

El síndrome de Kearns-Sayre

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del Síndrome de Kearns-Sayre

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* El síndrome de Kearns-Sayre es una **enfermedad neuromuscular** caracterizada por **oftalmoplejía, ptosis y retinitis pigmentaria** de inicio antes de los 20 años de edad.
- *Epidemiología:* Se han descrito más de doscientos casos. La prevalencia estimada de la afección es de 1 a 3/100.000.
- *Clínica:* Por lo general, la enfermedad se presenta inicialmente 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 asociados más frecuentes son **sordera, afectación cardíaca** (miocardiopatía, defectos de la conducción cardíaca), **afectación cerebral** (ataxia, hiperproteíorraquia, 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.
- *Etiología:* El síndrome de Kearns-Sayre está causado por la presencia de **deleciones de grandes fragmentos del ADN mitocondrial**. Estas deleciones son heteroplásmicas, es decir, que las moléculas delecionadas coexisten en la célula con las moléculas normales. Su proporción debe 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 deleciones en el ADN mitocondrial se transmiten excepcionalmente de generación en generación.
- *Manejo y pronóstico:* 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.

La discapacidad en el curso del síndrome de Kearns-Sayre

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome?**

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 o el oído, los problemas de coordinación de movimientos o de equilibrio, las personas afectadas pueden presentar dificultades para ver, escuchar, caminar o desplazarse. El resultado de estas deficiencias es una discapacidad que afecta a la comunicación, la autonomía, la movilidad... (ver “Vivir con”), y que puede mitigarse mediante un acompañamiento adaptado, cierto equipamiento y determinadas ayudas técnicas.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?**

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

Es indispensable llevar a cabo la detección precoz de los problemas de la visión y su manejo por un equipo de especialistas en ortóptica, es decir, un equipo que detecte, reeduce y readapte los problemas de la visión. Estos especialistas dan soporte al niño/adolescente, y seguidamente al adulto, para ayudarlo a desarrollar estrategias que le permitan explotar mejor sus capacidades visuales y aconsejarle sobre las diferentes ayudas técnicas posibles.

Se recomienda el manejo de gafas protectoras filtrantes adaptadas que protejan de la luminosidad y la radiación ultravioleta. Se trata fundamentalmente de disminuir la sensación de deslumbramiento utilizando, por ejemplo, gorras con visera. Asimismo se aconseja evitar la exposición solar (mar, montaña) sin esta protección.

Cuando la visión central esté afectada pueden sugerirse ayudas para “baja visión”. Se trata de ayudas ópticas tales como gafas de aumento, lupas, lámparas de alta intensidad, filtros para aumentar el contraste o ayudas no ópticas que faciliten las actividades de la vida cotidiana: libros y revistas con letras grandes, barajas con números grandes, teclados telefónicos y de calculadoras con caracteres grandes y relojes parlantes, por ejemplo. En determinadas circunstancias pueden resultar útiles las ayudas electrónicas, tales como los sistemas de televisión de circuito cerrado con equipamiento de aumento y dispositivos de lectura informatizada integrada.

Cuando la pérdida de visión se vuelve problemática, la reeducación en actividades de la vida diaria (reeducación en AVD), adaptada a las personas con discapacidad visual, permite recuperar una mayor autonomía individual, social y profesional. Tras haber analizado sus dificultades, el reeducador en AVD puede orientar a la persona

El síndrome de Kearns-Sayre – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeKearnsSayre_Es_es_HAN_ORPHA480.pdf

afectada acerca de las ayudas técnicas necesarias para su autonomía, como por ejemplo la adaptación del mobiliario. Los instructores en movilidad tienen por función ayudar a la persona afectada en sus desplazamientos, sobre todo en las situaciones difíciles. Esta reeducación le ayuda a familiarizarse con su entorno para orientarse mejor.

Manejo de las afectaciones motrices

Un manejo adaptado, en particular, mediante tratamiento fisioterapéutico y terapia ocupacional, permite reducir las repercusiones del síndrome sobre las capacidades motrices, fundamentalmente.

Las sesiones regulares de **fisioterapia** contribuyen a aliviar las contracturas musculares y la rigidez articular. En caso de dolor, un tratamiento farmacológico adaptado puede resultar beneficioso. Los ejercicios que favorecen la resistencia podrían mejorar el rendimiento motriz de las personas afectadas por miopatías mitocondriales.

Tras haber analizado sus dificultades, el **terapeuta ocupacional** también puede ayudar a la persona a recuperar una mayor autonomía individual, social y profesional facilitándole determinadas ayudas técnicas: adaptación del mobiliario, de la comunicación... Para esto, se pueden realizar simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a las de la vida cotidiana, consiguiendo así una especie de interfaz entre el afectado y su entorno. También se pueden diseñar y producir aparatos que faciliten el acceso a la autonomía personal.

