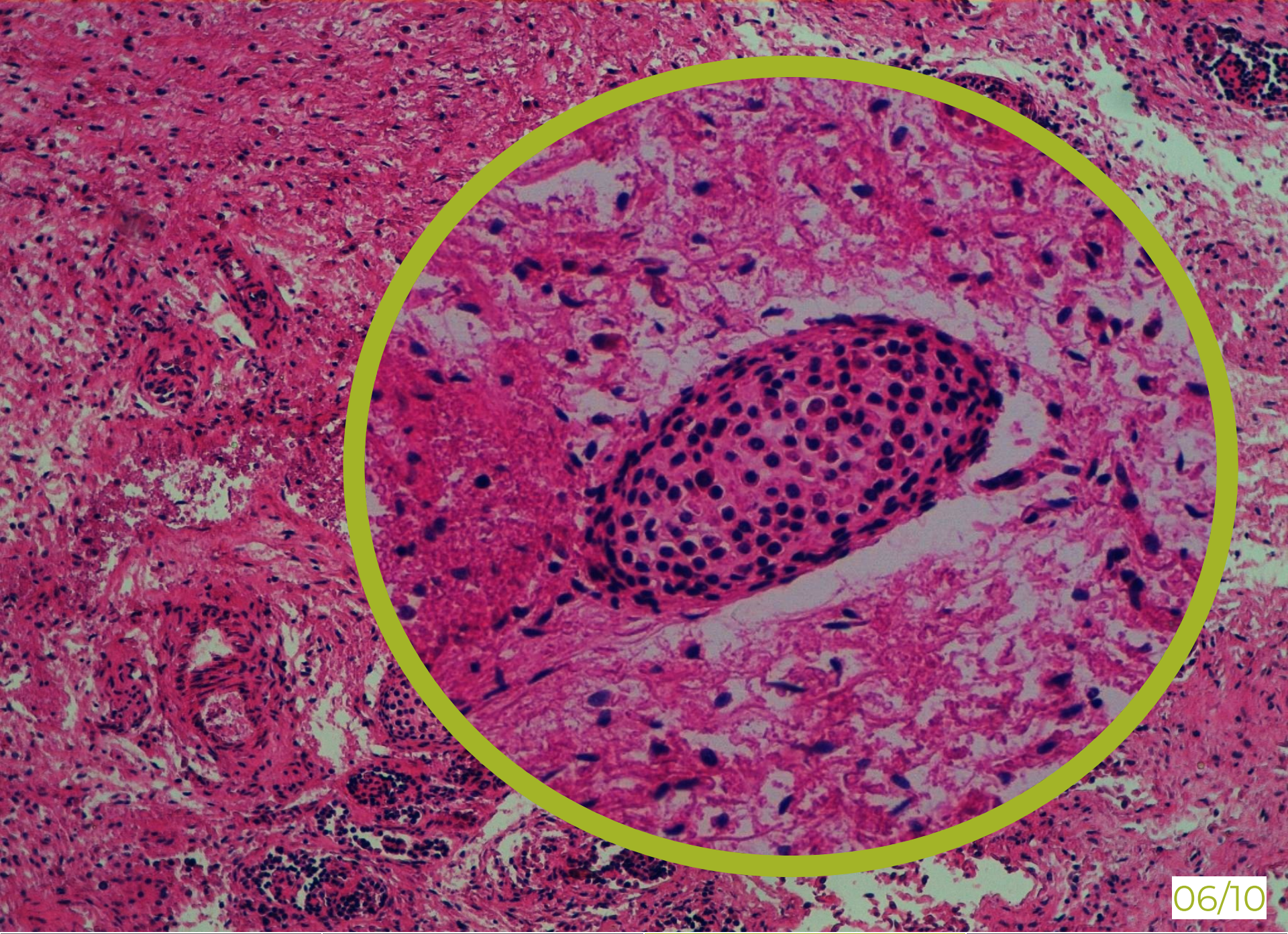


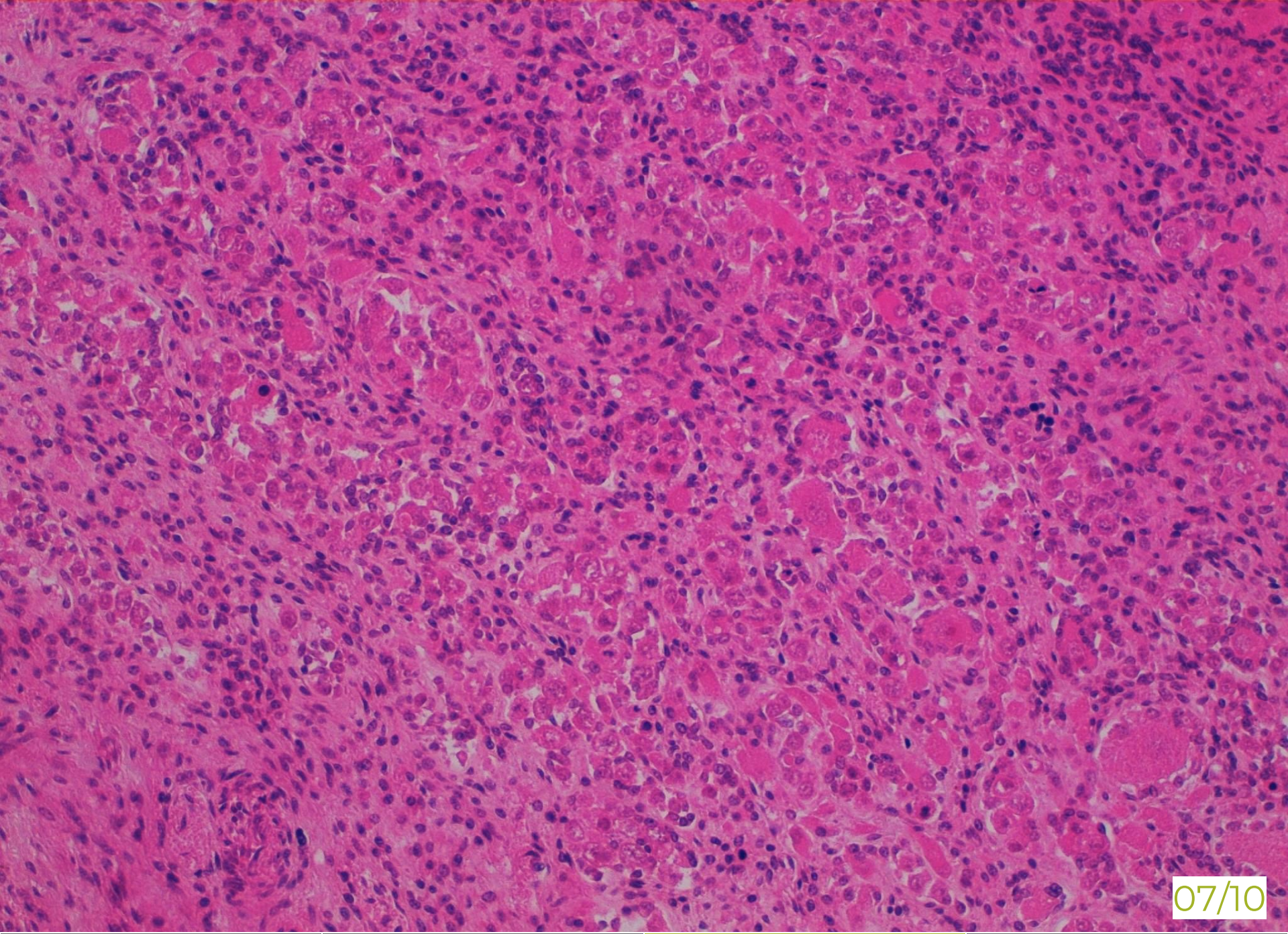


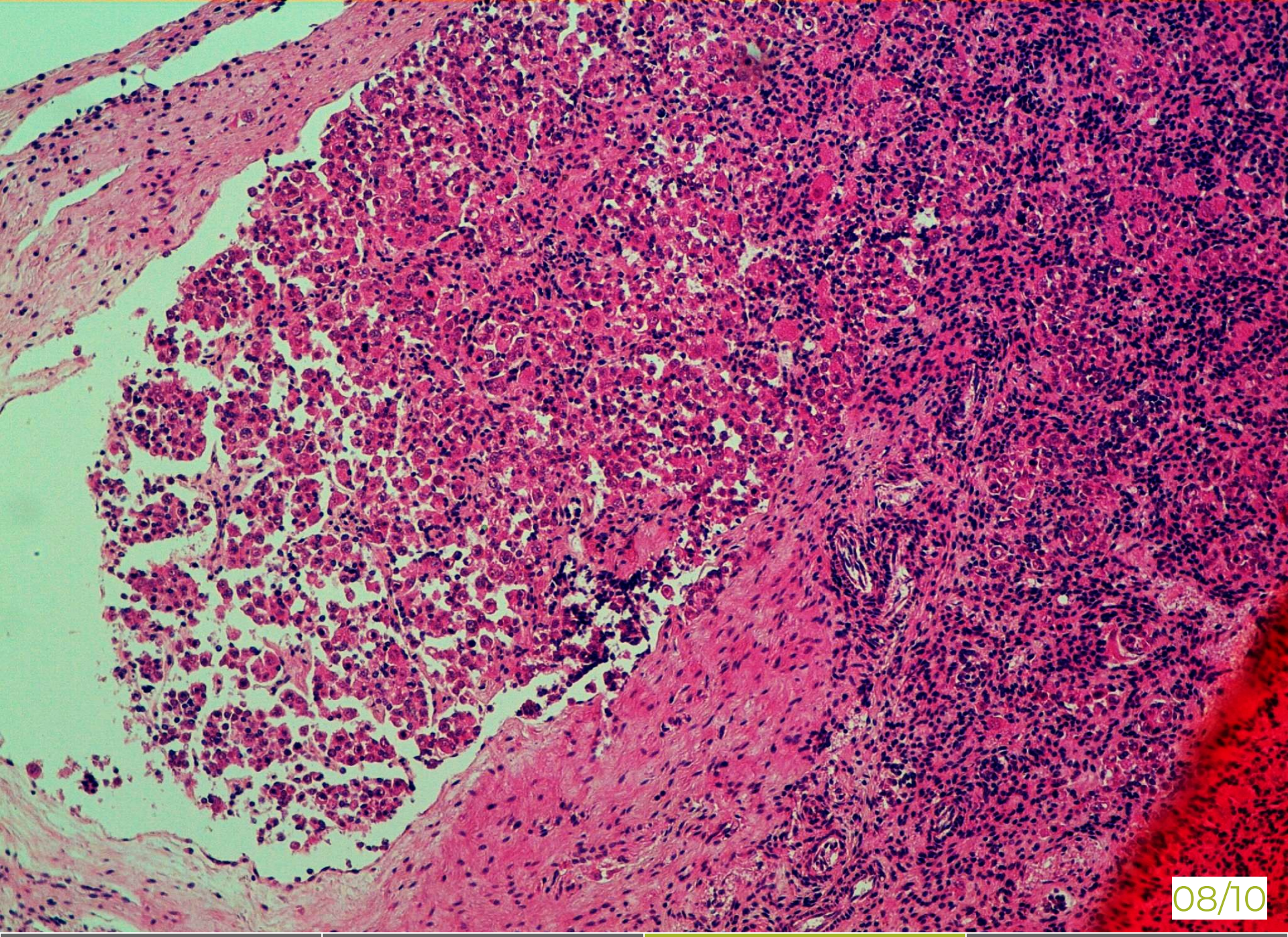


