

Victor Daniel Gonzalez Hernandez

"Síndrome de Kearns-Sayre"

Es una enfermedad neuromuscular caracterizada por oftalmoplejia, ptosis y retinitis pigmentaria de inicio antes de los 20 años de edad. La prevalencia estimada de la afectación es de 1-3/100000.

Se presenta 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 más asociados más frecuentemente son: sordera, afectación cardíaca (miocardiopatía, defectos en la conducción cardíaca) afectación cerebral (ataxia cerebral, discapacidad intelectual) miopatía de los músculos esqueléticos, problemas del tránsito intestinal, deficiencias hormonales (hipotiroidismo, diabetes) e insuficiencia renal.

Este síndrome está causado por la presencia de deleciones de grandes fragmentos de ADN Mitocondrial, estas deleciones son heteroplasmáticas su porción debe ser elevada para que se manifiesten los síntomas.

Este umbral depende del órgano, siendo de alrededor del 60% en el caso del músculo estriado. El tratamiento de las diferentes afectaciones es sintomático. El pronóstico depende principalmente de la extensión de los síntomas.