

## Rozszerzony opis choroby

**Nazwa choroby:** Zespól Andersen-Tawil (ang. Andersen-Tawil Syndrome, ATS)

**Synonimy:** zespól długiego QT typu 7, LQT7, okresowe porażenie kardiodysrhythmiczne Andersena, zespól Andersena, okresowy paraliż wrażliwy na potas z arytmia serca

**OMIM:** 170390

**ORPHA kod:** 37553

**ICD-10:** G72.3

### Definicja choroby

Zespól Andersen-Tawil należy do ultraradkich kanałopatii mięśni szkieletowych i serca. Jest związany z mutacją w genie kodującym kanał potasowy KCNJ2. U pacjentów obserwujemy triadę objawów: epizody przejściowego osłabienia mięśni kończyn tzw. porażenia okresowego, zaburzenia rytmu serca oraz szczególne cechy budowy, czyli dysmorfie. Nie u wszystkich wystąpią wszystkie z trzech powyższych objawów. Aby postawić rozpoznanie ATS konieczne jest współwystępowanie minimum dwóch. Szczególną uwagę należy zwrócić na potencjalnie groźne zaburzenia rytmu serca; u części chorych wymagają one wszczęcia kardiowertera-defibrylatora jako prewencji pierwotnej.

### Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Choroba spowodowana jest mutacją w genie kodującym kanały potasowe. U około 60% chorych stwierdza się mutację w genie KCNJ2 Kir2.1. Najczęściej dziedziczenie autosomalne dominujące ze zróżnicowaną penetracją cechy. U mężczyzn częściej obserwuje się epizody porażenia okresowego, zaś u kobiet częściej stwierdza się zaburzenia kardiologiczne (zaburzenia rytmu serca).

## Epidemiologia

ATS jest chorobą ultraradką. Chorobowość szacuje się na 1: 1 000 000.

## Opis kliniczny

U chorych z zespołem Andersen-Tawil obserwujemy triadę objawów: porażenie okresowe, zaburzenia rytmu serca oraz dysmorfie. Porażenia okresowe mogą być (u tej samej osoby) hypo-, hyper- lub normokalemiczne. Zwykle trwają od kilku godzin do kilku a nawet kilkunastu dni. Przy wielokrotnie nawracających epizodach porażenia okresowego możliwe jest występowanie osłabienia mięśni także w okresie międzynaпадowym.

Dysmorfia, czyli pewne cechy budowy stwierdzone u chorych z ATS to najczęściej nisko osadzone uszy, szeroko osadzone oczy, mała trójkątna żuchwa, klindaktylię, syndaktylię.

Zaburzenia rytmu i przewodzenia serca mogą przybierać różną postać, od niestępnego wydłużenia odstępu QT w zapisie ekg, po zaburzenia komorowe pod postacią bigemini, trigemini, a nawet częstoskurcz komorowy typu torsade de pointes. Objawami powyższych arytmii mogą być zasłabnięcia, a nawet nagłe zatrzymanie krążenia.

## Diagnostyka

Już w badaniu przedmiotowym możemy stwierdzić cechy dysmorfii. W badaniach laboratoryjnych oznaczamy poziom potasu we krwi (optymalnie w trakcie trwania epizodu porażenia okresowego). Badanie elektroneurograficzne tzw. długi test wysiłkowy (test McManis) wykazuje

charakterystyczny spadek amplitudy odpowiedzi mięśniowej po wysiłku. EKG oraz monitorowanie EKG metodą Holter pozwalają stwierdzić zaburzenia rytmu serca i przewodzenia. Konieczne jest objęcie opieką kardiologiczną, okresowa kontrola Holter ekg, monitorowanie skuteczności leczenia. Badanie genetyczne pozwala na stwierdzenie patogennych mutacji w genie kanału potasowego.

Ze względu na ryzyko groźnych zaburzeń rytmu serca konieczne jest objęcie opieką kardiologiczną wszystkich chorych w rodzinie pacjenta.

## Leczenie

Leczenie zależy od potrzeb pacjenta, w zależności od objawów, stanu klinicznego. Stosujemy m.in. acetazolamid, leki antyarytmiczne, suplementację potasu (w przypadku porażenia hypokalemicznych). U części pacjentów konieczne może być wszczepienie stymulatora lub stymulatora-kardiowertera w celu zapobiegania potencjalnie groźnym zaburzeniom rytmu serca.

**UWAGA!** Należy unikać leków wydłużających odstęp QT z uwagi na ryzyko groźnych zaburzeń rytmu serca. Aktualizowana lista dostępna na stronie <https://crediblemeds.org/> (wymagana rejestracja).

## Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

## Zalecenia szczególne

Konieczna jest stała opieka kardiologiczna i okresowa kontrola, a także badanie członków rodziny jako osób z grupy ryzyka.

## Rokowanie

Przy odpowiedniej opiece, przede wszystkim kardiologicznej, oczekiwana długość życia wydaje się nie powinna odbiegać od populacyjnej.

## Organizacje pacjenckie

<https://periodicparalysis.org/>

<https://hkpp.org/>

Ośrodki eksperckie

Poradnie Genetyczne

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich

Poradnie i oddziały kardiologiczne i neurologiczne

Autor/autorzy opisu:

Karolina Czeczko, Anna Kostera-Pruszczyk; Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych (ERN EURO- NMD)

Data opisu

19.05.2023 r.

---

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.