

Síndrome de Loey-Dietz

Desde la cabeza a los pies

Las características del síndrome de Loey-Dietz pueden variar mucho de una persona a otra.

No quiere decir que cada persona con el síndrome de Loey-Dietz tenga todas las características especificadas en este documento y la lista no incluye todas las características que se pueden encontrar en una persona que tiene el síndrome de Loey-Dietz. En todos los casos, la Fundación del síndrome de Loey-Dietz recomienda que consulte con su médico con cualquier pregunta que tenga sobre su diagnóstico o tratamiento.



www.loeydietz.org



www.loeydietz.org/canada.php

Loeys-Dietz syndrome (LDS): Head-To-Toe

ÁREA DEL CUERPO	ESPECIALIDAD MÉDICA	CONDICIÓN MÉDICA	DEFINICIÓN	SÍNTOMAS	PRUEBA DE DIAGNÓSTICO	TRATAMIENTO	FRECUENCIA
Cerebro/sistema nervioso	Neurología	Convulsiones	Una convulsión de repente	Sacudidas incontroladas de las extremidades o del cuerpo. Puede presentarse como episodios anormales de mirada fija.	EEG	Medicamentos	Raro
	Neurología	Dolor de cabeza	Un dolor persistente en la cabeza			Manténgase bien hidratado. Evite los medicamentos vasoconstrictores. Mantenga un diario de los dolores de cabeza para tratar de identificar las causas que se puedan evitar. Consulte con una clínica de dolor de cabeza.	Común
	Neurocirugía	Hidrocefalia	Acumulación de líquido en las cavidades del cerebro.	Síntomas en la infancia: aumento de la circunferencia de la cabeza, un "punto blando" abultado en la parte superior de la cabeza, vómitos, somnolencia, irritabilidad, convulsiones, ojos fijos hacia abajo (ojos oscurecidos), retraso en el desarrollo.	MRI or CT	Si es importante, puede requerir la colocación de una derivación u otra cirugía	Raro
	Neurocirugía	Ectasia dural/quistes de tarlov	Abultamiento o ensanchamiento del saco que contiene la médula espinal	Generalmente no sintomático. Los síntomas pueden incluir cambios en el comportamiento de los intestinos o la vejiga, hormigueo/pérdida de sensación/dolor punzante en las extremidades inferiores	MRA, CTA o mielograma	Cirugía generalmente no se recomienda, ya que pueden reaparecer. Este hallazgo puede rara vez se asocian con fugas durales, que causan fugas de líquido cefalorraquídeo y pueden requerir hospitalización o reparación quirúrgica de la fuga. Los síntomas de una fuga incluyen dolores de cabeza extremos, generalmente afectados por el cambio de posición.	Común; raramente sintomático
Emocional	Psicología o Psiquiatría	Depresión o ansiedad	Sentimientos a corto o largo plazo de tristeza o preocupación excesiva	Incapacidad para concentrarse, insomnio, pérdida de apetito, sentimientos de tristeza extrema, culpa, impotencia y desesperanza, y/o preocupación excesiva	Evaluación clínica	Terapia puede ayudar a muchos niños y adultos. La terapia para una pareja y/o para la familia puede ser muy útil. Los sentimientos pueden ser situacionales según la edad o las circunstancias (muerte en la familia, nuevo diagnóstico, necesidad de intervención quirúrgica).	--
Conductual/Cognitivo	Desarrollo Peditra	ADD/ADHD o retraso	Hiperactividad/inactividad o retraso en el desarrollo de los hitos metas laborales o educativas		Evaluación neuroconductual	En la infancia, considere los intervención temprano y terapia física, del habla, y ocupacional según sea necesario. Para niños mayores, coordine planes escolares apropiados con la escuela.	Raro
Craneofacial	Neurocirugías	Craneosinostosis	Fusión temprana de los huesos	Formación de crestas en los huesos del cráneo o forma anormal de la cabeza	3D CT Scan	Cirugía	Común
	ENT	Paladar hendido	Abertura o hueco en el techo de la boca		Examen físico	Cirugía	Común
	--	Úvula bifida			Examen físico	--	Típico
Ojos	Oftalmología	Miopía	Dificultad para ver objetos a distancia	Entrecerrar los ojos para ver objetos a distancia, necesidad de sentarse cerca de la televisión/libros, dolores de cabeza, "ojo errante", entrecerrar los ojos, posición anormal de la cabeza para la visión	Evaluación oftalmológica	Lentes	Común
	Oftalmología	Estrabismo o ambliopía	Desalineación de los ojos que puede causar déficits visuales		Evaluación oftalmológica	Parches oculares, lentes, cirugía	Común
	--	Hipertelorismo	Ojos muy espaciados		Examen físico	--	Típico
Dientes	Odontología	Anomalías generales	Múltiple caries, decoloración y esmalte blando, retraso en la erupción de los dientes o retraso en la pérdida de los dientes, múltiple juegos de dientes		Evaluaciones dentales	Citas regulares con un dentista e intervenciones como recomienda el dentista.	Común
Senos paranasales	Alergia e inmunología	Ambientales	Una reacción exagerada de nuestro sistema inmunitario en respuesta al contacto con sustancias desconocidas en el ambiente	Goteo nasal, goteo posnasal, estornudos, picazón en la nariz o los ojos, asma, sibilancias, eccema	Pruebas de alergia	Evitación de alérgenos. Tratar las infecciones que puedan coexistir.	Común

