

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Síndrome de Kearns-Sayre

Kearns-Sayre syndrome

A. Alemany Palacio*, P. García González y A.R. Meana Morís

Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital de Cabueñes, Gijón, España

Disponible en Internet el 9 de enero de 2012

Historia clínica

Paciente de 11 años con temblor de extremidades desde hace dos años, disimetría y estrabismo. En la exploración presenta ptosis palpebral bilateral, aumento de la base de sustentación y torpeza motora. Exploración oftalmológica: «ojo en sal y pimienta» sugestivo de retinitis pigmentaria.

Hallazgos radiológicos

En la resonancia magnética (RM) craneocervical se aprecia hiperintensidad de la señal, en secuencias potenciadas en T2, más llamativa en núcleos pálidos (flechas en fig. 1) y, en menor medida, en mesencéfalo (punta de flecha en fig. 2), sustancia negra y tubérculos cuadrigéminos, con restricción de la difusión (flechas en fig. 3), así como en la región periependimaria de la médula espinal a nivel de C2-C4 (flecha en fig. 2) con discreta atrofia cerebral y cerebelar.

Comentario

Estos hallazgos son compatibles con síndrome de Kearns-Sayre que es una encefalomiopatía mitocondrial caracterizada por deleciones en el DNA mitocondrial debidas a mutaciones espontáneas. El fenotipo es muy variable en función de tejidos afectados^{1,2}. Suele manifestarse en menores de 20 años con ataxia, oftalmoplejía, retinitis pigmentaria, aumento de proteínas en LCR y bloqueos de

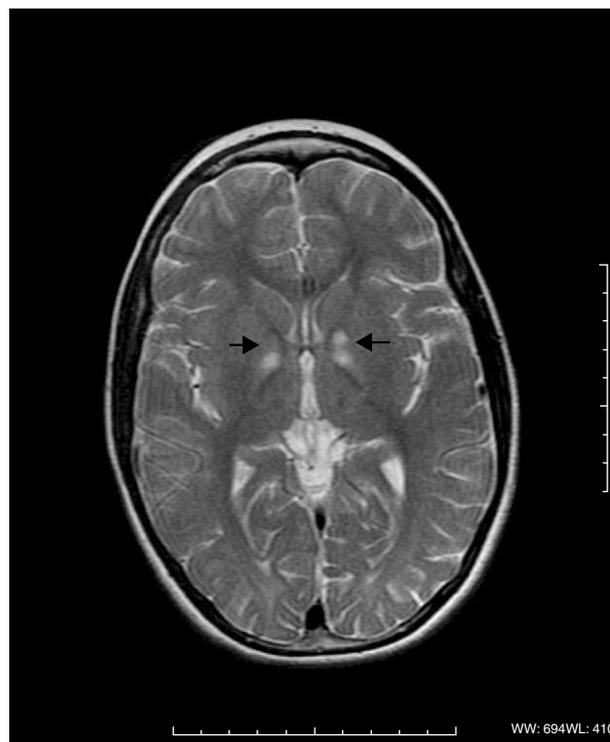


Figura 1 Secuencia SE, potenciada en T2, en plano axial. Se observa hiperintensidad de los núcleos pálidos (flechas negras).

conducción cardíaca, síntomas adicionales son la pérdida auditiva neurosensorial, la demencia, la debilidad muscular y alteraciones endocrinas¹⁻³.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: aap62000@hotmail.com
(A. Alemany Palacio).

