

Miocardopatía hipertrófica, rasgo del síndrome de Leopard

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

MADRID
LAURA D. RÓDENAS
dmredaccion@diariomedico.com

En el síndrome de Leopard, en una variante del síndrome de Noonan, la miocardopatía 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 hipertróficas 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 redundará en una prognosis variable".

La imagen que figura en el imaginario colectivo es la que pintara Goya a finales



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

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.

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 miocardopatía 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*".



Ronaldo Hirata (profesor en la Universidad de Nueva York) y José del Piñal (presidente del Colegio de Odontostomatólogos de Cantabria).

Las resinas odontorreparadoras exigen una técnica artesanal

SANTANDER
SANTIAGO REGO

El futuro en la reparación de las piezas dentales está en el uso de resinas compuestas o *composites* frente a la cerámica, al resultar esta última "muy rígida y frágil a los impactos". Las resinas actuales restablecen, además, la apariencia natural del diente, pero, debido a la composición del material, requieren una técnica "clínica depurada, y hasta artesanal, según cada paciente y la afectación que tenga la pieza dental. Son resinas que necesitan, habitualmente, mayor tiempo de colocación y terminación, por lo que en general resultan más costosas".

Así se ha expresado Ronaldo Hirata, profesor de Odontología restauradora de la Universidad Federal de Paraná (Brasil) y de Biomateriales en la Universidad de Nueva York, que ha impartido un seminario, en el Palacio de la Magdalena, en Santander, organizado por el Colegio de Odontostomatólogos de Cantabria. Su presidente, José del Piñal, también es partidario de las resinas frente a la porcelana y la tradicional amalgama. "Por estética, las resinas son imprescindibles en los dientes anteriores y preferibles en las zonas más visibles de los dientes posteriores".

Para Del Piñal, la amalgama clásica en los empastes o reconstrucciones de piezas ha dejado paso a modernos materiales alternativos del color de los

dientes –*composites*, cementos y selladores– que varían en composición y propiedades. "Presentan unas características biológicas y físico-mecánicas que permiten reconocer ventajas e inconvenientes, y de acuerdo a cada caso clínico poder seleccionar cuáles son los pasos en cada paciente".

Hirata ha destacado los "buenos resultados" que ofrecen las resinas tanto en el ámbito de la reparación como en el de la estética dental, debido a los avances que se han producido en esos materiales, lo que ha mejorado sus propiedades físicas, químicas y mecánicas. Su manejo es más difícil que el de la cerámica, pero los

odontostomatólogos han de ponerse al día, porque la amalgama, clásica desde hace 150 años –aleación de mercurio con otros metales, como plata, estaño, cobre, cinza u oro– dejará de poder usarse en 2020 como reparador dental", ha recordado.

En todo caso, el profesor brasileño ha señalado que en el diagnóstico clínico se deben recoger tres factores: detección de riesgo de caries y de roturas; anamnesis que incluya pruebas radiológicas complementarias, y diagnosticar la profundidad de la lesión, es decir, "las lesiones en esmalte y no sólo las cavitadas, a fin de frenar la progresión de la lesión".

Biomaterial adhesivo, el material del futuro

SANTANDER
SANTIAGO REGO
dmredaccion@diariomedico.com

Ronaldo Hirata, profesor en la Universidad de Nueva York, ha destacado que el desarrollo de nuevos biomateriales adhesivos, el análisis crítico de la oclusión, así como un diagnóstico de los tejidos duros y blandos, permiten al especialista mejorar los procedimientos restauradores, en donde el 50 por ciento del éxito en la longevidad de la restauración se determina en el tramo final.

"Reconocer las cualidades físico-mecánicas y biológicas del agente

cementante es un reto para el profesional que trabaja en la boca".

No obstante, el también profesor de la Universidad Federal de Paraná, en Brasil, ha precisado que se requiere mucha inversión en el desarrollo de biomateriales y resinas mejoradas. En los próximos cinco años "asistiremos al desarrollo de nuevos materiales, cuyo objetivo será sustituir la pérdida de hueso que se produce como consecuencia de la edad –o por algún otro problema–, y así poder instalar sobre dicho material un implante dental".