

## Miocardiopatía hipertrófica, rasgo del síndrome de Leopard

Frente a otros síndromes neurocardiofaciocutáneos, el de Leopard tiene menos estenosis pulmonar y talla baja.

Laura D. Ródenas. Madrid | [dmredaccion@diariomedico.com](mailto:dmredaccion@diariomedico.com) | 08/01/2015 00:00



Begoña Ezquieta, del Hospital Universitario Gregorio Marañón (Madrid). (Laura D. Ródenas)

En el síndrome de Leopard, en una variante del síndrome de Noonan, la miocardiopatía hipertrófica es la complicación cardíaca más común y la talla baja no se da siempre, según muestra una investigación del Laboratorio de Diagnóstico Molecular del Hospital Universitario Gregorio Marañón (Madrid) que ha obtenido el primer premio de la sección de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas de la Revista Española de Cardiología.

Begoña Ezquieta, responsable del laboratorio, expone que para llegar a esta conclusión el centro madrileño, en estrecha colaboración interhospitalaria con media docena de puntos de la geografía nacional, analizó unos 1.500 pacientes con sospecha de diagnóstico, cifra que ha crecido a 1.800. "Financiado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias en 2006 -rememora Ezquieta-, hasta la fecha hemos confirmado el diagnóstico de 19 afectados; de Noonan, los primeros 200 genotipados hoy ya son 300". Hay más datos: "A pesar de que la de Noonan es una enfermedad rara cuyo primer gen se identificó en 2001, contamos con un panel de once genes e irá en aumento".

## Espectro amplio

El síndrome de Noonan, cuya frecuencia es de 1:2.000 personas, se asocia con alteraciones en la vía RAS, de las que un 50 por ciento son variantes hipermórficas del gen PTPN11. "La proporción de formas familiares descrita es muy diversa, en parte debido a que la sospecha diagnóstica está limitada por un espectro clínico muy amplio, lo que a su vez redundaría en una prognosis variable".

La imagen que figura en el imaginario colectivo es la que pintara Goya a finales del XVIII en Los pobres en la fuente: disostosis facial, estatura corta y presunción de discapacidad intelectual. No obstante, "el retraso mental, por ejemplo, dista de ser tan habitual como se cree".

Más aún, el acrónimo Leopard, que hace referencia a lentigos o manchas café con leche en la piel, deficiencias en la conducción electrocardiográfica, ojos separados, estenosis pulmonar, alteraciones genitales, retraso en el crecimiento y disfunción del oído interno, se queda corto, a juicio de la que es también miembro del Instituto de Investigación Biomédica del Marañón.

De acuerdo con estos resultados, "tras las dismorfias faciales, la principal característica es la cardiopatía congénita (88 por ciento), siendo la más frecuente la miocardiopatía hipertrófica (71 por ciento), por delante de la estenosis pulmonar (35 por ciento). La lentiginosis múltiple se halló en un 84 por ciento y la sordera en 3 pacientes; 16 pacientes (84 por ciento) portaban mutación en PTPN11; en otros dos se identificó mutación en RAF1 y uno solo con BRAF".

## Una vía celular asociada al cáncer

---

Las mutaciones en otros genes de la vía RAS, ligada al cáncer, sugieren la posibilidad de definir nuevos tratamientos. En el capítulo de retos, Begoña Ezquieta lo tiene claro: "Estudiar la aplicación de terapias oncológicas, protocolizar la sospecha en neonatales, integrando debidamente la secuenciación masiva y, por supuesto, a nivel metodológico, llegar a todos los pacientes y asentar la correspondiente correlación genotipo/ fenotipo". Para lograrlo, subraya la importancia del esfuerzo conjunto de genetistas, cardiólogos, endocrinopediatras y dismorfólogos, tanto en etapas iniciales como de seguimiento.

NO HISTORIAS ONLINE

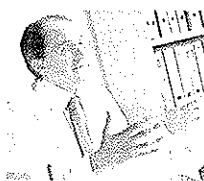
La web de DM ([www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com)) le informa constantemente. Le recordamos algunas de las noticias e historias de los últimos días y que aún puede consultar.

1 COLEGIOS

La OMC compaginará su labor formativa con la investigación

Juan Martínez Hernández, especialista en Medicina Preventiva y Salud Pública

... y experto en investigación clínica, sustituye en la dirección de la Fundación para la Formación de la OMC a Jesús Lozano. Su objetivo: "Compaginar la labor formativa de la Fundación con un decidido apoyo a la investigación".



3 LABORAL

Anulado por tercera vez el Plan de Recursos Humanos de Baleares

La Justicia balear ha vuelto a decirle por tercera vez a la Administración sanitaria

... autónoma que el Plan de Ordenación de Recursos Humanos que regula la jubilación y prolongación de la permanencia en el servicio activo del personal estatutario, aprobado por el Consejo de Gobierno el 29 de junio de 2012, es nulo

porque no se ajusta a la legalidad. El TSJ autonómico, acogiendo los argumentos del Tribunal Supremo, sostiene que el proyecto de 2012 no se trata de un plan completo sino parcial, ya que regula sólo la jubilación.

