

# **RESUMEN DE SINDROME DE KEARNS**

**Medicina humana**

**Dr. José Luis Gordillo**

**PRESENTA:**

**Andrés Alonso Cancino García**

**GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:**

**6to Semestre Y Grupo B, Neurología**

**Comitán de Domínguez, Chiapas**

**Fecha: 22/05/2021**

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

Se han descrito más de doscientos casos. La prevalencia estimada de la enfermedad es de 1 a 3/100.000. Por lo general la enfermedad se presenta inicialmente con:

Síntomas oculares cardinales a los que pueden añadirse sucesivamente distintas afectaciones de pudiendo de la distribución fibilar de las delecciones en el ADN mtDNA.

Los síntomas asociados más frecuentes son sordera, afectación cardíaca (miocardiopatía, defectos en la conducción cardíaca), afectación cerebral (ataxia, hipoproteinemia, discapacidad intelectual), miopatía de los músculos esqueléticos, problemas del tránsito intestinal, deficiencias hormonales (hipoparatiroidismo, 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.

El síndrome de Kearns-Sayre está causado por la presencia de delecciones de grandes fragmentos del ADN mitocondrial. Estas delecciones son heteroplásmicas, es decir, que las moléculas de deleccionadas coexisten en la célula con las moléculas de deleccionadas coexisten en la célula con las moléculas correctas su proporción debe de ser elevada para que se manifiesten 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 delecciones en el ADN mitocondrial se transmiten excepcionalmente de generación en generación.

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.

El síndrome de Kearns-Sayre conlleva la asociación de varias deficiencias que causan una situación compleja que requiere un manejo particular. Debido a la pérdida progresiva de ciertas funciones, tales como la movilidad, la vista, el oído, los problemas de coordinación de movimientos o de equilibrio, las personas afectadas pueden presentar dificultades para leer, escuchar, caminar o desplazarse. Estas deficiencias es una discapacidad que afecta a la comunicación, la autonomía, la movilidad, y que puede mitigarse mediante un acompañamiento adaptado, cierto equipamiento y de determinadas ayudas técnicas.

El síndrome de Kearns-Sayre es progresivo las personas afectadas pueden presentar al mismo tiempo miopatía, baja visión, sordera y problemas de coordinación de movimientos.

Manejo de las afectaciones visuales: se recomienda el manejo de gafas protectoras filtrantes a dañarlos que protejan de la luminosidad y la radiación ultravioleta. Disminuir la sensibilidad

de deslumbramiento utilizando, por ejemplo, gafas con visera. Asimismo se aconseja evitar la exposición solar (car, montaña) sin esta protección.

Cuando la visión central este afectada pueden sugerirse ayudas para la visión. Ayudas tales como gafas de aumento, lupas, lámparas de alta intensidad, linternas de contraste o ayudas lopticas que faciliten las actividades de la vida cotidiana; caracteres o letras grandes en los objetos.

Manejo de las afectaciones visuales: un manejo adecuado, en particular, mediante entrenamiento fisioterapéutico y terapia ocupacional, permite reducir las repercusiones del síndrome sobre las capacidades visuales, funcionalmente.

Manejo de las afectaciones auditivas: En caso de sordera, las personas afectadas pueden portar un dispositivo situado detrás de la oreja que amplifique electrónicamente el volumen del sonido (audífonos).

El acompañamiento de la persona afectada por parte de la familia es imprescindible: los cuidados diarios (alimentación, higiene corporal, etc.) requieren de la presencia de los miembros de su entorno y que éstos acumulen múltiples competencias, lo que supone una carga de trabajo importante que pueda obligar a los cuidadores a adoptar o renunciar a su actividad profesional.

Cuando las dificultades comienzan a aparecer, por ejemplo una gran fatiga, falta de precisión, lentitud en la ejecución de determinados gestos, será indispensable tomar medidas que fortalezcan una correcta integración de los sentidos.

Aurelio Alonso Canino García  
Medicina Humana GTO "B"  
Neurología N.º 1574 2.