11/4/11

ÁREA DEL CUERPO	ESPECIALIDAD MÉDICA	CONDICIÓN MÉDICA	DEFINICIÓN	SÍNTOMAS	PRUEBA DE DIAGNÓSTICO	TRATAMIENTO	FRECUENCIA
Estómago o digestión	Gastroenterología	Enfermedad del intestino irritable	Inflamación de los intestinos grandes o pequeños intestinos (intestino)	Dolor abdominal, diarrea, pérdida de peso	Endoscopio y biopsia	Medicamentos, evitar comida, enfermedad puede requerir Rarocolocación de sonda G para ayudar con la ingesta calórica.	Común
	Gastroenterología	Esofagitis eosinofílica	Inflamación del esófago y cuando el esófago se llena con una gran cantidad de glóbulos blancos	En adultos, dificultad para tragar alimentos sólidos (sensación de "quedarse atorado"), dolor torácico. En los niños, dolor abdominal, náusea, vómitos, tos y retraso del crecimiento.	Endoscopio y biopsia	Medicamentos, evitar comida, enfermedad puede requerir Rarocolocación de sonda G para ayudar con la ingesta calórica.	
	Gastroenterología	Alergia alimentaria	Una reacción anormal a comida que se causa por un problema con el sistema inmunitario	Comezón u hormigueo en la boca, dificultad con tragar, náusea, vómitos, diarrea, urticaria, eccema, anafilaxia.	Historia, dieta de eliminación, pruebas de alergia	Evitación de alimentos. Tratar el asma o el eccema que puedan coexistir. Si es expuesto a alérgenos y síntomas que no amenazan la vida, trate con benadryl. Si la reacción pone en peligro la vida, se usa Epi-Pen.	Común
Espalda/ columna vertebral	Ortopedia	Columna cervical malformaciones o inestabilidad	Huesos en las vértebras directamente debajo del cráneo no se desarrolla o alinea correctamente causando inestabilidad alrededor de la médula espinal.	Incapacidad para mantener la cabeza erguida o posición anormal de la cabeza. Puede ser un hallazgo asintomático.	Flexo-extensión rayos x del cuello	Según la gravedad, el tratamiento puede variar desde evitar las volteretas o la manipulación del cuello hasta la intervención quirúrgica (fusión de la columna cervical)	Malformaciones son comunes; cirugía para inestabilidad es rara
	Ortopedia	Escoliosis o cifosis	Curvatura de la columna	Curvatura visible de la columna vertebral o asimetría de la espalda.	Examen físico y rayos x	Si es importante, puede requerir ortesis o cirugía.	Común
Articulaciones	Ortopedia	Joint flexibility		Hiperextensión de las articulaciones	Examen físico	Evitar la actividad que pone tensión en las articulaciones o causa dislocaciones o subluxaciones. Algunas personas pueden encontrar alivio con aparatos ortopédicos suaves sobre las articulaciones de la rodilla. Intervención quirúrgica para crónica las subluxaciones/ dislocaciones pueden traer alivio a corto plazo, pero las subluxaciones pueden continuar recurriendo con el tiempo. Terapia ocupacional o la fisioterapia puede ser útil.	Típico
	Ortopedia	Contractures	Tensión de músculos, tendones, ligamentos o piel que impide el movimiento normal	Incapacidad para extender completamente las articulaciones	Examen físico	Terapia ocupacional o física. Si es importante, puede requerir cirugía.	
Pies	Ortopedia	Pie zambo o varo deformidad del pie	El pie está doblado o girado bruscamente en el tobillo		Examen físico	Terapia física o ocupacional, aparatos ortopédicos, cirugía	Común
	Ortopedia	Pie plano			Examen físico	Ortesis o zapatos con soporte rígido para el arco	Común
Respiración / pulmones	Pulmonar	Asma	Inflamación crónica de los bronquios (vías respiratorias) que causa hinchazón y estrechamiento de las vías respiratorias.	Dificultad para respirar, sibilancias, tos, opresión en el pecho	Evaluación pulmonar y de alergias	Medicamentos. No fume	Común
Corazón	Cardiología	Defectos cardíacos congénitos	Defectos cardíacos congénitos, defecto del tabique ventricular, válvula aórtica bicúspide, prolapso de la válvula mitral, foramen oval permeable, conducto arterioso permeable		Ecocardiograma y Cardiology evaluation	Serial imaging, surgery	Común
	Cardiología	Aneurisma aórtico	Ensanchamiento o dilatación de la aorta		Ecocardiograma MRA, CTA, evaluation	Use blood-pressure lowering medications to reduce blood pressure & stress on the aorta. Exercise modifications (avoidance of contact or competitive sports, avoidance of isometric exercises and avoidance of exercising to exhaustion). Many individuals require aortic-root replacement surgery.	Típico
	Cardiología	Arritmia	Ritmo cardíaco anormal	Los latidos del corazón pueden sentirse demasiado lentos, demasiado rápidos o irregulares	Monitor holter, evaluación cardiología con un especialista de electrofisiología	Medications or surgical intervention	No se sabe
Arterias	Cirugía vascular	Aneurysms throughout the arterial tree	Widening or dilation of arteries throughout the body		CTA or MRA	Use blood-pressure lowering medications to reduce blood pressure & stress on the arteries. Exercise modifications (avoidance of contact or competitive sports, avoidance of isometric exercises and avoidance of exercising to exhaustion). Many individuals require grafting, stenting or coiling procedures for aneurysm repair	Típico
	Radiología	Arterial tortuosity	Twisting or spiraled arteries		CTA or MRA	Diagnostic clue; tortuous arteries are not predisposed to aneurysms. Surgeons should be aware of different blood vessel anatomy for surgeries. Rarely, a tortuous artery may impinge on esophagus or trachea.	Típico