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).

En casos muy poco frecuentes donde la sordera es total, puede sugerirse un implante coclear. Este dispositivo electrónico debe colocarse mediante una intervención quirúrgica. A pesar de no reemplazar la función del oído y requerirse una reeducación auditiva importante (logopedia), muchas personas que disponen de un implante coclear son capaces de comprender el habla sin necesidad de leer los labios, siendo también posible la comunicación telefónica.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria y social?

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 asuman múltiples competencias, lo que supone una carga de trabajo importante que puede obligar a los cuidadores a adaptar o renunciar a su actividad profesional.

También puede suceder que la familia deba trasladar su domicilio para aproximarse a las instituciones que puedan atender al niño. Esta situación puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

Una de las dificultades a las que se enfrentan las personas afectadas es la deficiencia visual, que al agravarse progresivamente afecta a la comunicación. Si además coexiste una deficiencia auditiva, la elección por parte de los padres del modo de comunicación debe reflexionarse cuidadosamente ya que influirá en la vida familiar y social, la escolaridad...

Además, por lo general, las personas afectadas sufren de un gran cansancio y se debilitan mucho por los esfuerzos cotidianos. Con la edad, el carácter progresivo de las deficiencias puede conducir al aislamiento. Los afectados encuentran dificultades en tareas diarias como asearse, vestirse, determinadas actividades como leer el periódico, escuchar música,.. La pérdida de autonomía en jóvenes adultos es, en ocasiones, una realidad difícil de superar que puede requerir una total reorganización de la vida de la persona afectada.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida escolar?

La mayoría de los niños son escolarizados en centros educativos normales. De hecho, las manifestaciones más discapacitantes de la enfermedad, tales como la baja visión, la afectación muscular, los problemas de coordinación de los movimientos y la sordera, se manifiestan por lo general después de la adolescencia. Sin embargo, pueden ser necesarias ciertas adaptaciones en función de la evolución de la enfermedad. Es aconsejable mantener informados tanto a los educadores como al conjunto de alumnos de la evolución de la enfermedad (previo acuerdo con el niño afectado) y darles a conocer las pautas a adoptar. Conviene asimismo que los educadores estén informados de los medios auxiliares (aparatos de lectura, ordenadores adaptados, lupas, lentes de aumento, etc.) de los que el alumno está equipado y sobre las condiciones necesarias para una máxima explotación de su potencial visual (iluminación, contrastes, colores, etc.).

Dado que los niños han adquirido el lenguaje utilizando sus capacidades visuales (lenguaje oral o gestual) y auditivas, para aquellos que han perdido la visión y la audición, esta doble deficiencia presenta una barrera difícil de superar. Deben aprender a valerse de los medios de comunicación que suelen utilizar las personas sordociegas (la escritura táctil, la lengua de signos táctil, el Braille,...) pero mientras ciertas capacidades visuales persisten, les es difícil aceptar la adopción de nuevas vías de comunicación.

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 favorezcan una correcta integración de los niños.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo

en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

En la edad adulta, las dificultades visuales empeoran. Los desplazamientos por la noche se hacen difíciles o muy difíciles y requieren de una reeducación. El acceso a los documentos escritos es más complicado, por lo que la persona puede necesitar recurrir a ayudas técnicas y ópticas. Según la evolución de la deficiencia visual, determinadas conductas pueden poner en situación de riesgo al propio afectado y a las personas de su entorno. El ejercicio de la actividad profesional y, en ocasiones, los desplazamientos al lugar de trabajo, pueden ocasionar dificultades y necesitar ciertas adaptaciones: jornada a tiempo parcial, acondicionamiento o cambio del puesto de trabajo, reclasificación laboral, empleo protegido. Pueden sugerirse medidas de acompañamiento para los desplazamientos.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)

1. *Syndrome de Kearns-Sayre*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, julio de 2007. Dr Anne LOMBES, editor experto. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=61&Disease
2. *Le syndrome de Kearns-Sayre*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, julio de 2014. Con la colaboración de: Dr Bérénice DORAY, Service de génétique médicale, Centre de référence des anomalies du développement et des syndromes malformatifs. CHU de Strasbourg - Hôpital de Hautepierre – AMMi Association contre les maladies mitochondriales – Centre Robert Laplane – Centre national de ressources pour les Handicaps Rares. www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Kearns-Sayre-FRfrPub61.pdf
3. Traducción de la versión francesa de julio de 2014, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Álvaro Pérez Martín, Médico de familia Cs Centro Santander, Coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de SEMERGEN, julio de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA