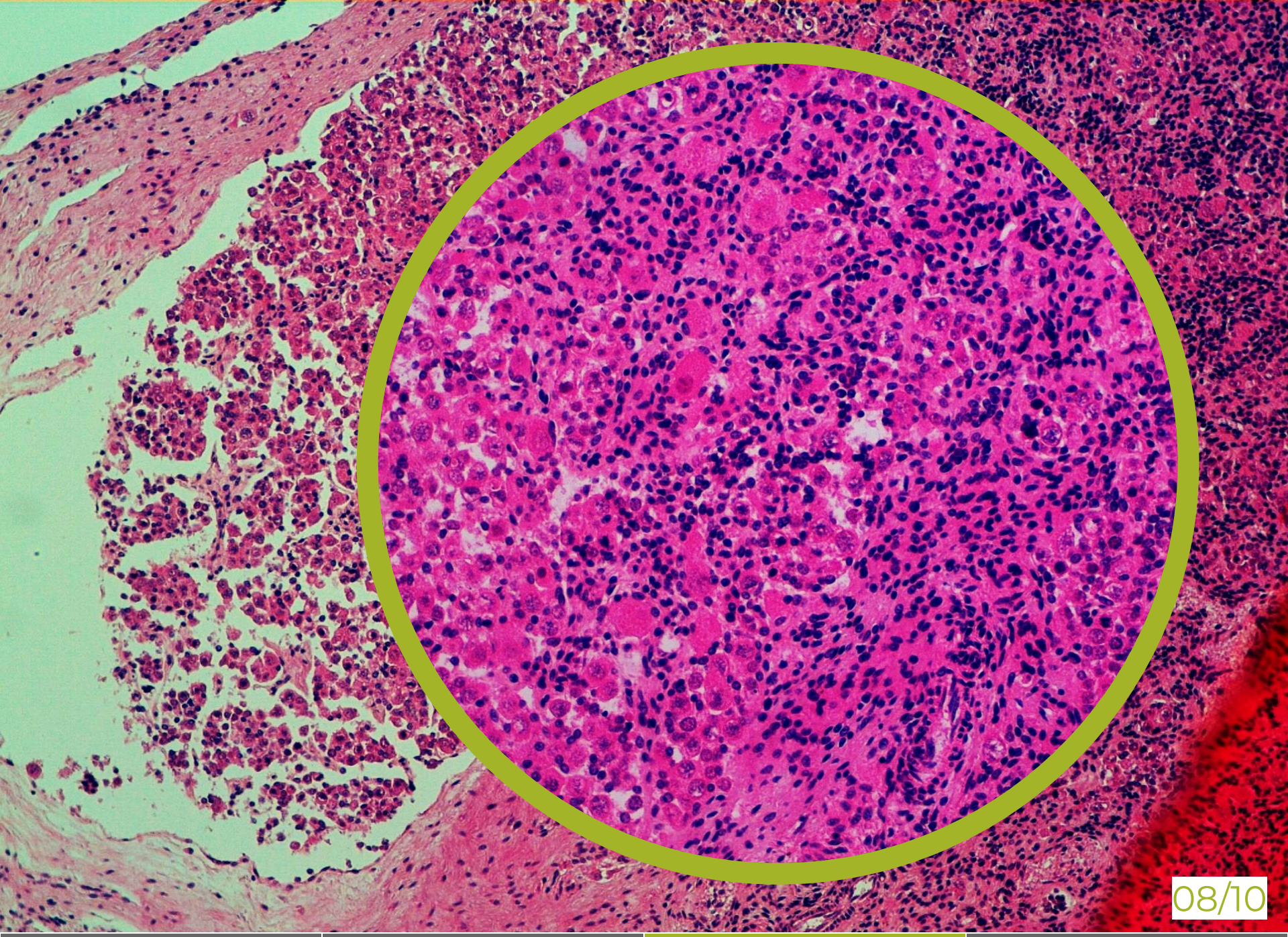


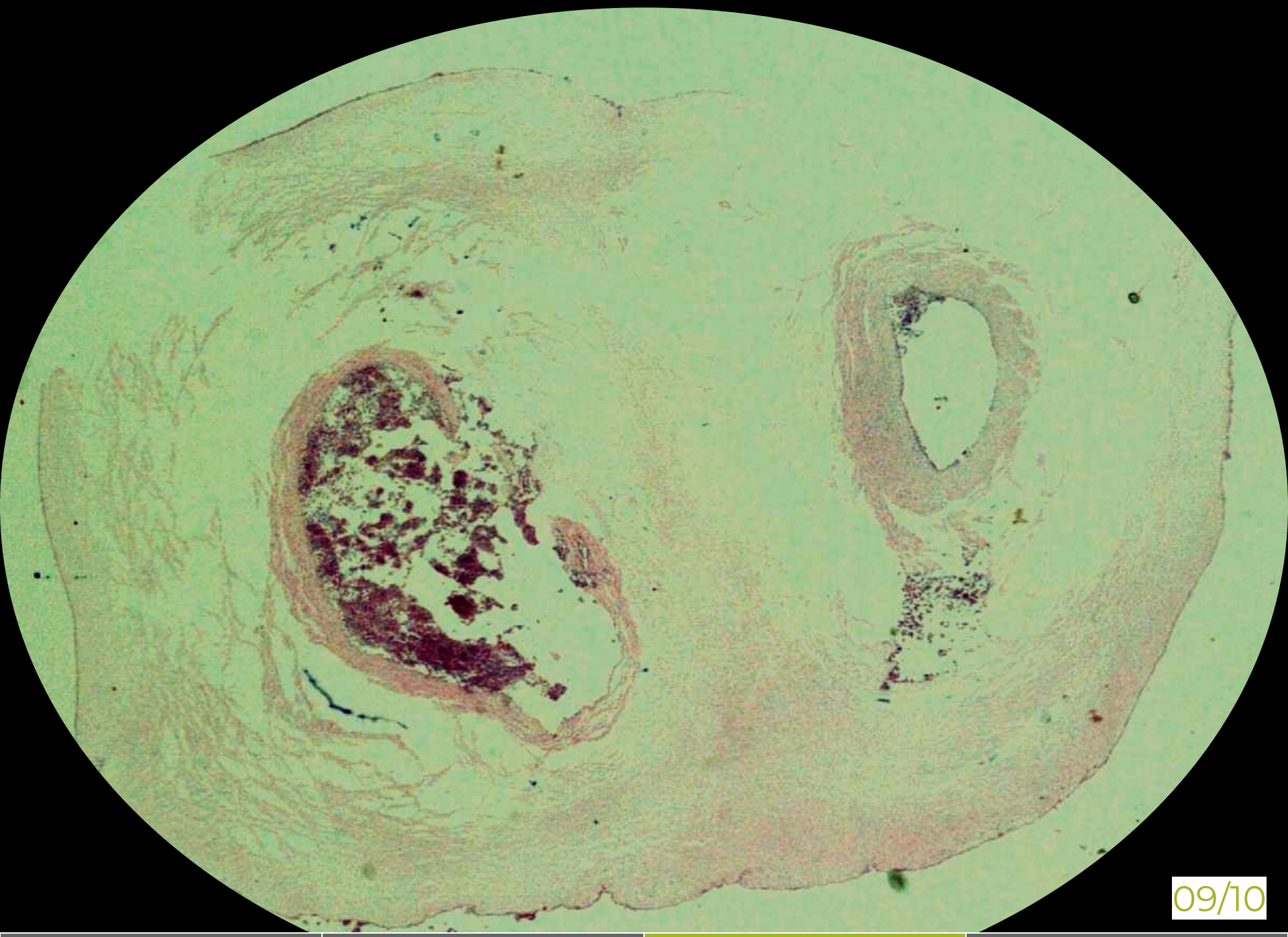












Hallazgos microscópicos:

RESUMEN

RIÑONES

- Displasia renal severa bilateral con poliquistosis.
- Áreas de fibrosis que ocupan la mayor parte del parénquima renal.
- Atrofia del parénquima en casi su totalidad.

RESTO DE ÓRGANOS

- Autolisis.
- Inmadurez.

COLON

- Autolisis.
- Dilatación de asas.

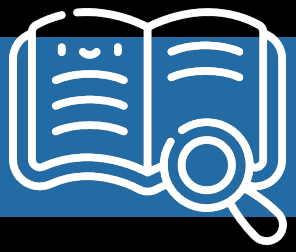
OVARIO

- Displasia.
- Ovogonias inmaduras.

CORDÓN

- 2 vasos.

