

## **SÍNDROME DE FRASER: COMBINAÇÃO DE MÚLTIPLAS ANOMALIAS , HETEROGENEIDADE CLÍNICA E RELEVÂNCIA DA NECROPSIA FETAL .**

**Novaes, H;** Caruso, A; Caldoncelli, FF; Guimarães-Arêas, ALB; Dock, DCA; Horovitz, DDG; Santos, ACE; Cunha, WDS; Avvad-Portari, E.

**Objetivos:** Descrever necrópsia de natimorto com diagnóstico de Síndrome de Fraser ressaltando seus achados clínicos e anátomo-patológicos, comparando-os com a literatura.

**Métodos:** Colhidas informações do prontuário da mãe e obtidos artigos via Pubmed. Caso clínico: Gestante, 24 anos, com história pregressa de 3 gestações, sendo 1 provocado, 1 aborto espontâneo, 1 filho vivo a termo. Gravidez atual gemelar, sem consangüinidade, com diagnóstico de crescimento intra-uterino retardado em um dos fetos, detectado no 1º trimestre. Ultrassonografia com 25 semanas mostrou oligodramnia e feto múltiplas anomalias. Parto cesáreo com 35 semanas. Primeiro gêmeo com boas condições de vitalidade e o segundo, natimorto malformado. Realizada necrópsia.

**Resultados:** Natimorto pretermo, segundo gêmeo, macerado, masculino, pesando 810g e medindo 33cm de comprimento total. Pequeno para idade gestacional. A ectoscopia: criptofthalmia, microftalmia, hipertelorismo, nariz achatado, palato côncavo, orelhas baixas, atresia dos condutos auditivos externos, implantação baixa de pêlos na frente, implantação baixa do cordão umbilical, sindactilia do 1º ao 4º quirodáctilos e do 2º ao 5º pododáctilos. Anomalias internas: atresia de traquéia, pulmões volumosos, agenesia renal e ureteal bilateral e bexiga hipoplásica. Outros achados: ascite, depleção tímica e esplênica. Diagnóstico principal: Síndrome de Fraser. Cariótipo 46 XY em 30 metáfises. Placenta biamniótica, bicoriônica com âmnio nodoso difuso, dismorfia e dismaturidade vilosas na placa corial do segundo gêmeo. Placa corial do primeiro gêmeo sem alterações.

**Conclusão:** Síndrome de Fraser é caracterizada por criptofthalmia, sindactilia, malformações da laringe e trato genitourinário, dismorfismo craniofacial, fenda orofacial, retardo mental e anomalias musculoesqueléticas. É uma doença autossômica recessiva com padrão de herança baseado na consangüinidade dos genitores (estimada em 15%). Há relatos recentes sobre uma associação de uma mutação com perda da função da proteína da matrix extracelular A revisão de 117 casos feita por Slavotinek e Tiff (2002) propôs critérios maiores e menores para o reconhecimento e distinção desta síndrome.

This document was created with Win2PDF available at <http://www.win2pdf.com>.  
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.  
This page will not be added after purchasing Win2PDF.