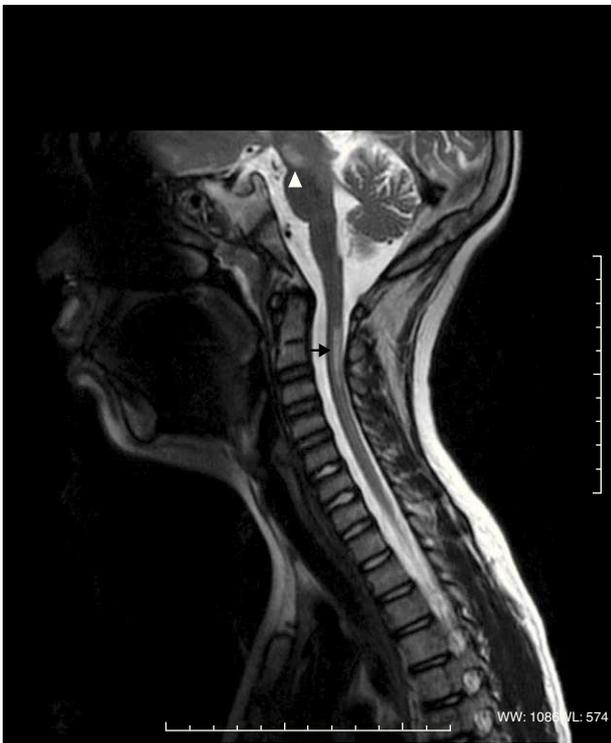


Figura 2 Secuencia FSE, potenciada en T2, en plano sagital. Se aprecia una lesión hiperintensa en mesencéfalo (punta de flecha) y otra en la médula espinal, en el nivel C2-C3 (flecha negra).

El diagnóstico se realiza por la combinación de la clínica, la radiología, la anatomía patológica, la bioquímica y las anomalías moleculares.

Histopatológicamente es una enfermedad que se caracteriza por la degeneración espongiiforme (vacuolización) del tejido nervioso, y sus hallazgos radiológicos más frecuentes en RM son la atrofia cerebral y cerebelar (presentes en nuestro caso), con lesiones hiperintensas bilaterales, en la sustancia blanca subcortical periférica, fibras en U, sustancia negra, globos pálidos y tronco del encéfalo (estas dos últimas localizaciones son las afectadas en el caso presentado [figs. 1 y 2](#)). La sustancia blanca subcortical suele ser anormal. Es característico observar restricción de la difusión (hiperintensidad de la señal en la secuencia potenciada en difusión) de la sustancia blanca afectada²⁻⁴ (objetivado en nuestro caso [fig. 3](#)).

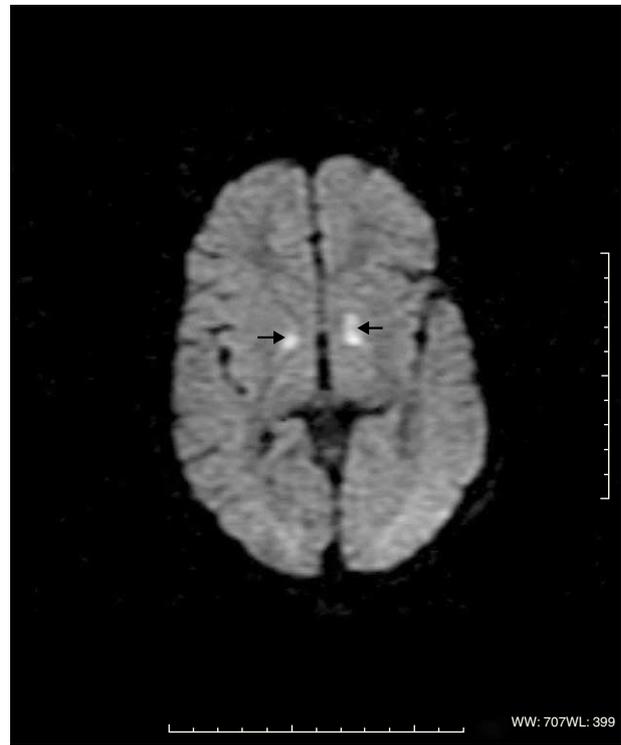


Figura 3 Secuencia EPI, potenciado en difusión, en el plano axial, en el que se objetiva restricción de la difusión en núcleos pálidos (flechas negras).

Bibliografía

1. Valanne L, Ketonen L, Majander A, Suomalainen A, Pihko H. Neuroradiologic findings in children with mitochondrial disorders. *Am J Neuroradiol.* 1998;19:369-77.
2. Saneto Russell P, Friedman Seth D, Shaw Dennis WW. Neuroimaging of mitochondrial disease. *Mitocondrion.* 2008;8:396-413.
3. Barkovich AJ, Blaser SI. Trastornos mitocondriales. En: Osborn AG, Salzman KL, Barkovich AJ, editores. *Diagnóstico por imagen- Cerebro.* 2.ª ed. Madrid: Ediciones Marban; 2010. p. 798-807.
4. Chu BC, Terae S, Takahashi C, Kikuchi Y, Muiyasa K, Abe S, et al. MRI of the brain in the Kearns-Sayre syndrome: report of four cases and a review. *Neuroradiology.* 1999;41:759-64.