

SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ (SLD)

A SLD é um importante diagnóstico diferencial de síndrome de Marfan. Pode cursar com alterações vasculares, esqueléticas, dismorfismos craniofaciais, alterações de pele e quadros de inflamação e atopia. Há variabilidade de gravidade tanto inter quanto intrafamiliar.

CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS¹

- Variante patogênica em heterozigose em um dos genes associados à SLD, E
- 1. Dilatação de raiz aórtica ($z \geq 2.0$) ou
- 2. Dissecção tipo A ou
- 3. Achados sistêmicos:

Vasculares: tortuosidades arteriais (principalmente cranio-cervicais), aneurismas e dissecções.

Dismorfismos craniofaciais: hipertelorismo ocular, estrabismo, úvula bífida, fenda palatina, craniossinostose.

Esqueléticos: pectus excavatum ou carinatum, escoliose, hiper mobilidade articular, aracnodactília, pé torto, alterações cervicais.

Dermatológicas: pele aveludada, translúcida, fragilidade capilar, cicatrizes distróficas.

Alergo-Imunológicas: alergias alimentares, alergias sazonais, asma, eczema, esofagite eosinofílica, doença inflamatória intestinal.



Tortuosidades vasculares em indivíduo com SLD².

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO¹

- Probando com fenótipo de SLD (baseado em história clínica, exame físico, exames)

Obs.: Indivíduos com SLD podem ter escore sistêmico para síndrome de Marfan ≥ 7 pontos

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO¹

- Confirmar um diagnóstico no probando, permitindo manejo clínico específico.
- Rastrear e indicar aconselhamento genético a familiares para diagnóstico precoce da doença.
- Diferenciar de outras síndromes genéticas com sobreposição clínica como síndromes de Marfan, Shprintzen-Goldberg, Ehlers-Danlos, síndrome das artérias tortuosas, que podem ter outros padrões de herança modificando o aconselhamento genético.



PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS³

TGFB2	TGFB2
TGFB1	SMAD3
TGFB3	SMAD2

Referências:

1. Loeys BL, Dietz HC. Loeys-Dietz Syndrome. 2008. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1133/
2. H. Nejadhamzeeigilani, T. Buende Tchokouako, et al. 2017. <https://dx.doi.org/10.1594/ecr2017/C-2415>.
3. Coelho SG e Almeida AG. 2016. Rev Port Cardiol; 39(4):215-226.
4. Graffunder FP, et al. 2017. Int J Cardiovasc Sci; 30(2).