

Síndrome de Loeyes-Dietz

Datos Generales

¿QUE ES EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

El síndrome de Loeyes-Dietz (LDS) es un trastorno genético del tejido conjuntivo. Los genéticos pediatras de la universidad de Johns Hopkins, Bart Loeyes y Harry Dietz, lo identificaron y le dieron el nombre de Loeyes-Dietz a la condición en 2005. Los genéticos Loeyes y Dietz se dieron cuenta de que aunque LDS tiene algunas características de otros trastornos del tejido conjuntivo, es un trastorno muy distinto. Los trastornos que comparten características con los de LDS incluyen el síndrome de Marfan, el tipo vascular del síndrome de Ehlers-Danlos y el síndrome de Shprintzen-Goldberg.

¿QUE CAUSA EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

Un patógeno en uno de los genes implicados en la vía TGF-beta causa el síndrome de Loeyes-Dietz (LDS) – el variante en el ADN es lo que causa la enfermedad. Cuando un gen en esta vía tiene un variante patógeno, la vía no funciona como debería y las características de LDS resultan. Se sabe que los genes que causan LDS son los TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB3 y TGFB2.

¿QUIÉN TIENE EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

Mucha gente descubre que tienen el síndrome de Loeyes-Dietz porque ellos mismos o miembros de su familia han sufrido un aneurisma aórtico o disección aórtica. Se sospecha que muchos otros individuos tienen LDS debido a las características esqueléticas. La siguiente lista describe algunas características de LDS.

LDS afecta tanto a los hombres como a las mujeres. Las personas pueden heredar LDS, lo que significa que obtienen la variante patógena de un padre que tiene LDS. Otros pueden tener una variante espontánea, que significa que son los primeros en su familia a tener LDS.



¿CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

Como el tejido conectivo se encuentra en todo el cuerpo, las características de LDS se pueden encontrar en el corazón, los huesos, los vasos sanguíneos, y en la piel. Algunas características de LDS se notan muy fácilmente, pero otras como los problemas del corazón y los vasos sanguíneos, son mucho más difíciles de detectar y se necesitan estudios especiales para encontrarlos.

Las características de LDS que también se encuentran en el síndrome de Marfan son:

- 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 está 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
- Ectasia dural (cuando se agranda parte de la columna vertebral o columna cerebral llamada duramadre)

Algunas características de LDS son diferentes de las del síndrome de Marfan, y son muy importantes notarlas. Cuando se presentan estas características, es importante que el doctor considere LDS. Las características que son diferentes de los otros síndromes:

- Tortuosidad arterial (arterias torcidas o en espiral)
- Aneurismas y disección en otras arterias más que la aorta
- Hipertelorismo (los ojos más separados de lo normal)
- Úvula bífida (separada) o hinchada (órgano carnosos 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)
- Esclerótica azul (una coloración blanco-azulosa escleral)



- Defectos del corazón al nacer como comunicación interauricular, conducto arterioso persistente (CAP), válvula aórtica bicúspide (VAB).
- Hematomas o moretones, cicatrices anchas, piel suave y translúcida.
- Problemas gastrointestinales como dificultad para absorber alimentos y diarrea crónica, 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

¿COMO SE DETECTA EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

Un genetista médico es el tipo de médico que tiene la habilidad para reconocer y diagnosticar LDS. Algunas clínicas de cardiología están especializadas y pueden ayudar a facilitar la evaluación de LDS.

Para decidir si tiene LDS, su médico usará:

- El historial de salud de usted y su familia
- Un examen físico
- Los resultados de un ecocardiograma (ultrasonido para estudiar el corazón, sus válvulas y la aorta)
- Pruebas genéticas para determinar si hay una mutación en los genes TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB3 o TGFB2

