



¿Es Síndrome de Loeys-Dietz o Síndrome de Marfan?

Por qué es importante un diagnóstico correcto



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.

Los doctores que conocen bien el síndrome de Loeys-Dietz (SLD) piensan que muchas de las personas que son diagnosticadas con síndrome de Marfan (SMF) o con síndrome de Marfan “atípico” tienen en realidad síndrome de Loeys-Dietz. Como la atención médica necesaria para el SLD es diferente que la atención necesaria para el SMF, es muy importante que la persona reciba el diagnóstico correcto. He aquí algunos datos que le ayudarán a decidir si necesita hablar con su doctor acerca del SLD.

¿EN QUÉ SE PARECEN LAS CARACTERÍSTICAS DE LOEYS-DIETZ Y LAS DEL SÍNDROME DE MARFAN?

Tanto el SLD como el SMF son trastornos genéticos del tejido conectivo. Las personas que tienen cualquiera de los dos trastornos comparten muchas características, mismas que incluyen:

- Dedos largos y delgados
- Pecho hundido (pectus excavatum) o que sobresale/pecho de paloma (pectus carinatum)
- Curvatura de la columna (escoliosis)
- Articulaciones flexibles
- Pies planos
- Estrías en la piel, que no son por embarazo o por aumento de peso
- La base de la aorta, el vaso sanguíneo principal que acarrea la sangre del corazón, se encuentra agrandada o abultada (dilatación o aneurisma de la aorta)
- Desgarramiento de la pared de la aorta (disección aórtica)
- Válvula mitral “floja” (prolapso de la válvula mitral – PVM)
- Inflamación, abultamiento o ensanchamiento del saco dural (ectasia dural)

¿EN QUÉ SON DIFERENTES LAS CARACTERÍSTICAS DE LOEYS-DIETZ Y DEL SÍNDROME DE MARFAN?

Las personas con SLD por lo general no tienen los brazos y piernas largos que se encuentran con frecuencia en personas con SMF. Asimismo, las personas con SLD no tienen el cristalino del ojo dislocado, mientras que aproximadamente seis de cada diez personas con SMF tienen el cristalino dislocado.

Además de esto, existen varias características de SLD que lo distinguen del SMF. Estas incluyen:

- Arterias torcidas y enroscadas (tortuosidad arterial)
- Aneurismas y disecciones frecuentes en otras partes de la aorta o en otras arterias fuera de la aorta
- Defectos cardíacos al nacer, tales como comunicación interauricular, ductus arteriosus persistente, válvula aórtica bicúspide.
- Amplio distanciamiento entre los ojos (hipertelorismo)
- Lo blanco del ojo se ve azul
- Úvula ancha o dividida (el tejido que cuelga en la parte posterior de la garganta)
- Paladar hendido (cuando se nace con el paladar abierto)
- Pies zambos (cuando el pie apunta hacia dentro y hacia arriba al nacer)
- Fusión prematura de los huesos del cráneo (craneosinostosis)
- Malformación o inestabilidad de la columna en el cuello
- Acumulación de líquido en el cerebro (hidrocéfalo)
- Una parte del cerebro (el cerebelo) tiene una forma anormal (malformación de Chiari I)
- Los problemas de la piel, aparte de las estrías, incluyen moretones frecuentes, cicatrices anormales y piel translúcida (transparente) que hace que puedan verse las venas debajo de la piel, problemas gastrointestinales (problemas de estómago 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.

Atrás



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.

¿ES SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ O SÍNDROME DE MARFAN?

- Alergias ambientales o a alimentos
- Órganos frágiles que puedan causar la ruptura del bazo o del intestino grueso, o la ruptura del útero durante el embarazo
- Mineralización deficiente de los huesos (osteoporosis) que puede causar que los huesos se rompan con más facilidad

¿QUIÉN DEBE REVISAR SI TIENE SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

Las personas que pertenezcan a cualquiera de los grupos mencionados abajo deberán consultar con su doctor acerca de la posibilidad de tener SLD.

- Personas diagnosticadas con SMF o con SMF “atípico” y que también tengan cualquiera de las características de SLD (de la segunda lista más arriba).
- Aquellas personas que tengan varias características de SMF pero que no tengan un diagnóstico claro y que también tengan alguna de las características del SLD.
- Aquellos con características de SMF que tengan un miembro en su familia con características de SLD.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

Como el SLD no fue identificado y nombrado sino hasta el 2005, no todos los doctores conocen el síndrome ni como saber si se trata de SLD o de SMF. El doctor que tiene mayores probabilidades de poder reconocer y diagnosticar el SLD es un genetista médico (un doctor que se especializa en trastornos genéticos). Existen pruebas genéticas que pueden indicar si la persona tiene SLD. Las pruebas genéticas buscan mutaciones en cualquiera de los dos genes que dan instrucciones al cuerpo para fabricar las proteínas llamadas receptoras TGB beta-1 de factor de transformación del crecimiento (TGFBR1 por sus siglas en inglés) y receptoras TGB beta-2 de factores de transformación del crecimiento (TGFBR2 Por sus siglas en inglés). Estas pruebas son de gran utilidad cuando se utilizan como parte de un examen completo que incluya:

- Su historial médico y el de su familia
- Su examen físico
- Los resultados de pruebas con imágenes especiales que incluyen estudios de la cabeza, del esqueleto y de los vasos sanguíneos

¿POR QUÉ ES IMPORTANTE TENER EL DIAGNÓSTICO CORRECTO?

La atención médica para personas con SLD no es la misma que para las personas con SMF. La diferencia más importante son los cuidados de la aorta y de otros vasos sanguíneos. La atención médica es diferente porque las aneurismas, potencialmente mortales, que se presentan con SLD tienen más probabilidades de desgarrarse y romperse siendo más pequeñas que en personas que tienen SMF. Los desgarramientos y rupturas en personas con SLD pueden también suceder en personas más jóvenes y en lugares que normalmente no se ven en SMF. Es por estos motivos que en SLD la cirugía para reparar aneurismas con frecuencia se realiza antes. Además de esto, los estudios por imágenes deben estudiar los vasos sanguíneos en todo el cuerpo utilizando estudios de TC o RM desde la punta de la cabeza hasta la parte superior de las piernas.

Existen otros problemas médicos de SLD que no se ven en SMF y que necesitan atención especial. Estos incluyen inestabilidad de la columna cervical (deslizamiento de la parte superior de la columna), problemas cardíacos congénitos (defectos cardíacos de nacimiento), alergias, problemas gastrointestinales crónicos, ruptura del bazo y el intestino, y ruptura del útero durante el embarazo.

Los problemas médicos de SLD pueden manejarse, pero la persona necesita de un diagnóstico correcto para encontrar la atención médica adecuada y el asesoramiento para SLD.

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.