Nombre: @NOMBRE@ Fecha de emisión:

Fecha de nacimiento: @Fecha de nacimiento@

**CARTA DE EMERGENCIA**

**Trastorno por deficiencia de TANGO2 (Síndrome de encefalopatía-arritmia metabólica asociado al gen TANGO2)**

[AÑADIR NOMBRE] de [AÑADIR EDAD] [AÑADIR GÉNERO] tiene trastorno por deficiencia de TANGO2. Durante momentos de ayuno y estrés metabólico, como enfermedades, fiebre/infecciones o períodos de disminución de alimentación o ayuno prolongado, [AÑADIR NOMBRE] puede desarrollar una crisis metabólica con o sin crisis cardíaca.

Definiciones:

**Crisis metabólicas:** Eventos episódicos desencadenados por estrés metabólico asociado con CK elevada (rabdomiólisis) y QTc prolongado en el ECG. También se puede ver un patrón de Brugada tipo 1 en el ECG (ver imagen a continuación). En algunos pacientes puede ocurrir hipoglucemia severa. Los síntomas pueden ser nuevos o empeoramiento de los síntomas de referencia. Estos incluyen debilidad, dificultad para mantener el control de la cabeza (control pobre de la posición de la cabeza), inclinación del cuerpo, movimientos anormales, dificultad para caminar o mantener el equilibrio (caídas/ataxia), dolor muscular, dificultad para hablar, babeo, mirada desconjugada/exotropía, convulsiones y letargo/somnolencia.

**Crisis cardíacas:** Las crisis cardíacas ocurren solo durante una crisis metabólica y conllevan el desarrollo de arritmias (contracciones ventriculares prematuras (PVC), taquicardia ventricular (TV), torsade de pointes) o disfunción sistólica/miocardiopatía (es decir, nueva insuficiencia cardíaca). Tanto las arritmias como la disfunción cardíaca se resuelven una vez que se resuelve la crisis metabólica.

Las siguientes son complicaciones AGUDAS que pueden ocurrir durante una crisis metabólica/cardíaca:

* ***Arritmias cardíacas severas y disfunción cardíaca QUE PONEN EN RIESGO LA VIDA. Habido casos de muerte súbita debido a arritmias ventriculares fatales y paro cardíaco. Además, la disfunción cardíaca puede evolucionar y desarrollarse durante la crisis aunque la función sistólica es normal al ingreso.***
* Los signos característicos de la crisis metabólica incluyen rabdomiolisis con CK elevada. Los pacientes también tienden a tener AST o ALT elevados. También se puede observar hipoglucemia, aunque no está siempre presente. El tratamiento con líquidos/glucosa por vía intravenosa puede estabilizar el proceso agudo, pero no previene la crisis y el paro cardíaco.
* El ECG mostrará casi uniformemente evidencia de prolongación del intervalo QTc. También se puede ver un patrón de Brugada tipo 1 simultáneo (que se muestra a continuación). El patrón de Brugada suele ser intermitente y puede aparecer y desaparecer; por lo tanto, se justifica una estrecha observación de su presencia, ya que puede indicar un mayor riesgo de paro cardíaco.

**\*\*****Servicio de Emergencia Médica: – Evalúe la hipoglucemia, el ritmo cardíaco y comience el tratamiento de inmediato si el paciente está en crisis. Si es seguro para el paciente, transporte al paciente a un hospital que esté equipado para atender esta rara condición genética o al hospital de atención terciaria más cercano.**

**MÉDICO DE SALA DE URGENCIAS:**

[AÑADIR NOMBRE] debe ser evaluado lo antes posible al llegar a la sala de emergencias, incluso si el paciente no parece estar enfermo, porque la hipoglucemia y las arritmias cardiacas potencialmente mortales pueden progresar rápidamente.

1. Análisis iniciales: Nivel INMEDIATO de glucosa por punción de dedo, nivel de CK, AST/ALT, lactato, gases en sangre venosa, análisis de electrolitos y función renal.
2. Monitoreo del ritmo cardiaco/ECG: coloque inmediatamente al paciente en monitoreo continuo del ritmo cardiaco y obtenga un ECG de 12 derivaciones. Si el paciente tiene un QTc prolongado (> 450 mseg) o patrón de Brugada tipo 1, ingrese y obtenga un ecocardiograma para evaluar la función. Cualquier PVC o VT justifica atención médica inmediata y traslado a la unidad de cuidados intensivos.
3. Después de enviar los análisis de sangre, evalúe cuidadosamente la capacidad del paciente para la ingesta nutricional. Si no es posible la ingesta oral completa, se debe considerar una sonda nasogástrica o nutrición parenteral total. Inicie fluidos IV (D10 con electrolitos agregados apropiados para la edad) a una tasa de mantenimiento de 1x. Si el paciente está en crisis, considere agregar multivitamínicos intravenosos a los líquidos intravenosos (consulte las recomendaciones completas a través del código QR) hasta que se pueda iniciar la alimentación.



1. Debido al alto riesgo o mortalidad de los pacientes en crisis y la necesidad de prevenir la progresión a crisis cardíacas, recomendamos revisar los detalles completos para el manejo disponibles en GeneReviews (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK476443/ ) durante las crisis relacionadas con TANGO2. También puede acceder escaneando el siguiente código QR:

También recomendamos ponerse en contacto con su experto local en Trastorno de TANGO2 y llamar al servicio de genética/metabolismo para informarles de la visita a sala de emergencias o la admisión en el hospital. También una llamada para el servicio de cardiología/electrofisiología es aconsejable en todas las admisiones en el hospital. Si no hay experiencia local disponible, puede solicitar asistencia de colega a colega comunicándose con la línea directa de consulta clínica de TANGO2 al +1 (860) 598-0955. Este recurso internacional está disponible las 24 horas, los 7 días de la semana

**Reconociendo el patrón de Brugada**

Un ejemplo de patrón de Brugada tipo 1 (en un ECG estándar de 12 derivaciones) demuestra una elevación del ST anterior (V1 y V2) con inversión de la onda T:



Patrón de Brugada tipo 1