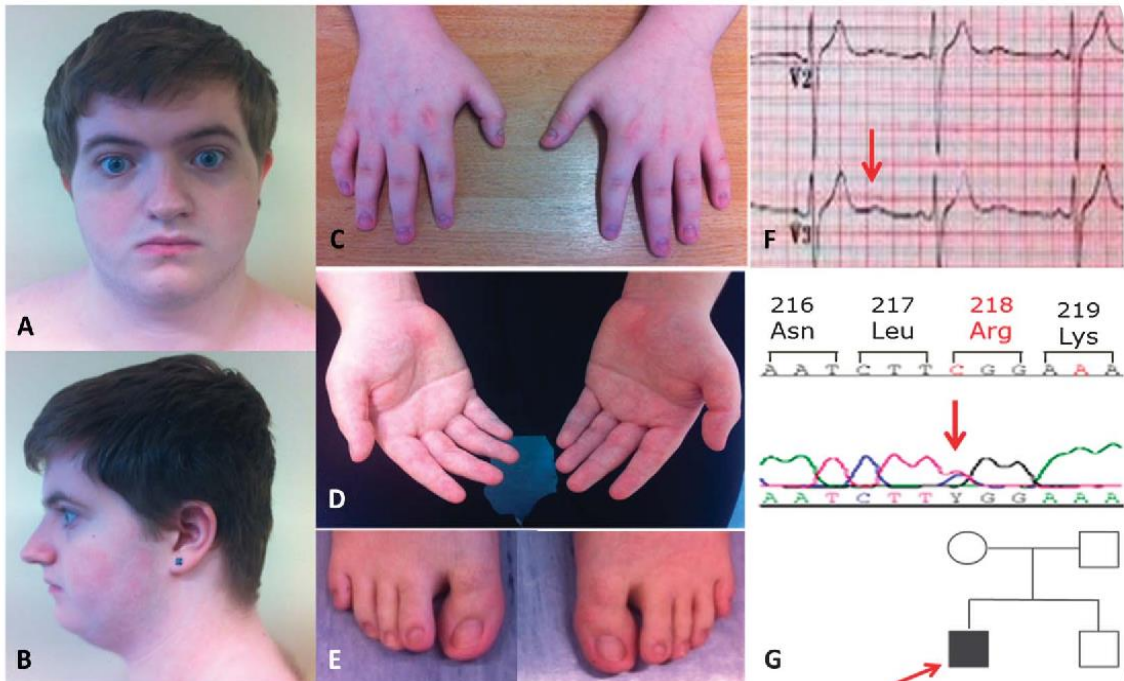


# Синдром на Andersen-Tawil – клиничен случай



М. Вълкова 1,2, Е. Цолова 1,2, Д. Овчаров 1,2, Ю. Цветанов 1,2, М. Милетиева 3, А. Фарфаров 1, В. Гергелчева 1,2 1 Клиника по неврология, Университетска болница „Софиямед“ 2 Катедра по неврология, Медицински факултет, Софийски Университет „Св. Климент Охридски“ 3 Клиника по кардиология и инвазивна кардиология, Университетска болница „Софиямед“



## Andersen-Tawil синдром

Рядко АД – около 1/1мил; около 200 описани случая

В основата стои триадата:

- Периодични парализи
- Нарушения на сърдечния ритъм и ЕКГ
- Скелетни малформации

FIGURE 1. Skeletal–craniofacial features, ECG, and chromatogram of the patient. A and B, Wide-set eyes. C–E, Red macules on the palms and soles. F, ECG showing a prolonged QT interval (red arrow). G, Chromatogram of the patient showing a mutation at position 218 (Arg) in the KCNQ1 gene (red arrow).

36 г. мъж, от нормална бременност и раждане, **лицев дизморфизъм – микроглосия, хипертелуризм, ниски ушни миди.**

От **около 16 год. възраст** епизодични **нормо- или хиперкалиемична периодична парализа**, преимуществено за долни крайници (проксимално и дистално) с трайност около 3 дни, рядко слабост и в горни крайници (с асиметрия Д>Л); от 5 г. с **лека постоянна мускулна слабост предимно дистално за краката** (миогенни промени на ЕМГ) + Холтер ЕКГ U вълни и кратки камерни аритмии – чести бигеминии и епизоди на краткотрайна камерна тахикардия, широк QT

На 17 год. установен хроничен гломерулонефрит с отлагане на IgA и C3, идиопатичен? хипотиреоидизъм

Извън пристъп – лека хиперкалиемия, лечение с Acetazolamid

Генетично изследване: **хетерозиготна мутация c.232G>T (p.Asp78Tyr) в ген KCNJ2 на 20q13.33, de novo**

Суспектна диагноза при поне 2 критерия от следващите 3

- Периодична парализа
- Симптоматични кардиачни аритмии, наличие на U вълни, пролонгиран QT или QU интервал
- Характерни дизморфизми – ниско разположени уши, хипертелуризм, хипогонадизъм, клинодактилия на 5 пръст на ръката, синдактилия, дентални промени

Наличие на 1 родственик с ПОНЕ 2 от 3 критерия и

- Наличие на 1 от главните три критерия.

ДИАГНОЗАТА СЕ ПОТВЪРЖДАВА С ГЕНЕТИЧНО ТЕСТВАНЕ – 60% ОТ ПАЦИЕНТИТЕ ИМАТ МУТАЦИИ В KCNJ2 ген в 20 хромозома

Заболяването следва да се познава поради:

1. Висок риск от животозастрашаващи аритмии и **внезапна сърдечна смърт**
2. Риск от малигна хипертермия

Лечението е неспецифично – основно на аритмиите (антиаритмици, рано кардиовертер дефибрилатор), за ПП - Acetazolamide