

Otras consideraciones sobre el síndrome de Andersen Tawil (ATS)

Dr. Andrés R. Pérez Riera

La ausencia de los elementos dismórficos somáticos llevaría a pensar en un raciocinio poco elaborado que no podría ser un síndrome de Andersen Tawil (ATS) por faltarle el dismorfismo somático, aún cuando se hallaren presentes los demás elementos del síndrome.

No obstante, correlaciones genotipo-fenotípicas con o sin la mutación patogénica en el gen KCNJ2, pueden existir sin la dismorfia somática característica de la triada. O sea existen pacientes con el síndrome sin la triada. [Tristani-Firouzi et al 2002, Donaldson et al 2003].

En una serie de casos que evaluaron las variantes patogénicas de KCNJ2 en individuos con características típicas (> 2 características ATS) y atípicas (solo 1 característica ATS, la proporción de individuos con una variante patogénica identificada fue de apenas 75% (15/20) en esos con ATS típico, en 71% (5/7) en esos con apenas el fenotipo cardíaco aislado, 100% (2/2) en esos con parálisis periódica y 7% (2/28) en esos con CPVT [Kimura et al 2012].

Un estudio reciente examinó los predictores de arritmias en 11 familias no relacionadas con ATS (11 probandos que eran todas mujeres, 14 miembros de la familia heterocigotos no afectados con la variante patogénica KCNJ2 y 19 miembros de la familia sin la variante patogénica) y descubrieron que existe un riesgo mayor de arritmia, el síncope y / o el paro cardíaco con la presencia de micrognatia, parálisis periódica y duración prolongada de la porción descendente de la onda T (Tpeak - Tend). La presencia de una variante benigna / probable benigna en KCNH2 está relacionado con un mayor riesgo de síncope [Krych et al 2017]. La arritmia diagnóstica en ATS es la taquicardia ventricular bidireccional la cual se ha descrito en causas adquiridas y genético-hereditarias

Las causas genéticas de TV **bidireccional incluyen** ATS, TV polimórfica catecolaminérgica, (CPVT), y el corazón no compactado (**Miguel A. Arias, Alberto Puchol, Marta Pachón. Bidireccional ventricular**

tachycardia in left ventricular non-compaction cardiomyopathy EP Europace, Volume 13, Issue 7, July 2011, Page 962, <https://doi.org/10.1093/europace/eur063>).

En este caso podría ser una forma frustra de corazón no compactado asociado a otra forma frustra de ATS. Por lo tanto es fundamental realizar la genética para ambas entidades: es decir, realizar el screening tanto de la no compactación ventricular izquierda + ATS

La no compactación puede tener diferentes patrones de herencia. En la mayoría de los casos, mutaciones en el gen MYH7 o MYBPC3, autosómico dominante. Otros casos son resultado de nuevas mutaciones (“de novo”) en personas **sin antecedentes del trastorno en su familia. Por otra parte, el trastorno convulsivo se confunde con síncope cardiaco.** Algunos casos de no compactación ventricular izquierda se heredan en un patrón autosómico recesivo ligado al cromosoma X uno de los dos cromosomas sexuales. En los hombres (que tienen un solo cromosoma X), una copia alterada del gen en cada célula es suficiente para causar la afección. En las mujeres (que tienen dos cromosomas X), una mutación tendría que ocurrir en ambas copias del gen para causar el trastorno. Debido a que es poco probable que las mujeres tengan dos copias alteradas de este gen, los hombres se ven afectados por trastornos recesivos ligados al cromosoma X con mucha más frecuencia que las mujeres. Una característica de la herencia ligada a X es que los padres no pueden transmitir rasgos.

Veán esta clasificación que propongo sobre la taquicardia ventricular característica de la ATS y que se ha descrito en la no compactación.

Possible causes of bidirectional ventricular tachycardia Esta arritmia es “the hallmark” de ATS y de la intoxicación digitalica!!!

1) Cardiac channelopathies and genetic entities

- a. Familial catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia (CPVT).
- b. Andersen-Tawil syndrome (Chakraborty et al., 2015)
- c. Left ventricular non-compaction(Arias, Puchol, & Pachon, 2011) **Left ventricular non-compaction cardiomyopathy (Miguel A. Arias, Alberto Puchol, Marta Pachón. Bidirectional ventricular tachycardia in left ventricular non-compaction**

cardiomyopathy EP *Europace*, Volume 13, Issue 7, July 2011, Page 962, <https://doi.org/10.1093/europace/eur063>)

d. Hypokalemic periodic paralysis (Stubbs, 1976)

2) Acquired

- a. Severe digoxin toxicity (Sabatini, Truscelli, Ciccaglioni, Gaudio, & Grassi, 2014). The first description of BVT occurred in 1922 as consequence of digitalis intoxication (**Schwensen C: Ventricular tachycardia as the result of the administration of digitalis. Heart 9: 199-204, 1922.**)
- b. Herbal aconite poisoning (Tai, Lau, But, Fong, & Li, 1992)
- c. Pheochromocytoma (Traykov, Kotirkov, & Petrov, 2013) (**Catarina Quina-Rodrigues 1, Joana Alves, Cláudia Matta-Coelho. Bidirectional Ventricular Tachycardia in ACTH-producing Pheochromocytoma. Europace , 21 (9), 1285 2019 Sep 1PMID: 30897623 DOI: 10.1093/europace/euz043**)
- d. Subacute myocarditis (Chin, Nair, & Healey, 2013)
- e. Myocardial infarction/myocardial ischemia (Sonmez et al., 2009)
- f. Ischemic cardiomyopathy during ablation in the absence of ACS. When a patient presents with de novo VT with alternating morphology on the ECG, scar-mediated reentry VT should be considered as a differential diagnosis and not just assume conditions more frequently associated with BVT. Scar-mediated VT may present with VT of various morphologies on the ECG as consequence of multiple exit sites (**Colin Yeo , Martin S Green, Girish M Nair, David H Birnie, Pablo B Nery, Mouhannad M Sadek Bidirectional Ventricular Tachycardia in Ischemic Cardiomyopathy During Ablation., (11), 527-530 2017. PMID: 29387544 PMCID: PMC5778102 DOI: 10.1016/j.hrcre.2017.08.005**).
- g. Cardiac metastasis (Dorfman, Mesas, Cirenza, & de Paola, 2006)
- h. Cardiac Sarcoidosis (**Mina M Benjamin, Kevin Hayes, Michael E Field, Melvin M Scheinman, Kurt S Hoffmayer. Bidirectional Ventricular Tachycardia in Cardiac Sarcoidosis. Bidirectional Ventricular Tachycardia in Cardiac Sarcoidosis. J Arrhythm; 33 (1), 69-72 Feb 2017, PMID: 28217233 PMCID: PMC5300862 DOI: 10.1016/j.joa.2016.05.003**)

- i. Dilated cardiomyopathy (**Bas A Schoonderwoerd, Ans C P Wiesfeld, Arthur A M Wilde, Freek van den Heuvel, J Peter Van Tintelen, Maarten P van den Berg, Dirk J Van Veldhuisen, Isabelle C Van Gelder.**A Family With Andersen-Tawil Syndrome and Dilated Cardiomyopathy Heart Rhythm, 3 (11), 1346-50 Nov 2006 PMID: 17074642 DOI: 10.1016/j.hrthm.2006.07.021)
- J, Hypokalemia (**Inês Santos 1, João Alves Teixeira, Catarina Costa, Luis Vale.** Bidirectional Ventricular Tachycardia Due to Hypokalaemia. BMJ Case Rep, 11 (1) 2018 Dec 14 PMID: 30567276 PMCID: PMC6301477 DOI: 10.1136/bcr-2018-228195)

When acquired, BVT is observed in more frequently in elderly patients. Both severe digoxin intoxication and ATS have BVT as the ventricular arrhythmia hallmark.

Pseudo BVT: Observed by Serra JL et al. in a patient with transient complete atrioventricular block after DDD pacemaker implantation. A pattern of bidirectional ventricular tachycardia like which was secondary PVCs with retrograde ventriculoatrial conduction with alternating anterograde AV conduction (**Jose L. Serra, Julian A. Caresani, Julio O. Bono, Ann Noninvasive Electrocardiol 2014;19(1):90–92**).