

SÍNDROME DE KEARNS SAYRE: RELATO DE CASO



Autores: Giovanni Júnio Nogueira Marques, Amanda Abades Bastos, Daniel Carvalho Coelho, Hélio de Andrade Pimentel Neto, Marcos Tadeu Trindade Filho, Juliane Soares Boa Morte



Objetivo

Síndrome de Kearns-Sayre é uma doença rara que contempla uma tríade: indivíduos na segunda década de vida, oftalmoplegia externa e degeneração pigmentária da retina. Sendo muito comum a presença de ptose palpebral.

Descrever caso ambulatorial de paciente com ptose palpebral e restrição da motilidade ocular na Síndrome de Kearns-Sayre.

Relato de Caso

Paciente de 19 anos, natural de São Paulo(SP), residente em Vitória da Conquista(BA) há 2 meses, comparece ao serviço do ambulatório com queixa de ptose palpebral e restrição da motilidade ocular em ambos os olhos(AO) há 4 anos, mas que piorou nos últimos 6 meses, nega alergias medicamentosas, nega traumas oculares, nega cirurgias oculares, nega patologias prévias. Ao exame apresentava Teste de Hirschberg assimétrico, com exotropia em ambos os olhos(AO), restrição total da motilidade ocular dos retos lateral e medial e restrição parcial da motilidade dos retos superior e inferior em ambos os olhos(AO), ptose palpebral AO. Acuidade visual OD: 20\40 e OE:20\80. Biomicroscopia sem alterações e Fundoscopia com estafiloma posterior devido alta miopia, atrofia difusa do EPR.

Foram solicitados exames de eletroneuromiografia que se apresentava normal, ressonância magnética de crânio que apresentava sem alterações nos exames de CPK, com resultado de 192,00, TGO 14,00, TGP 33,00, sódio 140,00, Potássio 4,00, Creatinina 0,60, Uréia 42,, Asorologia HIV e sífilis não reagente.



Conclusão

O diagnóstico é fornecido através de biópsia muscular. Com o acompanhamento simultâneo com neurologista e oftalmologista foi decidido solicitar uma biópsia muscular, que veio com resultado de Miopatia Mitocondrial. Devido o resultado do exame, a mesma no momento encontra-se em acompanhamento contínuo com oftalmologista, neurologista, cardiologista e endocrinologista.

Referências

- Moraes CT, DiMauro S, Zeviani M, Lombes A, Shanske S, Miranda AF, et al. Mitochondrial DNA deletions in progressive external ophthalmoplegia and Kearns-Sayre syndrome. N Engl J Med. 1989;320(20):1293-9. Comment in: N Engl J Med. 1990;322(10):701.
- Seigel AM, Shaywitz BA, Ciesielski T. Kearns-Sayre syndrome: the importance of early recognition. Am J Dis Child. 1977;131(6):711-2.