

ENFERMEDADES RARAS, TAMBIÉN EXISTEN

Quesada Costilla, María Elena¹; Navas Pleguezuelos, Mercedes²; Jiménez González, Joaquín³; Olmedo Jiménez, María del Mar¹; García García, María¹;
¹Médico de Familia, Centro de Salud Lorca Sur-SMS Área III; ²Médico de Familia, Centro de Salud Puerto Lumbreras-SMS Área III; ³Médico de Familia, Servicio de Urgencias, Hospital Rafael Méndez (Lorca-Murcia)-SMS Área III.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Andersen-Tawil se caracteriza por parálisis muscular periódica, prolongación del intervalo QT y rasgos físicos característicos como estatura baja, escoliosis, orejas de implantación baja, hipertelorismo, raíz nasal amplia, micrognatia, clinodactilia, braquidactilia y sindactilia.

DESCRIPCIÓN:

Paciente de 14 años que consulta por mareo inespecífico y sensación de pérdida de fuerza en miembros superiores e inferiores que recupera en cinco horas. En meses siguientes presenta episodios de dolor torácico punzante, disnea, palpitaciones, mareo, parestesias en miembros inferiores y manos y debilidad severa de miembros inferiores que ceden espontáneamente y de tiempo variable.

La RMN cerebral, cervical, dorsal, lumbar y la electromiografía de miembros inferiores se informan como normales.

Exploración física normal.

Analítica: CPK 528 mg/Dl, K inicial 3,3 mEq/L que se corrigió inmediatamente.

Electrocardiograma: Ritmo sinusal a 60 latidos por minuto, QT normal. Holter-ECG de 24 horas sin hallazgos patológicos.

Pendiente de estudio de genes KJN2.

Valorada por Psiquiatría para descartar origen no orgánico.

Diagnóstico diferencial: trastorno conversivo.

Diagnóstico: probable síndrome de Andersen-Tawil.

ESTRATEGIA PRÁCTICA DEL PLAN DE ACTUACIÓN:

El síndrome de Andersen-Tawil es una enfermedad poco frecuente, con expresión variable, causada por mutaciones esporádicas o en forma autosómica dominante. La marcada variación en la expresión hace difícil diagnosticar, estratificar el riesgo, y el tratamiento de pacientes.

PALABRA CLAVE:

Parálisis periódica espástica, síndrome de Andersen-Tawil.

BIBLIOGRAFÍA:

-Pouget J. A new type of periodic paralysis: Andersen-Tawil syndrome. Bull Acad Natl Med. 2008 Nov;192(8):1551-6; discussion 1556-7.

-Márquez MF, Totomoch-Serra A, Vargas-Alarcón G, Cruz-Robles D, Pellizzon OA, Cárdenas M. Andersen-Tawil syndrome: a review of its clinical and genetic diagnosis with emphasis on cardiac manifestations. Arch Cardiol Mex. 2014 Oct-Dec;84(4):278-85.

-Almuqbil M, Srour M. Child Neurology: Andersen-Tawil syndrome. Neurology. 2015 Mar 17;84(11):e78-80.