



Universidad del Sureste



Escuela de Medicina

“resumen”

Materia:

Neurología

Docente:

Jose Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Tarsis Andrea Guillén Narváez

Semestre:

6° “A”

Síndrome de Kearns-Sayre

• **Definición** El síndrome de Kearns-Sayre es una enfermedad neuromuscular caracterizada por oftalmoplejía, ptosis y retinosis pigmentaria de inicio antes de los 20 años de edad.

Epidemiología Se han descrito más de doscientos casos. La prevalencia estimada de la afección es de 1 a 3/100000.

Clinica Por lo general, la enfermedad se presenta inicialmente con síntomas oculares cardinales a los que pueden añadirse sucesivamente distintas afectaciones dependiendo de la distribución tisular de las deleciones en el ADN mitocondrial. Los síntomas asociados más frecuentes son sordera, afectación cardíaca (miocardiopatías, defectos de la conducción cardíaca), miopatía de los músculos esqueléticos, problemas del tránsito intestinal, deficiencia hormonal (hipotiroidismo, diabetes) e insuficiencia renal. La enfermedad progresa lentamente durante varias décadas acompañada de la aparición de nuevos síntomas y el agravamiento de los ya existentes.

Etiología El síndrome de Kearns Sayre está causado por la presencia de deleciones de grandes fragmentos del ADN mitocondrial. Estas deleciones son heteroplasmáticas, es decir que las moléculas delecionadas coexisten en la célula manifestando los síntomas. Este umbral depende del órgano, siendo de alrededor del 60% en el caso del músculo esquelético estriado. El síndrome de Kearns-Sayre es fundamentalmente esporádico. Las deleciones 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. La enfermedad progresa lentamente durante varias décadas.