CASO CLÍNICO:
ÍNDICE

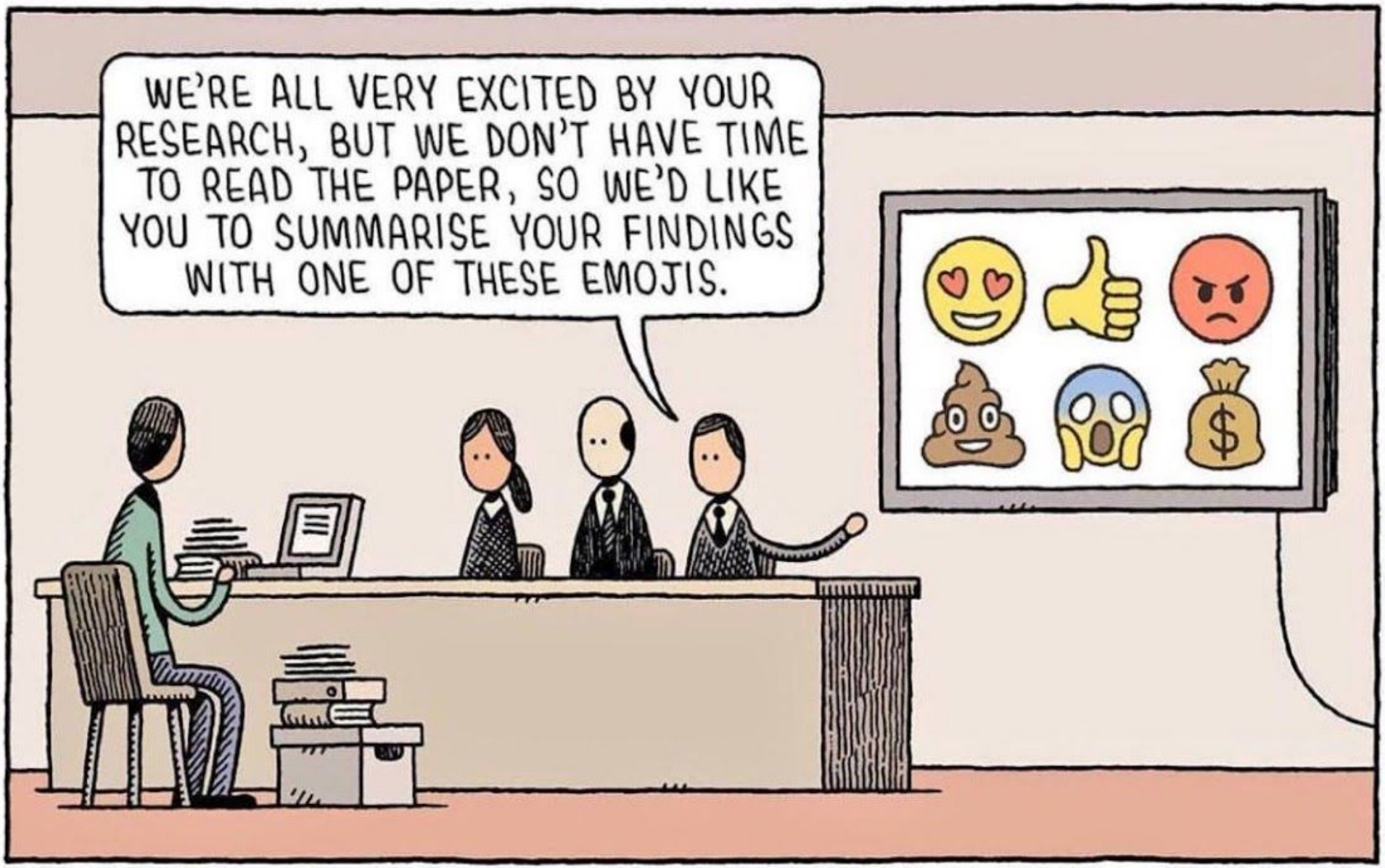


#1 Resumen de la **solicitud**

#2 Hallazgos **macroscópicos**

#3 Hallazgos **microscópicos**

#4 Diagnóstico y **revisión**


WE'RE ALL VERY EXCITED BY YOUR RESEARCH, BUT WE DON'T HAVE TIME TO READ THE PAPER, SO WE'D LIKE YOU TO SUMMARISE YOUR FINDINGS WITH ONE OF THESE EMOJIS.

SÍNDROME DE FRASER:

MESH

Síndrome malformativo congénito AUTOSÓMICO RECESIVO caracterizado por:

- **CRIPTOFTALMOS**.
- **SINDACTILIA**.
- **ANOMALÍAS UROGENITALES**.

Asocia mutaciones de **FRAS1**, FREM2 o GRIP1.

SÍNDROME DE FRASER:
CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

MAYORES

- Criptoftalmos.
- Sindactilia.
- Anomalías urogenitales:
  - **Genitales ambiguos**.
  - **Displasia renal bilateral**.
- Hermanos afectados.

DIAGNÓSTICO

- 2+1.
- 1+4.

