



MALATTIA DI KEARNS SAYRE (KSS)

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

-

GENI RESPONSABILI

Delezione DNA mitocondriale

COME SI TRASMETTE?

Sporadica

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

L'alterazione responsabile della malattia di Kearns Sayre si trova sul DNA mitocondriale e altera la produzione di componenti importanti per il funzionamento dei mitocondri, la centrale energetica delle cellule. Quando la funzionalità di questi organelli cellulari è compromessa si crea un cortocircuito tra il fabbisogno energetico cellulare e le reali capacità di produzione che in ultima analisi determina un la degenerazione delle cellule. Alcuni organi sono più sensibili di altri a questo cortocircuito (ad esempio il sistema nervoso, la retina, il cuore) inoltre alcune circostanze in cui normalmente c'è una richiesta energetica maggiore (ad es. episodi infettivi) possono aggravare il cortocircuito e quindi la sintomatologia clinica

COME SI MANIFESTA?

La malattia di Kearns Sayre è una malattia multisistemica progressiva che può coinvolgere il sistema nervoso centrale e periferico, la retina, i muscoli, il cuore e il sistema endocrino. L'esordio dei sintomi è spesso con una difficoltà a sollevare le palpebre (ptosi) difficoltà a muovere gli occhi (oftalmoplegia esterna) che può associare progressivamente disturbo dell'equilibrio, disturbo dell'articolazione delle parole, debolezza muscolare, declino cognitivo progressivo. Di solito è presente anche una progressiva compromissione della vista dovuta degenerazione della retina, e deficit uditivo ingravescente. I pazienti possono manifestare segni e sintomi extraneurologici, in particolare blocco della conduzione cardiaca, diabete mellito, ipoparatiroidismo e deficit dell'ormone della crescita, anemia o pancitopenia

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema nervoso periferico
- Occhi
- Sistema uditivo
- Cuore
- Pancreas endocrino
- Sistema endocrino
- Midollo osseo



COME SI FA LA DIAGNOSI?

Southern Blot per la ricerca di riarrangiamenti del DNA mitocondriale

QUAL È LA TERAPIA?

La terapia attuale è principalmente sintomatica e riabilitativa

RISORSE ONLINE

Associazione famiglie: <https://www.mitocon.it>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1203/>

- ❖ *Khambatta S, Nguyen DL, Beckman TJ, Wittich CM. Kearns-Sayre syndrome: a case series of 35 adults and children. Int J Gen Med. 2014;7:325-332.*
- ❖ *Kapeller P, Fazekas F, Offenbacher H, et al. Magnetic resonance imaging and spectroscopy of progressive cerebral involvement in Kearns Sayre Syndrome. J Neurol Sci. 1996;135(2):126-130.*