

68

KEARNS-SAYREOV SINDROM

Kearns-Sayreov sindrom (KSS) je neuromuskularni poremećaj definiran trijadom koja počinje prije 20. godine života, pigmentnom retinopatijom (pigmentacija poput „soli i papra“ u mrežnici koja može utjecati na vid, ali ga često ostavlja netaknutim) i progresivnom vanjskom oftalmoplegijom (PEO).[1][2][3] Osim toga, oboljele osobe imaju barem jedno od sljedećeg: blokadu srčane vodljivosti, koncentraciju proteina u cerebrospinalnoj tekućini veću od 100 mg/dL ili cerebelarnu ataksiju. Kearns-Sayreov sindrom je sindrom delecije mitohondrijske DNK (mtDNK). [1] Posljedica je abnormalnosti u DNK-u mitohondrija - malih štapićastih

strukture koje se nalaze u svakoj stanici tijela koje proizvode energiju koja pokreće stanične funkcije. Ova i druge mitohondrijske bolesti koreliraju sa specifičnim mutacijama DNK koje uzrokuju probleme s mnogim organima i tkivima u tijelu, što rezultira multisistemskim učincima. Liječenje ovog sporo progresivnog poremećaja općenito je simptomatsko i potporno.

Kearns-Sayreov sindrom karakterizira progresivna vanjska oftalmoplegija (PEO) i pigmentna retinopatija (pigmentacija poput „soli i papra“ u mrežnici koja može utjecati na vid, ali ga često ostavlja netaknutim). Ovi se simptomi obično razvijaju

prije 20. godine života. Također mora biti prisutno barem jedno od sljedećeg: blokada srčane vodljivosti, koncentracija proteina u cerebrospinalnoj tekućini veća od 100 mg/dL ili cerebelarna ataksija.

Dodatni simptomi mogu uključivati blagu slabost skeletnih mišića, nizak rast, gubitak sluha, oštećenu kognitivnu funkciju i dijabetes melitus. Napadaji su rijetki. Nekoliko endokrinih poremećaja može biti povezano s Kearns-Sayreovim sindromom, uključujući odgođeno spolno sazrijevanje, hipotireozu i nedostatak hormona rasta.