

:: Σύνδρομο Kearns-Sayre

Αριθμός Orphanet: 480

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Kearns-Sayre είναι μια νευρομυϊκή ασθένεια που χαρακτηρίζεται από έναρξη πριν την ηλικία των 20 ετών, οφθαλμοπληγία, βλεφαρόπτωση και μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια. Πάνω από 200 περιπτώσεις έχουν δημοσιευθεί. Ο επιπολασμός υπολογίζεται μεταξύ 1 και 3/100.000 κατοίκους. Η νόσος συνήθως ξεκινά με τα οφθαλμικά συμπτώματα που είναι και το σήμα κατατεθέν, τα οποία ακολουθούνται από την προοδευτική εμφάνιση πολλών άλλων εκδηλώσεων, ανάλογα με την κατανομή της μοριακής βλάβης στους ιστούς. Τα πιο συχνά συμπτώματα που σχετίζονται με το σύνδρομο περιλαμβάνουν την κώφωση, την καρδιακή συμμετοχή (καρδιομυοπάθεια, ελαττωματική καρδιακή αγωγιμότητα), εγκεφαλική συμμετοχή (αταξία, υψηλή περιεκτικότητα του εγκεφαλονωτιαίου υγρού σε πρωτεΐνες, νοητική υστέρηση), μυοπάθεια των σκελετικών μυών, εντερικές διαταραχές, ορμονικά ελλείμματα (υποπαραθυρεοειδισμός, διαβήτης), και νεφρική ανεπάρκεια. Η νόσος εξελίσσεται αργά, με νέα συμπτώματα να εμφανίζονται και τα προηγούμενα συμπτώματα να επιδεινώνονται σιγά-σιγά. Πολύ λίγες περιπτώσεις του συνδρόμου Pearson (βλ. τον όρο αυτό) έχουν εξελιχθεί σε σύνδρομο Kearns-Sayre. Το σύνδρομο Kearns-Sayre προκαλείται από ελλείμματα μεγάλων τμημάτων του μιτοχονδριακού DNA. Τα ελλείμματα βρίσκονται σε ετεροπλασμία, δηλαδή ένα μόνο κύτταρο μπορεί να περιέχει και το DNA με το έλλειμμα και το φυσιολογικό. Τα συμπτώματα εμφανίζονται μόνο εάν το ποσοστό των μη φυσιολογικών DNA είναι υψηλό. Το όριο εξαρτάται από το όργανο: είναι περίπου 60% για τους σκελετικούς ραβδωτούς μύες. Οι περισσότερες περιπτώσεις του συνδρόμου Kearns-Sayre είναι σποραδικές. Στην πραγματικότητα, τα ελλείμματα του μιτοχονδριακού DNA μεταδίδονται από τη μια γενιά στην επόμενη μόνο σε εξαιρετικές περιπτώσεις. Η διάγνωση τίθεται από την κλινική εικόνα και από την παρουσία των τυπικών μορφολογικών αλλοιώσεων στο σκελετικό μυ (ίνες που παρουσιάζουν μιτοχονδριακό πολλαπλασιασμό ή «τραχιές κόκκινες ίνες» (ragged red fibres) και ίνες με ανεπάρκεια οξειδάσης του κυτοχρώματος c). Μπορεί να επιβεβαιωθεί με την ανίχνευση υψηλής αναλογίας μιτοχονδριακού DNA με έλλειμμα σε κλινικά ή μορφολογικά προσβεβλημένο ιστό (συνήθως στο σκελετικό μυ). Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει μορφές με επικαλυπτόμενες κλινικές εικόνες, όπως το σύνδρομο Pearson ή τη χρόνια οφθαλμοπληγία. Η θεραπεία των διαφόρων συμπτωμάτων είναι υποστηρικτική. Η πρόγνωση εξαρτάται ουσιαστικά από τον αριθμό των οργάνων που εμπλέκονται. Η νόσος εξελίσσεται αργά για δεκαετίες.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Anne LOMBES

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2007

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

