



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

SX DE KEARNS SAYRÉ

MATERIA: NEUROLOGÍA

ALUMNA: DANIA ESCOBEDO CASTILLO

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: SEXTO GRUPO A

SÍNDROME DE KEARNS SAY

Enfermedad neuromuscular caracterizada por:

- + oftalmoplejia
- + ptosis
- + Retinitis pigmentaria

Se inicia antes de los 20 años de edad.
La prevalencia es de 1 a 3/100,000.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se presenta con síntomas oculares cardinales. Los síntomas que se asocian más frecuentemente son: estrabismo, afectación cardíaca, afectación cerebral, miopatía de los músculos esqueléticos, problemas del tránsito intestinal, deficiencias hormonales e insuficiencia renal.

La enfermedad progresa lentamente durante varios meses agravando los síntomas y con aparición de nuevos.

ETIOLOGÍA

Causado por la presencia de delecciones de grandes fragmentos de ADN mitocondrial. Son heteroplasmáticas, las moléculas coexisten con moléculas normales. Depende del órgano músculo esquelético estudiado más común.

MANEJO Y PRONÓSTICO.

El tratamiento es sintomático. El pronóstico depende de la extensión de los síntomas. La enfermedad progresa lentamente durante varias décadas.

SEQUELAS DE DISCAPACIDAD.

- Dificultades para ver
- Dificultades para escuchar
- Dificultades para caminar

Las personas se convierten dependientes.

AYUDAS DISPONIBLES PARA LA DISCAPACIDAD.

AFECTACIÓN VISUAL → Gafas protectoras, lentes.

AFECTACIÓN AUDITIVA → Tx fisioterapéutico, terapia ocupacional

AFECTACIÓN MOTRIZ → Audifonos, logopedia.

Esta enfermedad tiene múltiples consecuencias:

→ en la vida profesional

→ en la vida escolar

→ en la vida diaria y social

Bibliografía

- Orphanet (2017) El síndrome de Kearns-Sayre.