



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Neurología

Resumen: Enfermedad de Kearns

Thania Guadalupe López Guillén

Neurología

Resumen: Síndrome de Kearns

Es una enfermedad neuromuscular, caracterizada por oftalmoplejía, ptosis y retinitis pigmentaria de inicio antes de los 20 años. Se han descrito más de 200 casos, la prevalencia estimada de la afección es de 1 a 3/100,000.

Por lo general, la enfermedad se presenta con síntomas oculares cardinales; a los que pueden añadirse sucesivamente distintas afectaciones dependiendo de la distribución celular y tisular de las delecciones en el ADN mitocondrial. Los síntomas frecuentes asociados son:

- Sordera
- Afectación cardíaca (miocardiopatía, p. en la conducción)
- Afectación cerebral (Ataxia, hiperproteínoorraquia)
- Miopatía de los músculos esqueléticos
- Problemas del tránsito intestinal
- Deficiencias hormonales (Diabetes, hipoparatiroidismo)
- Insuficiencia renal

La etiología está causada por la presencia de delecciones de grandes fragmentos del ADN mitocondrial. Estas delecciones son heteroplásmicas. Es fundamentalmente esporádico. Se transmite de generación en generación. En cuanto al manejo y pronóstico, el manejo generalmente es asintomático y el pronóstico dependerá del nivel de afectación de la extensión de los síntomas. En cuanto a las afectaciones motoras se recomienda fisioterapia para aliviar las contracturas y la rigidez muscular y en caso de dolor, se usará tratamiento farmacológico.