MENORES

- Alteraciones de:
  - **Nariz**.
  - Oídos.
  - Laringe.
- **Fisuras orales**.
- **Hernia umbilical**.
- Agenesia oral.
- Defectos esqueléticos.
- Retraso mental.

M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo Sánchez, V. Félix, Síndrome de Fraser: Frecuencia en nuestro medio y aspectos clínico-epidemiológicos de una serie consecutiva de casos, An Esp Pediatr 1998;48:634-638

SÍNDROME DE FRASER:
EPIDEMIOLOGÍA

- 0,4 de 100.000
- 11 de 100.000

HALLAZGOS

- Expresividad variable.
- Diagnóstico prenatal.
- Etnia gitana.
- Pronóstico: afectación renal.

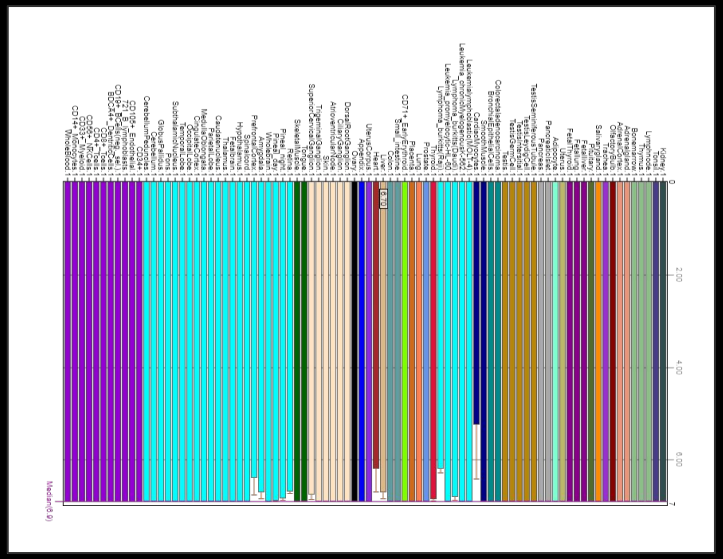
M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo Sánchez, V. Félix, Síndrome de Fraser: Frecuencia en nuestro medio y aspectos clínico-epidemiológicos de una serie consecutiva de casos, An Esp Pediatr 1998;48:634-638

SÍNDROME DE FRASER:

FRAS1

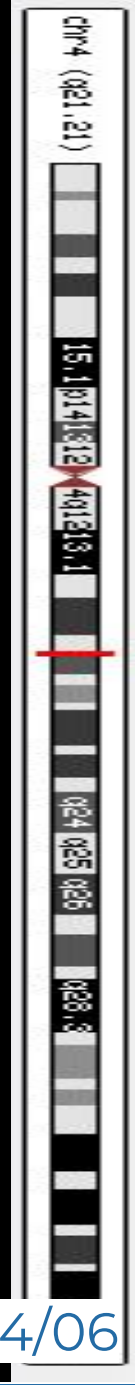
EXPRESIÓN

- AUTOSÓMICA RECESIVA.
- Múltiples tejidos.



LOCALIZACIÓN

- Cromosoma 4.
- Brazo largo (4q21.21).



*OMIM Entry - * 607830 - FRAS1 GENE; FRAS1 [Internet]. Omim.org. 2018 [cited 7 November 2018]. Available from: https://www.omim.org/entry/607830*

SÍNDROME DE FRASER: FRAS1

RIÑONES

- Necesario para la formación de glomérulos.

PIEL

- Membrana basal.
- Fragilidad cutánea:
  - Criptoftalmos.
  - Sindactilia.

Pitera J, Scambler P, Woolf A. Fras1, a basement membrane-associated protein mutated in Fraser syndrome, mediates both the initiation of the mammalian kidney and the integrity of renal glomeruli. Human Molecular Genetics. 2008;17(24):3953-3964

Diagnóstico y revisión:

RESUMEN

SÍNDROME

- Criptoftalmos.
- Sindactilia.
- Anomalías urogenitales.

GENÉTICA

- FRAS1.
- Autosómica recesiva.
- Expresividad variable.

Anatomía patológica

What My Friends think we do

What my Girlfriend thinks I do

My Mom thinks I do

What Society Thinks I do

What I think I do

What I Really Do

¡MUCHAS GRACIAS!