5 GENÉTICA

Un estudio busca los genes implicados en las distrofias de retina

Un equipo de la Fundación del Instituto de Microcirugía Ocular (IMO), de Bar



celona, encabezado por Esther Pomares, responsable del departamento de Genética, ha puesto en marcha un estudio básico que pretende identificar genes vinculados a las distrofias de retina, consideradas raras.

7 NEUROLOGÍA

Crean una duramadre electrónica que rehabilita la lesión medular

Un grupo de científicos de la Facultad Politécnica Federal de Lausana ha dise

ñado un implante que emula las propiedades de la duramadre y se puede colocar directamente en el sistema nervioso central. Los investigadores han probado con éxito esta nueva neuroprótesis en roedores con lesiones medulares motoras.



9 INFORME

La Seram fija 38 recomendaciones de pruebas radiológicas evitables

La Sociedad Española de Radiología Médica (Seram), ha elaborado un informe en el que se recogen 38 prue

bas radiológicas "obsoletas y de dudosa eficacia y utilidad". En su opinión, hasta el 30 por ciento de las pruebas solicitadas actualmente "no aportan información relevante y muchas de ellas podrían haberse evitado". Entre las recomendaciones figuran algunas también

para paciente pediátricos, para los que se insta al uso de la ecografía para el estudio de la apendicitis aguda en lugar del uso de tomografía computerizada. En la sección de documentos de [diariomedico.com](http://diariomedico.com) encontrará el informe integral de la Sociedad.

2 ESTOMATOLOGÍA

Las resinas odontorreparadoras exigen una técnica artesanal

El futuro en la reparación de las piezas dentales está en el uso de resinas com

puestas o composites frente a la cerámica, ha dicho Ronaldo Hirata, profesor de Odontología restauradora de la Universidad Federal de Paraná (Brasil) y de Biomateriales en la Universidad de Nueva York, en un seminario en Santander.



4 CARDIOLOGÍA

Miocardiopatía hipertrófica, rasgo del síndrome de Leopard

En el síndrome de Leopard la miocardiopatía hipertrófica es la complicación car



díaca más común y la talla baja no se da siempre, según muestra una investigación del Laboratorio de Diagnóstico Molecular del Hospital Universitario Gregorio Marañón (Madrid), cuya responsable es Begoña Ezquieta.

6 INFECCIOSAS

La mortalidad por Ébola en el mundo entre sanitarios roza el 60 por ciento

La OMS ha publicado un informe con los últimos datos en torno al Ébola. Ci

fra en 20.747 el número de infecciones conocidas en todo el mundo, con 8.235 fallecimientos por la enfermedad, lo que deja una mortalidad global de un 39,7 por ciento. El 99,99 por ciento de casos se han dado en el continente africano. El

informe también cita el número de trabajadores sanitarios que han contraído la enfermedad (638), de los que han fallecido 495; estas cifras arrojan una mortalidad de casi un 60 por ciento entre los sanitarios infectados.

8 ODONTOLÓGICA

El ácido zoledrónico es eficaz para la remineralización dental

Un estudio dirigido por Salvador Sauro, profesor de Biomateriales y de Odonto

logía Mínimamente Invasiva en el CEU Cardenal Herrera, de Valencia, ha comprobado que el ácido zoledrónico puede aplicarse en odontología. Combinado con las resinas bioactivas reduce las enzimas que degradan la dentina.



10 TECNOLOGÍA

Un intestino delgado artificial replica aspectos clave del intestino humano

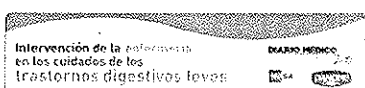
Investigadores del Hospital Infantil de Los Ángeles (Estados Unidos) han demostrado que el intestino del

gado elaborado mediante ingeniería de tejidos a través de células humanas replica aspectos clave de un intestino humano funcional, incluyendo la habilidad de absorber carbohidratos. Tracy C. Grikscheit, es la investigadora principal del trabajo.



EN DIARIOMEDICO.COM

**FORMACIÓN.** Inscríbase de forma gratuita hasta el 5 de abril en el curso *Intervención de la enfermería en los cuidados de los trastornos digestivos leves*. Entre los objetivos formativos está

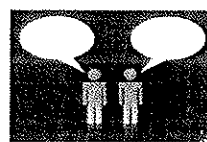


garantizar la atención primaria en el cuidado de los

Más información en [diariomedico.com/formacion](http://diariomedico.com/formacion).

trastornos digestivos leves.

**PARTICIPACIÓN.** Todos nuestros contenidos le permiten ya insertar sus propios comentarios. Tanto si se trata de breves noticias de actualidad, como de artículos de opinión o amplios reporta



jes, todo está abierto al debate e incluso a la polémica. Comparte su experiencia con los otros usuarios. ¿Quiere rebatir a alguien? ¿Puede aportar algún dato más? No dude en participar.