ÁREA DEL CUERPO	CONDICIÓN MÉDICA	DEFINICIÓN	SÍNTOMAS	PRUEBA DE DIAGNÓSTICO	TRATAMIENTO	FRECUENCIA	
Huesos	Endocrinología	Osteopenia o osteoporosis	Mala mineralización de los huesos que disminuida la dureza de los huesos y los hace frágiles	Densidad disminuida, fracturas	Dexa Scan & evaluación Endocrinología	Si sus huesos no se curan rápidamente, puede requerir mas tiempo para recuperarse de las cirugías óseas. Reemplazo de vitamina D. Los huesos se pueden afectar por problemas gastrointestinales y medicamentos que se usan para tratar a la gente con LDS.	Común
Tejidos blandos	Cirugía general	Hernia	Protrusión de un órgano o parte a través de un [] en el tejido conectivo	Diagnosticado por examen físico o MRA/CTA (si la hernia es interna como en el diafragma)	MRI & CT • es interna	Cirugía. Las hernias pueden reaparecer. El uso de una malla puede ser	Común
Pecho	Cirugía general o cirugía torácica	Pectus excavatum or carinatum	Pared torácica que sobresale o cuevas				Común
Piel	--	Cicatrización anormal, piel translúcida hematomas					Común
	Dermatología	Eczema	Piel seca, con picazón o escamosa				No se sabe
Embarazo	Obstetricia		**Considerado de alto riesgo de riesgo o el desgarro aórtico, arterial o uterino ruptura**	MRA or CTA & ecocardiograma antes del embarazo. Ecocardiogramas de cada trimestre	Bloqueador del receptor de angiotensina como tratamiento para la presión está contraindicado ya que es teratógeno para los fetos; beta-Se recomiendan bloqueadores. Alto Riesgo/Obstetra. Considere el asesoramiento genético para revisar el riesgo de recurrencia o las opciones de pruebas genéticas.	--	
Menstruación	Ginecología	Anomalías de la menstruación		Evaluación Ginecológica	Plan de tratamiento individualizado.	No se sabe	