

criptoftalmos síndrome – cryptophthalmos syndrome

Authored by
memjavad

November 29, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *criptoftalmos síndrome – cryptophthalmos syndrome*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=6403>

Síndrome de Criptoftalmos

Primary Disciplinary Field(s): Oftalmología Pediátrica, Genética Médica, Dismorfología.

1. Definición Central

El síndrome de criptoftalmos, cuyo nombre deriva del griego *kryptos* (oculto) y *ophthalmos* (ojo), constituye una anomalía congénita extremadamente rara y severa que se caracteriza fundamentalmente por la ausencia total o parcial de los párpados. Esta malformación resulta en que el globo ocular esté cubierto por piel que se extiende ininterrumpidamente desde la frente hasta la mejilla. Clasificado como una dismorfia ocular compleja, el criptoftalmos puede presentarse de forma unilateral o bilateral, siendo esta última la más común y la que conlleva las peores secuelas visuales. La patología va más allá de una simple fusión palpebral, implicando una diferenciación defectuosa de todas las estructuras perioculares, incluyendo la ausencia de pestañas, glándulas de Meibomio y un sistema lagrimal funcional. Este desarrollo anómalo se origina en fallas embriológicas que ocurren tempranamente, entre las semanas 4 y 12 de gestación, cuando los surcos palpebrales deberían formarse y separarse secuencialmente, permitiendo el desarrollo normal de la cavidad conjuntival y el segmento anterior del ojo. La ausencia de este proceso de separación es la característica histopatológica clave que diferencia al criptoftalmos de otras formas de fusión palpebral secundarias o adquiridas.

La gravedad de la afectación ocular es altamente variable y es crucial para el pronóstico funcional. En el **criptoftalmos total**, la piel suprayacente carece de estructuras accesorias y el globo ocular subyacente suele ser rudimentario (microftalmia) o estar gravemente desorganizado debido a la presión y la falta de estímulos externos necesarios para el desarrollo. En contraste, el criptoftalmos parcial implica una fusión incompleta, dejando un pequeño remanente de cavidad conjuntival y, en ocasiones, un globo ocular menos afectado, aunque generalmente con opacificación corneal severa y vascularización. El pronóstico visual en el criptoftalmos total es prácticamente nulo, requiriendo un enfoque reconstructivo más que funcional. Es imperativo que la identificación de esta condición desencadene una evaluación genética y sistémica exhaustiva, ya que el criptoftalmos es el sello distintivo del [Síndrome de Fraser](#), un trastorno autosómico recesivo que cursa con malformaciones multisistémicas potencialmente letales, especialmente renales y laríngeas. Por lo tanto, el diagnóstico no puede limitarse a la inspección ocular, sino que debe abarcar la totalidad del espectro sindrómico para garantizar el manejo adecuado de las anomalías asociadas.

2. Etimología y Desarrollo Histórico

La designación **criptoftalmos** es un término médico descriptivo que ha mantenido su relevancia desde las primeras descripciones clínicas de la condición. Aunque la patología existía, su

reconocimiento formal como una entidad dismórfica específica, separada de otras adherencias oculares, se consolidó a lo largo del siglo XIX y principios del XX. Inicialmente, los casos aislados de fusión palpebral completa eran reportados como curiosidades morfológicas sin un entendimiento claro de su etiología congénita o su asociación con defectos internos. La transición hacia una comprensión sindrómica fue el punto de inflexión histórico en el estudio del criptoftalmos, impulsado por la observación de que esta anomalía ocular a menudo coexistía en patrones familiares con otras malformaciones graves.

El avance más significativo en la historia de esta condición ocurrió con el trabajo de George R. Fraser. En 1962, [Fraser](#) documentó sistemáticamente una serie de casos que presentaban la tríada característica: criptoftalmos, anomalías urogenitales y sindactilia. Esta descripción formalizó la existencia del **Síndrome de Fraser**, estableciendo el criptoftalmos como el componente oftalmológico de un trastorno genético autosómico recesivo. Este descubrimiento transformó radicalmente el enfoque clínico, obligando a los pediatras y oftalmólogos a realizar una evaluación sistémica completa en todos los recién nacidos con criptoftalmos, dado el alto riesgo de agenesia renal y estenosis laríngea. El reconocimiento de la naturaleza sindrómica y el patrón de herencia recesiva permitieron, por primera vez, ofrecer asesoramiento genético a las familias afectadas. Los posteriores descubrimientos genéticos en el siglo XXI, identificando mutaciones en los genes *FRAS1*, *FREM2* y *GRIP1*, validaron y profundizaron el entendimiento de Fraser, confirmando que la condición es el resultado de un fallo molecular en la adhesión y separación tisular durante la embriogénesis temprana.

3. Manifestaciones Clínicas y Clasificación

Las manifestaciones clínicas del síndrome de criptoftalmos son amplias y se extienden más allá del ojo, aunque la afectación ocular es la más visible. La clasificación clínica se basa en la extensión de la fusión palpebral. El **Criptoftalmos Total** representa la forma más grave, donde la piel se extiende sin interrupción a través de toda la órbita, sin pestañas, pliegues palpebrales, o cavidad conjuntival. Debajo, el globo ocular es típicamente microftálmico o rudimentario, con anomalías severas del segmento anterior, como la ausencia o desorganización de la córnea y el iris. El **Criptoftalmos Parcial** implica una fusión incompleta, usualmente limitada a una porción del borde palpebral, dejando una pequeña fisura. Aunque el ojo puede estar mejor desarrollado, la córnea sufre opacificación y vascularización crónica debido a la fricción y la falta de lubricación adecuada. Finalmente, el **Criptoftalmos Frustrado** es una manifestación atípica con mínima fusión o solo anomalías palpebrales leves, pero con la presencia de otras malformaciones oculares como microftalmia significativa o colobomas, manteniendo la etiología genética subyacente.

Las malformaciones sistémicas, que definen el Síndrome de Fraser, son clínicamente las más importantes debido a su impacto en la supervivencia. El sistema urogenital está afectado en más

del 80% de los casos sindrómicos. Estas incluyen anomalías renales severas, como la **agenesia renal** (ausencia de riñones), hipoplasia renal, o quistes renales, que son la principal causa de mortalidad temprana. Las malformaciones genitales son comunes, incluyendo hipospadias y criptorquidia en varones, y útero bicorne o atresia vaginal en mujeres. La segunda categoría importante de anomalías sistémicas involucra las extremidades, manifestándose como **sindactilia** cutánea o, menos frecuentemente, ósea, afectando la función de manos y pies. También pueden presentarse polidactilia o braquidactilia. La evaluación de estas malformaciones, junto con la búsqueda de anomalías laríngeas (atresia o estenosis) que pueden comprometer la vía aérea, es obligatoria tras el diagnóstico de criptoftalmos, incluso en casos que parecen ser unilaterales o menos severos, ya que la penetrancia del gen puede ser variable.

Además de las malformaciones mayores, el Síndrome de Fraser se asocia con dismorfias craneofaciales distintivas. Estas incluyen orejas malformadas o de implantación baja, nariz ancha y plana, hipertelorismo (ojos ampliamente espaciados, aunque ocultos), y a veces hendidura labial o palatina. Las hernias, ya sean umbilicales o inguinales, son también características comunes. La combinación de estas características, aunque variables, forma un patrón clínico que apunta inequívocamente a una etiología genética compartida. El conocimiento de este espectro clínico es esencial para el diagnóstico multidisciplinario, involucrando a pediatras, genetistas, urólogos y cirujanos plásticos, quienes deben trabajar coordinadamente para mitigar los riesgos asociados a cada una de las malformaciones presentes.

4. Genética y Etiopatogenia

La etiología del síndrome de criptoftalmos sindrómico se ha establecido firmemente como un trastorno autosómico recesivo. La inmensa mayoría de los casos están causados por mutaciones con pérdida de función en los genes [FRAS1](#), [FREM2](#), y [GRIP1](#). Estos genes codifican proteínas que son componentes críticos de un complejo proteico que reside en la membrana basal epitelial, conocido como el complejo FRAS1/FREM2. La función principal de este complejo es actuar como un mediador de la adhesión entre la epidermis y la dermis subyacente, siendo crucial para los procesos de morfogénesis y la separación tisular que ocurren durante el desarrollo fetal, particularmente en la formación de órganos como la piel, los riñones y las estructuras oculares.

Las mutaciones en [FRAS1](#), el gen más frecuentemente implicado, impiden la correcta función de la proteína codificada, resultando en una adhesión defectuosa de la membrana basal. En el ojo, esta falla molecular se traduce en la incapacidad del ectodermo superficial para separarse y formar los pliegues palpebrales. En lugar de separarse para crear la cavidad conjuntival, la piel permanece fusionada, cubriendo el globo ocular y ejerciendo presión que puede inhibir el desarrollo ocular posterior, llevando a la microftalmia. La pleiotropía del Síndrome de Fraser se explica por el papel ubicuo de este complejo proteico en múltiples sitios de desarrollo. Por ejemplo, la disfunción de [FRAS1](#) afecta la nefrogénesis (desarrollo renal) al alterar la señalización

necesaria para la inducción y el crecimiento de la yema ureteral, lo que resulta en agenesia o hipoplasia renal. De manera similar, la formación de las extremidades y el desarrollo laríngeo también dependen de la señalización mediada por la matriz extracelular.

El mecanismo de herencia autosómico recesivo implica que los padres son portadores asintomáticos y tienen un riesgo del 25% de tener un hijo afectado en cada embarazo. El descubrimiento de estos genes ha permitido el diagnóstico molecular preciso, tanto en la etapa prenatal como postnatal, lo que es vital para el asesoramiento genético. El conocimiento de las mutaciones específicas permite a los clínicos predecir la gravedad potencial de la enfermedad y planificar las intervenciones necesarias. Además, el estudio de estos genes y sus interacciones ha proporcionado modelos valiosos para investigar las bases moleculares de otros trastornos dismórficos y la importancia de la integridad de la membrana basal en el desarrollo embrionario de los mamíferos.

5. Diagnóstico Diferencial

El diagnóstico del síndrome de criptoftalmos, especialmente en la sala de partos, requiere una diferenciación meticulosa de otras condiciones que causan la fusión de los párpados. El principal diagnóstico diferencial es el **anquilobléfaron**, que es la fusión de los bordes libres de los párpados. A diferencia del criptoftalmos, el anquilobléfaron generalmente respeta la estructura de los párpados (incluyendo pestañas y glándulas) y la cavidad conjuntival se desarrolla normalmente. El **simbléfaron**, la adhesión de la conjuntiva palpebral a la conjuntiva bulbar, también debe ser excluido. Esta condición es a menudo secundaria a trauma, infecciones severas o quemaduras, y no presenta el patrón de malformaciones sistémicas ni la ausencia de estructuras palpebrales que son distintivas del criptoftalmos congénito. La inspección histopatológica, si se realiza, revela la ausencia de diferenciación palpebral en el criptoftalmos, lo cual no ocurre en el anquilobléfaron o el simbléfaron.

Otra diferenciación crucial es con otras causas de **anoftalmia** (ausencia de ojos) o **microftalmia** (ojos pequeños) que no presentan fusión palpebral completa. Síndromes como el Síndrome de Microftalmia-Anoftalmia-Coloboma (MAC), a menudo ligados a genes como *SOX2* o *PAX6*, causan defectos severos en el desarrollo del globo ocular, pero los párpados suelen desarrollarse, aunque pueden estar subdesarrollados. La presencia de la piel intacta que cubre la órbita en el criptoftalmos es el signo físico clave que lo distingue. Además, la evaluación de la presencia de anomalías sistémicas es el factor decisivo. Cualquier caso de criptoftalmos, incluso si parece limitado al ojo, debe ser considerado como Síndrome de Fraser hasta que una evaluación sistémica completa, incluyendo ecografía renal y examen genitourinario, descarte las malformaciones asociadas, que son las que confieren el peor pronóstico vital.

