Asesoras: Dra. Teresa Antonia Meléndez Victoria y Dra. Roxana Isela Noriega Navarro



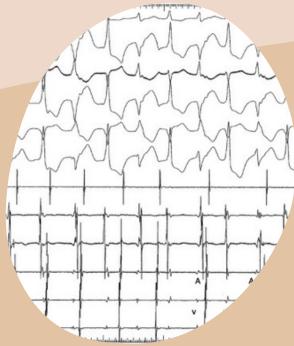






Sebastian Jiménez Hernández

Trastorno genético autosómico dominante que afecta la función muscular, cardíaca y el desarrollo físico.



Estudio electrofisiológico. Se observa el cambio del QRS. Tejeda-Camargo MJ, /anegas-Rincón PN, Villamil-Ramírez LE, Rojas-Rojas JC, Soto Becerra R. Sindrome Andersen-Tawil, un diferencial de taquicardia ventricular bidireccional: orte de un caso. Arch Peru Cardiol Cir Cardiovasc. 2024;5(3):181-186. doi: cyccv.v5i3.378

### **PRESENTACIÓN** CLÍNICA

#### **NEUROMUSCULARES**

Parálisis periódica que se caracteriza por una debilidad muscular flácida episódica que puede ser espontanea o por ciertos desencadenantes.

- Ocurren en situaciones de hiperpotasemia o hipopotasemia
- Duración de horas a días
- Puede ser diaria o rara
- La debilidad puede ser focal o general, pero no afecta músculos faciales o respiratorios
- · Algunos síntomas que lo anteceden son parestesias, fatiga o cambios cognitivos



Se presentan como arritmias sintomáticas o asintomáticas.

- Se presentan como palpitaciones, síncope y en raras veces paro cardíaco o muerte súbita.
- QTc o QUc largo
- Patrones T-U con ondas U agrandadas, único ancha y onda T prolongada



#### **DISMORFIAS**

Micrognatia Hipertelorismo Anomalías dentales Manos y pies pequeños Clinodactilia Sindactilia Implantación baja de pabellones auriculares Malformaciones valvulares

# p.Pro186Thr NH<sub>3</sub> p.Arg189Se p.Gly215Asp p.Asp71Asn

## FISIOPATOLOG

La canalopatía muscular es causada por una disfunción de los canales de potasio en músculo esquelético y cardíaco.

KCNJ2

Codifica la proteína Kir2.1 que se encarga de regular el potencial de membrana en reposo y la repolarización cardíaca.

Kir 2.1 (KCNJ2). Identification of gene mutations in patients with primary periodic paralysis using targeted next-generation sequencing - Scientific Figure on ResearchGate. Available from: https://www.researchgate.net/figure/Distribution-of-SCNAA-and-KCNJ2-variants-in-the-NavIA-a-and-Kir21-structure-b-Red\_fig3\_332949701 [accessed 16 Mar 2025]

Codifica la proteína Kir3.4 que permite el flujo de potasio hacia adentro del músculo y otros tejidos

La interrupción del flujo normal de K+ impide la repolarización. La despolarización sostenida impide la propagación de los potenciales de acción en la membrana muscular conduciendo a la parálisis flácida.

En el músculo cardíaco se crea una posdespolarizaciones tempranas y tardías, resultando en las arritmias.



- DynaMed. (2024) Sindrome de Andersen-Tawil. Servicios de información de EBSCO. Consultado el 15 de marzo de 2025. https://www-dynamed-com.pbidi.unam.mx:2443/condition/andersen-tawil-syndrome
  Márquez, M. F., Totomoch-Serra, A., Vargas-Alarcón, G., Cruz-Robles, D., Pellizzon, O. A., & Cárdenas, M. (2014). Síndrome de Andersen-Tawil: Una revisión del diagnóstico genético y clínico con énfasis en sus manifestaciones cardíacas. Archivos de Cardiología de México, 84(4), 278-285. https://doi.org/10.1016/j.acmx.2013.12.007
  Sansone, V., & Tawil, R. (2007). Management and treatment of andersen-tawil syndrome(Ats). Neurotherapeutics, 4(2), 233-237. https://doi.org/10.1016/j.nurt.2007.01.005
  Tejeda-Camargo, M. J., Vanegas-Rincón, P. N., Villamil-Ramírez, L. E., Rojas-Rojas, J. C., & Soto Becerra, R. (2024). Síndrome de Andersen-Tawil, un diferencial de taquicardía ventricular bidireccional: reporte de un caso [Andersen-Tawil Syndrome, a differential of bidirectional ventricular tachycardía: a case report]. Archivos peruanos de cardiología y cirugía cardiovascular, 5(3), 181-186. https://doi.org/10.47487/apcyccv.v5i3.378

https://doi.org/10.47487/apcyccv.v5i3.378
Tristani-Firouzi, M. (2018). Andersen-tawil syndrome. En Cardiac Electrophysiology: From Cell to Bedside (pp. 905-909). Elsevier. https://doi.org/10.1016/B978-0-323-44733-1.00094-8