



SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE: IMPACTO DAS MUTAÇÕES MITOCONDRIAIS NA SAÚDE SISTÊMICA

MARIA CLARA MACENA DE MEDEIROS¹; MARIA FARIAS DE OLIVEIRA VILAR²; MARIA LAURA ACIOLI BARROS³; JOÃO VICTOR MALTA ARAÚJO⁴; LUIZ GUSTAVO DE PAIVA LIMA LISBOA⁵; GABRIELA MUNIZ DE ALBUQUERQUE MELO BEIRIZ⁶.

^{1,2,3,4,6}Centro Universitário CESMAC, Maceió, AL, Brasil; ⁵Centro Universitário de Maceió/UNIMA/AFYA, Maceió, AL, Brasil.

*Email do primeiro autor: mclara.mm.12@hotmail.com

*E-mail do orientador: gabriela.beiriz@cesmac.edu.br

Introdução: A Síndrome de Kearns-Sayre define-se como uma doença rara causada por mutações no DNA mitocondrial (mtDNA), resultando em problemas nos múltiplos sistemas do corpo. **Objetivos:** Descrever as manifestações clínicas associadas à Síndrome de Kearns-Sayre e seus mecanismos moleculares. **Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, através das bases de dados MedLine (Via Pubmed) e SciELO, com as estratégias de busca: “Kearns-Sayre Syndrome AND Mitochondrial”. Utilizou-se como filtro artigos publicados nos últimos cinco anos e como critério de inclusão artigos originais e em todos os idiomas. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados e leitura de títulos. **Resultados:** Foram encontrados 90 estudos, dos quais 85 foram eliminados de acordo com os critérios de exclusão, restando apenas cinco. Através do estudo, descobriu-se que as deleções no DNA mitocondrial comprometem o fornecimento de energia e causam deficiências nos complexos I e IV da cadeia respiratória, levando a disfunções sistêmicas da síndrome em tecidos com alta demanda energética, como o tecido nervoso. **Conclusões:** A síndrome gera um aumento do estresse oxidativo devido ao mal funcionamento da cadeia respiratória e promove um mosaicismos heteroplasmático, ocasionando uma série de problemas; cujas principais manifestações clínicas incluem oftalmoplegia externa progressiva, retinopatia pigmentar e distúrbios na condução cardíaca.

Palavras-chave: Disfunção mitocondrial. Síndrome de Kearns-Sayre. Manifestações clínicas.



REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

DE CASTRO JÚNIOR, H. et al. Síndrome de Kearns-Sayre: Reporte de un caso. **Insuficiencia cardíaca**, v. 6, n. 2, p. 92–95, 1 jun. 2011. DESNUELLE, C. et al. [Kearns-Sayre syndrome: mitochondrial encephalomyopathy caused by deficiency of the respiratory chain]. *Revue Neurologique*, v. 145, n. 12, p. 842–850, 1989.

MARTENS, M. E. et al. Kearns-sayre syndrome: Biochemical studies of mitochondrial metabolism. **Annals of Neurology**, v. 24, n. 5, p. 630–637, nov. 1988.

NADEEM, A. et al. Ophthalmoplegia, pigmentary retinopathy, and abnormal cardiac conduction: A rare case of Kearns-Sayre syndrome. **eNeurologicalSci**, v. 30, p. 100448, 1 mar. 2023.

RAMÍREZ-MIRANDA, A. et al. Detección de deleciones en DNA mitocondrial heteroplásmico por medio de PCR en el Síndrome de Kearns-Sayre. **Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología**, v. 83, n. 3, p. 155–160, 2024.

YAZDANI, M. Cellular and Molecular Responses to Mitochondrial DNA Deletions in Kearns-Sayre Syndrome: Some Underlying Mechanisms. **Molecular Neurobiology**, 15 jan. 2024.

