

SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE EM ADOLESCENTE: RELATO DE CASO

IRIGARAY, Maria Eduardha Ligocki¹; BARBOSA, Maria Carolina Ferreira²; REIS, Felipe Ibiapina dos²; BARBOSA, Mariana Pereira³; ECHTERHOFF, Carolina Fernanda¹; MANTEUFFEL, Maria Eduarda de Toledo¹

¹ Graduandas em Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE – Joinville, SC

² Professores Adjuntos Departamento de Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE - e médicos adjuntos, Hospital Dona Helena – Joinville, SC

³ Graduanda em Medicina - Faculdade Estácio de Sá – Jaraguá do Sul, SC

Rua Paulo Malschitzki, 10, Campus Universitário – Bom Retiro – Joinville, SC - CEP 89219-710 Sala A 101 – Telefone (47) 3461 9030 - maria.eduardha@univille.br

Introdução: A Síndrome de Kearns-Sayres, doença rara do DNA mitocondrial, é caracterizada por alterações oftalmológicas, condução cardíaca anormal, com início antes dos 20 anos. Ataxia cerebelar, déficit intelectual, perda auditiva, fraqueza muscular e endocrinopatias podem estar presentes. **Relato do caso:** P. F. A. O., sexo masculino, 18 anos, filho único de casal não consanguíneo. Gestação sem intercorrências, parto cesáreo, pesando 3, 790 kg, C: 51 cm, PC: 37 cm, APGAR 7 e 8. Iniciou sintomatologia aos 7 anos, evoluindo com alterações visuais, hipoacusia, fraqueza muscular e surdez neurosensorial. O paciente foi submetido à biópsia muscular e análise de DNA mitocondrial cujo resultado foi compatível com mitocondriopatia com oftalmoplegia externa. **Propedêutica:** Ao exame físico, evidenciou-se ptose palpebral bilateral e paralisia da musculatura extraocular. Em exame neurológico, foi observado hiporreflexia, fraqueza em mãos e membros inferiores e alterações de marcha. **Resultados:** Ressonância Magnética de encéfalo e ecocardiograma foram normais. Eletroneuromiografia apresentou padrão miopático distal. **Conclusões:** O paciente apresenta os principais sinais descritos na literatura médica: retinopatia pigmentar e oftalmoplegia externa progressiva, com aparecimento antes dos 20 anos. Além disso, há surdez neurosensorial. Deficiência intelectual, disfunções endocrinológicas e distúrbios de condução cardíaca não foram encontradas no paciente em questão. Como se trata de uma doença genética rara, a melhor compreensão de suas formas de apresentação clínica é primordial no diagnóstico e tratamento dos pacientes. Podendo antecipar o tratamento das manifestações patológicas, além da prevenção de complicações secundárias, evitando, assim, o pior prognóstico desses pacientes.

Palavras-chave: Síndrome de Kearns-Sayre. Doenças Neuromusculares. Testes Genéticos.