

Síndrome de Loey-Dietz

Diagnóstico Correcto

COMO DETERMINA SI TIENE EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ

En 2005, dos genéticos identificaron y nombraron un trastorno genético del tejido el síndrome de Loey-Dietz (LDS). El diagnóstico de LDS puede explicar por qué tienen algunas personas ciertas características y problemas médicos. Para averiguar si LDS es el diagnóstico correcto para usted o un miembro de su familia, le aconsejamos lo siguiente.

Hable con un doctor o pediatra si esta preocupado por su salud. Ellos son los que los puede orientar y recomendar un especialista quien conoce el síndrome de Loey-Dietz y otros trastornos del tejido conectivo. El tipo de doctor quien va a saber lo mas de el síndrome de Loey-Dietz es un genético, un doctor que especialista en trastornos del tejido conectivo como el síndrome de Marfan, el síndrome de Ehlers-Danlos Vascular, y LDS. Algunos cardiólogos también pueden evaluar y administrar los estudios necesarios.

Puede encontrar a un especialista o genético:

- Solicite una referencia a un especialista por su doctor
- Hable al hospital local o de su región para pedir una referencia
- Use los recursos de American College of Medical Genetics (www.acmg.net) y National Society of Genetic Counselors (www.nsgc.org)



LAS CARACTERÍSTICAS DEL TEJIDO CONECTIVO QUE SON MÁS COMUNES EN EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ EN COMPARACIÓN A OTROS TRASTORNOS DEL TEJIDO CONECTIVO

Note cualquier de estas características que usted o alguien en su familia tenga(n):

- Tortuosidad arterial (arterias torcidas o en espiral)
- Aneurismas y disección en otras arterias mas que la aorta
- Defectos del corazón al nacer como comunicación interauricular, conducto arterioso persistente (CAP), válvula aórtica bicúspide (VAB).
- Hipertelorismo (los ojos mas separados de lo normal)
- Esclerótica azul (una coloración blanco-azulosa escleral)
- Úvula bífida (separada) o hinchada (órgano carnoso que parece una campanilla y se encuentra en el punto de origen de la lengua)
- Paladar hendido (abertura en el paladar)
- Pie equino varo (presenta una forma o posición torcida donde los tejidos que conectan los músculos al hueso–tendones–son más cortos que lo normal)
- Problemas gastrointestinales como dificultad para absorber alimentos y diarrea crónica (va y viene, pero nunca para), dolor abdominal y/o sangrado e inflamación gastrointestinal
- Alergias a los alimentos y las cosas en el medio ambiente
- Inestabilidad de la columna cervical (inestabilidad en las vértebras directamente debajo del cráneo)
- Osteoporosis (mineralización deficiente de los huesos) que puede hacer que los huesos sean más propensos a romperse

VIGILE SU AORTA Y OTRAS ARTERIAS A TRAVÉS DE IMÁGENES

Note cualquier de estas características que usted o alguien en su familia tenga(n):

- Dilatación o aneurismas – una aorta engrandecida o hinchada (la aorta es el principal vaso sanguíneo que transporta la sangre desde el corazón)
- Disección aortica – desgarro en la capa interna de la aorta
- Prolapso valvular mitral (PVM) – una o ambas hojuelas de la válvula se agrandan y los músculos que las sostienen son demasiado largo
- Tórax en embudo (depresión en los espacios intercostales) o pectus carinatum (el esternón esta empujado hacia afuera).



- Escoliosis (una condición que provoca la curvatura de lado a lado de la columna vertebral y parece como una S) o Cifosis (cuando la columna vertebral se encorve más de lo normal, de modo que la espalda parezca jorobada)
- Articulaciones flexibles
- Pie plano
- Características de la piel: hematomas o moretones, cicatrices anchas, piel suave y translúcida.
- Rotura del bazo o perforación intestinal
- Rotura uterina durante el embarazo

LLEVE SUS LISTAS A SU MÉDICO

Explíquelo a su médico las razones porque piensa que tiene el síndrome de Loews-Dietz. También, tenga esta información lista:

- sus enfermedades, operaciones, y hospitalizaciones
- medicamentos
- lista de los miembros de su familia que tengan en, o puedan tener, el síndrome de Loews-Dietz

Pídale a su médico que le haga un examen físico completo que incluye buscar características de LDS en sus huesos, articulaciones, piel y cara.

PIDALE PRUEBAS MÉDICAS A SU DOCTOR

ESTAS PRUEBAS INCLUYEN:

- **Ecocardiograma** (también le llaman eco). Esta ecografía examina el movimiento del corazón, sus válvulas y la aorta (vaso que transporta la sangre desde el corazón).
- **Pruebas genéticas que pueden encontrar el patógeno en unos de los genes implicados en la vía TGF-beta que causa la enfermedad.** Se sabe que los genes que causan LDS son los TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB3 y TGFB2. Esta prueba es más útil cuando se utiliza en revisar personas que tienen características LDS que generalmente no se ven en otros trastornos del tejido conectivo. Su médico debe ordenar esta prueba, y lo más probable es que sea referido a un genetista. Las pruebas generalmente incluyen ordenar un panel de aneurisma, una prueba genética para buscar variantes en el ADN de los genes diferentes que causan síndromes de aneurisma o trastornos del tejido conectivo.

Si las pruebas genéticas determinan que tiene un patógeno o probablemente un patógeno



en uno de los genes que causan LDS, lo más probable es que tiene LDS y necesita atención médica y consejos especiales. Pregúntele a su médico cómo se tiene que cuidar. Es muy importante seguir estas instrucciones. También debe averiguar si hay otras personas en su familia que también tengan LDS.

Si las pruebas genéticas son negativas para un patógeno, las características del tejido conjuntivo aún pueden ser relacionados a un síndrome genético, pero posiblemente a uno en el que la causa genética aún no se haya identificado. Es probable que haya más genes que causan LDS que no se han descubierto. En caso que las pruebas salgan negativas, hable con su médico para tener un plan médico apropiado para su caso. Se descubren nuevos genes con tiempo, y puede ser posible repetir las pruebas del panel de aneurismas cada pocos años. Pregúntele a su médico si tiene alguna otra condición que requiera atención médica.

