



**Universidad del Sureste
Escuela de Medicina**

Resumen (síndrome de Kearns-Sayre)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

25/Mayo/2021

Síndrome de Kearns-Sayre

Es una enfermedad neuromuscular caracterizada por oftalmoplejia, ptosis y pigmentación pigmentaria de inicio antes de los 20 años de edad. Se ha descrito más de doscientos casos. La prevalencia estimada de la afección es de 1 a 3/100,000.

Clínica:

En la general la enfermedad se presenta inicialmente con síntomas oculares cardinales a los que puede añadirse sucesivamente distintas afectaciones dependiendo de la distribución tisular de las delecciones en el ADN mitocondrial. Síntomas frecuentes: Síndrome, afectación cardíaca, afectación cerebral, miopatía de los músculos esqueléticos, problemas del tránsito intestinal, deficiencias hormonales e insuficiencia renal.

Etiología:

Está causada por la presencia de delecciones de grandes fragmentos del ADN mitocondrial, estas delecciones son heteroplásmicas, el síndrome de Kearns-Sayre es fundamentalmente esporádico. Las delecciones en el ADN mitocondrial se transmiten excepcionalmente de generación en generación.

Manejo y pronóstico:

El tratamiento de las diferentes afectaciones es sintomático, el pronóstico depende principalmente de la extensión de los síntomas.

El Síndrome de Kearns-Sayre conlleva la asociación de varias deficiencias que causan una situación compleja que requiere un manejo particular. El resultado de estas deficiencias es una discapacidad que afecta la autonomía, la autonomía, la movilidad y que puede mitigarse mediante un equipamiento adaptado, correctivo, equipamiento y determinadas ayudas técnicas. El Síndrome de Kearns-Sayre es progresivo, las personas afectadas pueden presentar al mismo tiempo miopía, baja visión, síndrome y problemas de coordinación de movimientos.

Manejo de Afectación visual:

Es indispensable llevar acabo la detección precoz de los problemas de la visión y su manejo por un equipo de especialistas de oftalmología, (Manejo de gafas) lentes filtrantes adaptadas que protejan de la luminosidad y la radiación ultravioleta, cuando la visión central está afectada pueden solicitarse ayudas para baja visión (libras de aumento), lupas, lupas de alta intensidad

en determinadas circunstancias pueden ser útiles las ayudas electrónicas tales como los sistemas de televisión de circuito cerrado con seguimiento de movimiento y dispositivos de lectura incorporada integrada, cuando la pérdida de visión se vuelve problemática la reducción en actividades de la vida diaria, adaptada a las personas con discapacidad visual, permite recuperar una mayor autonomía individual, social y profesional.

Manejo de las afectaciones motoras:

- Tratamiento fisioterapéuticos

- Terapia ocupacional

permite reducir las repercusiones del síndrome sobre las capacidades motoras fundamentalmente.

• Fisioterapia: Contribuyen a aliviar las contracturas musculares y la rigidez articular.

• Terapia Ocupacional: puede ayudar a las personas a recuperar una mayor autonomía individual, social y profesional facilitando de determinadas ayudas técnicas: Adaptación del mobiliario y de la comunicación.

Manejo de las afectaciones Auditivas:

En caso de sordera las personas afectadas pueden apostar un dispositivo situado detrás de la oreja que amplifica electrónicamente el volumen del sonido. En casos muy severos donde la sordera es total pueden implantarse un implante coclear.

El acompañamiento de la persona afectada por parte de la familia es imprescindible en las cuidas diarias, requiere la presencia de los miembros en su entorno y que estos asuman múltiples competencias lo que supone una carga de trabajo importante que puede obligar a los cuidadores a adaptar o renunciar su actividad profesional.