Otro aspecto crucial en el diagnóstico diferencial es la distinción entre el criptoftalmos como una

manifestación aislada (extremadamente rara) y el **Síndrome de Fraser**. Aunque ambos comparten la anomalía ocular central, la ausencia de otras malformaciones sistémicas mayores (renales, urogenitales, esqueléticas) sugiere un criptoftalmos no sindrómico, posiblemente causado por mutaciones en genes aún no identificados o factores ambientales. Sin embargo, dada la alta penetrancia de las mutaciones *FRAS1/FREM2*, la mayoría de los casos de criptoftalmos total son, de hecho, parte del síndrome. El diagnóstico diferencial se apoya fuertemente en estudios de imagen avanzados, como la tomografía computarizada (TC) o la resonancia magnética (RM), que permiten evaluar la estructura interna del globo ocular, la órbita y, crucialmente, la integridad del sistema urogenital. Si bien el criptoftalmos es visible externamente, solo un enfoque diagnóstico integral que incluya la genética y la imagenología puede confirmar si estamos ante una anomalía aislada o el espectro completo del síndrome de Fraser, lo cual es vital para el pronóstico y el manejo a largo plazo.

6. Manejo Clínico y Tratamiento

El manejo del síndrome de criptoftalmos requiere un enfoque multidisciplinario e intensivo, priorizando la estabilización de las funciones vitales. Dado que las malformaciones renales y laríngeas son las principales causas de mortalidad, la intervención de nefrólogos y cirujanos pediátricos es inmediata. Los pacientes con insuficiencia renal bilateral requerirán diálisis neonatal y eventual trasplante renal, mientras que la atresia o estenosis laríngea exige asegurar la vía aérea mediante intubación o traqueotomía urgente. Una vez estabilizado el paciente sistémicamente, el tratamiento se enfoca en la reconstrucción ocular y la mejora de la función visual, si es posible.

El manejo ocular varía según la clasificación. En el **criptoftalmos total**, donde la visión es inviable, el tratamiento es puramente reconstructivo y cosmético. La cirugía principal consiste en la liberación de la piel fusionada, la creación de una cavidad orbitaria funcional y la reconstrucción de los fónix conjuntivales. Estos procedimientos a menudo requieren múltiples etapas y el uso de injertos de mucosa bucal o piel para revestir la nueva cavidad, preparándola para el uso de prótesis oculares. El objetivo es proporcionar una apariencia facial más simétrica y natural, lo cual es crucial para el desarrollo psicosocial del niño. En el **criptoftalmos parcial**, el enfoque es la preservación visual. Se realiza la liberación quirúrgica temprana de las adherencias palpebrales (blefaroplastia), seguida del manejo agresivo de las complicaciones corneales, que pueden incluir la queratoplastia (trasplante de córnea) si la opacificación es severa. La prevención de la ambliopía por privación mediante la corrección óptica y la terapia de oclusión es esencial para maximizar cualquier potencial visual residual.

La rehabilitación a largo plazo tras la intervención quirúrgica inicial es un componente indispensable del manejo clínico. Los pacientes sometidos a la creación de una nueva cavidad orbitaria requieren un seguimiento oftalmológico continuo para prevenir la estenosis de la cavidad

y asegurar el ajuste adecuado de las prótesis oculares, las cuales son fundamentales para la simetría facial y el bienestar psicológico. En los casos de criptoftalmos parcial donde se intenta preservar la visión, el riesgo de ambliopía es extremadamente alto, exigiendo un manejo intensivo con oclusión del ojo sano (si aplica) y terapia visual. Además, la naturaleza crónica de las malformaciones sistémicas, especialmente la disfunción renal, requiere la coordinación continua con nefrólogos, urólogos y, en algunos casos, endocrinólogos. La intervención temprana por parte de un equipo de cirugía plástica y maxilofacial es a menudo necesaria para corregir otras dismorfias craneofaciales asociadas, como la nariz ancha o las malformaciones auriculares. Este enfoque holístico, que aborda tanto las necesidades médicas como las necesidades de desarrollo y adaptación social, define la estrategia terapéutica moderna para el síndrome de criptoftalmos.

