



Cómo saber si tiene Síndrome de Loeys-Dietz



La Fundación Nacional de Marfan da reconocimiento a la Fundación para el Síndrome Loeys-Dietz por su colaboración en la preparación de esta hoja de datos. Para mayor información sobre la Fundación para el Síndrome de Loeys-Dietz, visite www.loeysdietz.org.

En el 2005 los médicos identificaron y nombraron un trastorno genético nuevo del tejido conectivo llamado Síndrome de Loeys-Dietz (SLD). Para ciertas personas, un diagnóstico de SLD puede explicar por qué tienen ciertas características y ciertos problemas médicos. Aquí encontrará lo que necesita para saber si el diagnóstico correcto para usted o algún miembro de su familia es SLD.

BUSQUE UN DOCTOR QUE CONOZCA SOBRE EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ (SLD)

Como el síndrome Loeys-Dietz (SLD) ha sido identificado recientemente, no todos los doctores lo conocen. Necesita encontrar a un doctor que conozca el SLD y cómo saber la diferencia entre el SLD y otros trastornos del tejido conectivo.

El doctor que más probablemente conozca el SLD es un genetista médico (un doctor que se especializa en trastornos genéticos, incluyendo síndrome de Marfan (SMF), síndrome de Ehlers-Danlos (SED) y SLD).

Usted puede encontrar a un genetista médico:

- Pidiendo que su doctor lo refiera
- Llamando al servicio para recomendación de doctores en su hospital local
- Enviando un correo electrónico al Centro de Recursos de National Marfan Foundation support@marfan.org.

REVISE LA LISTA DE CARACTERÍSTICAS DE SLD QUE NORMALMENTE NO SE VEN EN OTROS TRASTORNOS DEL TEJIDO CONECTIVO

Escriba las características que tenga usted o algún miembro de su familia. Estas incluyen:

- Arterias torcidas y enroscadas (tortuosidad arterial)
- Aneurismas y disecciones en otras arterias fuera de la aorta
- Defectos cardíacos al nacer, tales como comunicación interauricular, ductus arteriosus persistente, válvula aórtica bicúspide.
- Distanciamiento amplio entre los ojos (hipertelorismo)
- Lo blanco del ojo se ve azul o gris
- Úvula ancha o dividida (el tejido que cuelga en la parte posterior de la garganta)
- Paladar hendido (cuando se nace con el paladar abierto)
- Pie zambo (cuando el pie apunta hacia dentro y hacia arriba al nacer)
- Problemas gastrointestinales (problemas de estomago e intestinos) tales como dificultad para absorber los alimentos, y diarrea crónica (que viene y va pero nunca se quita), dolor abdominal y/o sangrado e inflamación gastrointestinal.
- Alergias ambientales o a alimentos
- Malformación o inestabilidad de la columna a la altura del cuello (inestabilidad cervical)
- Mineralización deficiente de los huesos (osteoporosis) que puede causar que los huesos se rompan con más facilidad

REVISE LA LISTA DE CARACTERÍSTICAS DE SLD QUE TAMBIÉN SE ENCUENTRAN EN OTROS TRASTORNOS DEL TEJIDO CONECTIVO

Escriba cualquier característica que tenga usted o algún miembro de su familia. Estas incluyen:

- La aorta, el vaso sanguíneo principal que acarrea la sangre del corazón, se encuentra agrandada o abultada (dilatación o aneurisma aórtica)



National Marfan Foundation
Education • Research • Support

Serving the needs
of people with
Marfan syndrome
and related disorders

22 Manhasset Avenue
Port Washington, NY 11050

516-883-8712
800-8-MARFAN
516-883-8040 (fax)

www.marfan.org

Este documento fue apoyado por el Número de Acuerdo Cooperativo CDC 1H75DD000703-01. Sus contenidos son de exclusiva responsabilidad de sus autores y no representan necesariamente la opinión oficial de los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades.

- Desgarramiento de la pared de la aorta (disección aórtica)
- Válvula mitral “floja” (prolapso de la válvula mitral – PVM)
- Pecho hundido (pectus excavatum) o protuberante (pectus carinatum)
- Curvatura de la columna hacia un lado (escoliosis) o de atrás hacia adelante (cifosis)
- Articulaciones flexibles
- Pies planos
- Fusión prematura de los huesos del cráneo (craneosinostosis)
- Inflamación, abultamiento o estiramiento del saco dural (ectasia dural)
- Rasgos en la piel tales como: moretones que salen fácilmente, cicatrices anchas, la piel tiene una textura suave, y es translúcida (casi transparente)
- Ruptura (desgarramiento) del bazo o del intestino grueso
- Ruptura (desgarramiento) del útero durante el embarazo

LLEVE SUS LISTAS A SU DOCTOR

Explíqueme los motivos por los cuales usted piensa que puede tener SLD. También lleve listas sobre:

- Sus enfermedades, operaciones y hospitalizaciones pasadas
- Los medicamentos que toma actualmente
- Los miembros de su familia que tienen, o que es posible que tengan SLD

Pida a su doctor que realice un examen físico minucioso. Esto incluye el buscar características de SLD en sus huesos, articulaciones, piel y cara.

HABLE CON SU DOCTOR PARA QUE ORDENE CIERTAS PRUEBAS MÉDICAS. ÉSTAS PRUEBAS INCLUYEN:

- Ecocardiograma. Esta prueba estudia el corazón, sus válvulas, y la aorta (el vaso sanguíneo que acarrea la sangre del corazón) cercana al corazón.
- Ya sea una tomografía computarizada (TC) o un angiograma (estudio de vasos sanguíneos) por resonancia magnética (RM) con reconstrucción en 3-D. de la punta de la cabeza hasta la parte superior de las piernas. La TC y la RM pueden encontrar vasos sanguíneos torcidos y aneurismas en otros vasos sanguíneos del cuerpo. Estas características se encuentran comúnmente en el SLD y pueden ayudar a los doctores a emitir un diagnóstico y a planificar correctamente su atención médica.
- Las pruebas generales que pueden encontrar las mutaciones TGFBR1 o TGFBR2 (cambio genético) que causan SLD. Estas pruebas son más útiles cuando se realizan en personas que tienen características de SLD que normalmente no se encuentran en otros trastornos del tejido conectivo. Su médico es quien debe ordenar estas pruebas. Para encontrar laboratorios que realicen pruebas genéticas, vaya al sitio en internet de Gene Tests (pruebas de genes) www.genetests.org y seleccione “Laboratory Directory”.

Cuando las pruebas genéticas encuentran una mutación TGFBR1 o TGFBR2, lo más probable es que la persona tenga SLD y que necesite asesoría y atención médica especial. Consulte con su doctor sobre los cuidados que debe usted tener. Es muy importante que siga sus instrucciones. También necesitará averiguar si hay otras personas en su familia con el síndrome de SLD.

Aun cuando las pruebas de genética no encuentren ninguna mutación, es posible que una persona tenga SLD o algún otro trastorno del tejido conectivo. Pregunte a su médico si usted tiene alguna otra afección que requiera de atención médica. También pregunte cómo puede usted obtener dicha atención médica.

CÓMO PUEDE USTED SABER MÁS SOBRE EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ

- Lea las otras hojas de datos sobre SLD en NMF. Contienen más información sobre las características de LDS, en qué se diferencia el SLD del síndrome de Marfan y cómo se diagnostica el SLD. Están disponibles en línea en www.marfan.org, en la sección llamada “Related Disorders” (trastornos relacionados).
- Visite el sitio en internet de la Fundación del Síndrome Loey-Dietz en www.loeydietz.org.