

RESUMENES XLVII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

SINDROME DE ANDERSEN TAWIL: VARIANTE DE PARÁLISIS PERIÓDICA CON COMPROMISO CARDIACO

Karin Kleinsteuber S., Juan Eduardo Grez L., María de los Ángeles Avaria B., Dpto. de Pediatría y Cirugía Infantil Campus Norte, Universidad de Chile. Unidad de Neurología Hospital Roberto del Río.

INTRODUCCIÓN: El síndrome Andersen-Tawil (SAT) es la variante de parálisis periódica (PP) más recientemente caracterizada y única entre éstas por compromiso multitisular, definiéndose por la tríada: dismorfias, Parálisis periodica potasio sensible y arritmia ventricular (desde QT largo asintomático a taquicardia ventricular fatal), autosómico dominante, causado por mutación en gen KCNJ2 del canal de potasio Kir2.1.

OBJETIVOS: Analizar formas de presentación, características al examen y evolución en 3 pacientes con SAT con énfasis en manifestaciones neurológicas.

PACIENTES Y MÉTODO:

Caso1: Niña, 14 años diagnosticada a los 9 por calambres de extremidades episódicos, no invalidantes, de años de evolución, con episodio de debilidad generalizada (normokalémica) a los 4, catalogado como S.Guillain Barré (SGB). ECG:QT prolongado. Dismorfias características. Evolución: mialgias episódicas, episodios de debilidad focal, sin nuevos de debilidad generalizada.

Caso2: Hombre de 40 años (padre caso1): debilidad focal, mialgias episódicas de larga data, sin diagnóstico previo, en control esporádico por "arritmia ventricular". Dismorfias, talla baja y semejante evolución a 4 años.

Caso 3: Niña de 22 años, 2 episodios de parálisis a 1 y 13 años catalogados como SGB. Evaluada en episodio: dismorfias, normokalemia y extrasistolía ventricular. Seguimiento 9 años: episodios de debilidad focal sin repercusión funcional.

CONCLUSIONES: Las manifestaciones neurológicas episódicas con síntomas positivos (calambres, parestesias) y negativos (debilidad focal o generalizada) hacen que el SAT deba incluirse en el diagnóstico diferencial de los trastornos paroxísticos no epilépticos como también el de las parálisis flácidas. La búsqueda de dismorfias, detección de arritmias, y tratamiento cardiológico son mandatorios. Normokalemia no descarta el diagnóstico.