7. Pronóstico y Calidad de Vida

El pronóstico del síndrome de criptoftalmos está directamente relacionado con la severidad de las malformaciones sistémicas. En el espectro severo del Síndrome de Fraser, la mortalidad perinatal y en la primera infancia es alta, principalmente por insuficiencia renal o compromiso respiratorio debido a la atresia laríngea. Sin embargo, con los avances en el cuidado intensivo neonatal y las técnicas de trasplante de órganos, la supervivencia ha mejorado significativamente, aunque los pacientes continúan enfrentando desafíos de salud crónicos relacionados con la función renal y urogenital. Aquellos que sobreviven requieren manejo médico complejo y de por vida.

Desde la perspectiva visual, el pronóstico es generalmente sombrío. La mayoría de los pacientes con criptoftalmos total son funcionalmente ciegos en los ojos afectados. La reconstrucción cosmética, aunque no restaura la función, es fundamental para la calidad de vida y la integración social. En los casos parciales, la visión residual es posible, pero a menudo limitada por la opacificación corneal y la ambliopía. La **calidad de vida** de los supervivientes está marcada por la necesidad de múltiples cirugías reconstructivas a lo largo de la infancia y la adolescencia. El impacto psicosocial de las dismorfias faciales requiere un fuerte apoyo psicológico y familiar. El manejo exitoso se mide no solo por la supervivencia, sino por la capacidad del individuo para adaptarse socialmente y alcanzar la mayor autonomía posible, lo que exige la colaboración continua entre especialistas médicos, terapeutas ocupacionales y psicólogos.

8. Investigaciones Futuras y Desafíos

La investigación futura en el síndrome de criptoftalmos se centra en dos frentes principales: la elucidación detallada de la vía de señalización del complejo FRAS1/FREM2 y la mejora de las estrategias de intervención. A nivel molecular, sigue siendo un desafío comprender cómo las mutaciones en estos genes pleiotrópicos desencadenan una gama tan diversa de defectos orgánicos. Se están utilizando modelos celulares y animales (como el pez cebra y el ratón) para mapear las interacciones de las proteínas FRAS1 y FREM2 con otras moléculas de la matriz

extracelular y determinar los momentos críticos de la embriogénesis en los que la disfunción resulta en malformación. El objetivo es identificar objetivos terapéuticos que puedan mitigar el desarrollo de las anomalías sistémicas más graves antes del nacimiento.

En el ámbito clínico, el principal desafío es el diagnóstico prenatal temprano y el desarrollo de técnicas quirúrgicas menos invasivas y más efectivas. La ecografía de alta resolución permite la detección del criptoftalmos en el útero, y la secuenciación genética rápida puede confirmar el diagnóstico de Síndrome de Fraser, permitiendo a los padres tomar decisiones informadas. Respecto al tratamiento, los cirujanos buscan nuevas técnicas para la reconstrucción palpebral y la creación de cavidades orbitarias con menor riesgo de retracción y cicatrización. La aplicación de la ingeniería de tejidos, como el desarrollo de andamios bioabsorbibles para la órbita o el uso de células madre para regenerar tejidos oculares dañados, representa una frontera prometedora que podría, en última instancia, mejorar el resultado funcional y estético de esta devastadora condición congénita. Superar estos desafíos requiere una inversión continua en investigación básica y traslacional.

Further Reading

[Síndrome de Fraser \(Wikipedia en español\)](#)

[Criptoftalmia aislada \(Orphanet\)](#)

[Fraser Syndrome \(OMIM\)](#)

[Fraser GR. Our genetical load: a review of some aspects of genetical variation. Ann Hum Genet. 1962.](#)

[FRAS1 gene \(OMIM\)](#)