

UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE - CURSO INTENSIVO DE REVISÃO DE CARDIOLOGIA CLINICA

HÉLIO CASTRO JUNIOR, WOLNEY DE ANDRADE MARTINS, GABRIELA FRANCIULLI D ELLIA, DANIELLE PEPE DE ALMEIDA, MONIQUE DE SOUZA JARDIM, FERNANDA CRISTINA D M GUIMARÃES, DANIELLE DE ALMEIDA ANTUNES, INGRID LEAL VON KOUH, ANA PAULA R COSTA, KATIA REGINA MEDEIROS LUZ, ROGERIO LUCIANO SOARES DE MOURA

Relato de Caso

Introdução: A síndrome de Kearns-Sayre (SKS) é uma doença rara, que acomete indivíduos jovens, com prevalência desconhecida, caracterizada por uma desordem mitocondrial ligada à mutação do DNA. Os critérios diagnósticos da síndrome são a tríade clássica: oftalmoplegia progressiva, degeneração pigmentar retiniana e bloqueio de condução cardíaco. **Relato de caso:** Paciente de 18 anos, masculino, natural de Niterói-RJ, estudante, atendido no ambulatório após internação por dispneia aos mínimos esforços seguido de síncope. Relatava que há dois anos apresentava queixa de perda progressiva da acuidade visual, ptose palpebral bilateral, dispneia aos médios esforços seguida de síncope, sendo internado com diagnóstico de Insuficiência cardíaca associada à bradiarritmia. Ao exame clínico apresentava baixa acuidade visual, atrofia muscular, baixa estatura (143 cm), baixo desenvolvimento puberal (estimado em 15 anos). Ritmo cardíaco irregular, sopro sistólico em foco tricúspide e uma onda a em canhão no pulso venoso. Ecocardiograma, exames laboratoriais e radiografia de tórax foram normais. Eletrocardiograma apresentava bloqueio de ramo direito, hemibloqueio anterior esquerdo e bloqueio atrioventricular total. Após avaliação foi implantado marcapasso bicameral, evoluindo com melhora clínica. Durante o acompanhamento ambulatorial foi confirmado o diagnóstico de SKS. **Discussão:** A SKS é uma doença rara, necessitando de grande suspeição diagnóstica. O início dos sintomas pode ocorrer antes dos 20 anos de idade. A morbimortalidade está relacionada ao percentual DNA mitocondrial anormal, órgãos acometidos e a gravidade das manifestações clínicas. Além da tríade clássica, outras manifestações podem ser encontradas: hiperproteínorria, miopatia proximal, distúrbios da tireoide, hipoparatiroidismo, doença de Addison, disfagia por acalasia, acidose tubular renal, baixa estatura e ataxia cerebelar. A confirmação diagnóstica é realizada através da biópsia de músculo esquelético ou através da técnica de amplificação do DNA mitocondrial. Não há tratamento específico efetivo para a SKS, principalmente para a miopatia e para a retinopatia. O tratamento é paliativo e de suporte para as condições clínicas associadas. Alguns pacientes com miopatia se beneficiam do uso da coenzima Q10, principalmente naqueles com mutações que produzem redução na síntese desta proteína.



Figura 1. Paciente com síndrome de Kearns-Sayre. Ptose palpebral bilateral.

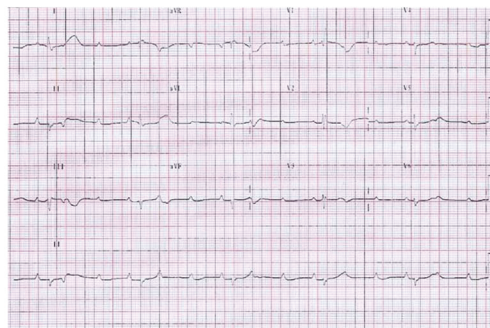


Figura 3. Paciente com síndrome de Kearns-Sayre. Eletrocardiograma com bloqueio de ramo direito completo, hemibloqueio anterior esquerdo e bloqueio atrioventricular total.



Figura 2. Paciente com síndrome de Kearns-Sayre. Baixa estatura. Idade cronológica de 18 anos. Estatura: 1,43 metros. Déficit em relação à idade óssea: 15 anos.