

Ptose palpebral na síndrome de Kearns-Sayre

Eyelid ptosis in Kearns-Sayre syndrome: a case report

Cristiana de Moraes Ramalho¹ , Theo Ramalho Morais² , Nicole Braghantini Larivoir³ , Guilherme Rufino Marques Pellegrin⁴ ¹ Oftalmo, Centro de Oftalmologia, Juiz de Fora, MG, Brasil.² Centro de Estudos e Pesquisas Oculistas Associados, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.³ Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil.⁴ Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil.

Como citar:

Ramalho CM, Morais TR, Larivoir NB, Pellegrin GR. Ptose palpebral na síndrome de Kearns-Sayre. Rev Bras Oftalmol. 2026;85:e0073.

doi:

<https://doi.org/10.37039/1982.8551.20260073>

Descritores:

Blefaroptose; Síndrome de Kearns-Sayre; Miopatias mitocondriais

Keywords:

Blepharoptosis; Kearns-Sayre syndrome; Mitochondrial myopathies

Recebido:
22/10/2025Aceito:
18/5/2026

Autor correspondente:

Cristiana de Moraes Ramalho
E-mail: cristianaramalho@hotmail.com

Instituição de realização do trabalho:

Clínica Oftalmo Juiz de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil.

Fonte de auxílio à pesquisa:
trabalho não financiado.Conflitos de interesse:
não há conflitos de interesses.

Disponibilidade dos dados da pesquisa:

Os conjuntos de dados gerados e/ou analisados durante o estudo estão incluídos no manuscrito.

Editor associado:

Renato Wendell Ferreira Damasceno
Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas, Maceió, AL, Brasil
<https://orcid.org/0000-0002-9380-0335>

Copyright ©2026

RESUMO

O objetivo foi relatar um caso de ptose palpebral severa associada à síndrome de Kearns-Sayre, com seguimento de 12 anos após cirurgia corretiva. A paciente tinha diagnóstico clínico de síndrome de Kearns-Sayre, apresentando ptose palpebral progressiva desde a infância, tendo sido submetida à suspensão frontal bilateral com fio de silicone. O acompanhamento clínico incluiu avaliação da simetria palpebral, motilidade ocular e acuidade visual. Após 12 anos de seguimento, observaram-se manutenção da simetria palpebral e resultados funcionais satisfatórios, mesmo diante da progressão esperada da miopatia mitocondrial. A suspensão frontal com fio de silicone demonstrou ser uma alternativa eficaz e duradoura no manejo da ptose grave em pacientes com síndrome de Kearns-Sayre.

ABSTRACT

The objective was to report a case of severe eyelid ptosis associated with Kearns-Sayre Syndrome (KSS), with 12 years of postoperative follow-up. A patient diagnosed with KSS presented with progressive eyelid ptosis since childhood and underwent bilateral frontalis suspension using silicone rods. Clinical follow-up included evaluation of eyelid symmetry, ocular motility, and visual acuity. After 12 years of follow-up, stable eyelid symmetry and satisfactory functional outcomes were observed, despite the expected progression of the underlying mitochondrial myopathy. Frontalis suspension with silicone rods proved to be an effective and long-lasting surgical option for severe ptosis in KSS patients.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Kearns-Sayre (KSS) foi descrita inicialmente em 1958, mas apenas em 1965 foi reconhecida como uma entidade clínica distinta.⁽¹⁾ Trata-se de uma doença mitocondrial rara cuja fisiopatologia envolve deleções no DNA mitocondrial, geralmente com início antes dos 20 anos de idade. Suas manifestações clássicas incluem oftalmoplegia externa progressiva, retinopatia pigmentar, alterações neuromusculares e bloqueios de condução cardíaca.⁽²⁾

A mitocôndria possui seu próprio DNA (mtDNA), e o defeito mais comum associado à síndrome é uma grande deleção, variando entre 1,3 e 8 kilobases. Embora diversas anomalias na cadeia respiratória mitocondrial tenham sido descritas, muitas são consideradas formas incompletas ou variantes clínicas da KSS.⁽³⁾ A perda de segmentos do mtDNA compromete a função mitocondrial, levando às manifestações multissistêmicas da síndrome.

A investigação da KSS é de grande importância devido ao risco de complicações graves, como bloqueios cardíacos súbitos, distúrbios cognitivos, perda auditiva e desequilíbrio motor, exigindo acompanhamento multidisciplinar.⁽⁴⁾

Este trabalho tem como objetivo relatar um caso de ptose palpebral severa associada à síndrome de Kearns-Sayre, com 12 anos de seguimento após correção cirúrgica.

O estudo foi aprovado por um Comitê de Ética em Pesquisa (CAAE: 56677422.2.0000.5103).

RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, atualmente com 36 anos, iniciou quadro de ptose palpebral progressiva aos 12 anos de idade, associada à diminuição da força do músculo frontal e episódios ocasionais de diplopia. Aos 18 anos, referiu piora da diplopia, que se tornou contínua, interferindo na deambulação.

Ao exame oftalmológico inicial, apresentava acuidade visual corrigida de 20/25 em ambos os olhos (OD -1,75 esférico, -0,25 cilíndrico a 75°; OE: -2,00 esférico, -1,50 cilíndrico a 180°). Observavam-se ptose palpebral com fenda palpebral de 4 mm em ambos os olhos (AO), função do músculo levantador de 4 mm em AO, oclusão do eixo visual na posição primária do olhar e motilidade ocular globalmente reduzida (Figura 1). A fundoscopia revelava alterações pigmentares retinianas com pontos hipocrômicos e áreas acinzentadas compatíveis com retinose pigmentar.

A biópsia muscular foi realizada em outro serviço e apresentou acúmulos mitocondriais típico de miopatias mitocondriais, que suportou o diagnóstico sindrômico.

Ela foi submetida à correção cirúrgica da ptose palpebral por suspensão frontal com fio de silicone em ambos os olhos, evoluindo com fenda palpebral de 7 mm AO. Após 8 meses, apresentou piora súbita da ptose no olho esquerdo (OE) (Figura 2). A reabordagem cirúrgica revelou rotura do fio de silicone, sendo realizada nova suspensão frontal com reposição do implante, com bom resultado estético e funcional, mantendo a fenda palpebral de 7 mm em AO (Figura 3). Optou-se pelo uso da técnica com fio de silicone, devido ao caráter progressivo da síndrome, permitindo abordagens futuras para ajuste de abertura, como também reversão total da cirurgia, quando a força de fechamento ocular não for suficiente para oclusão total.

Atualmente, a paciente apresenta ptose palpebral com fenda de 6 mm em AO, progressão da oftalmoplegia e leve redução da acuidade visual corrigida (20/40 em OD e OE), além de discreta diminuição da força do músculo frontal. O exame de retinografia evidenciou pontos hipocrômicos, áreas acinzentadas e intensa rarefação pigmentária, com visualização dos grandes vasos da coroide, compatível com distúrbio pigmentar difuso da retina.

DISCUSSÃO

A KSS é uma doença rara, com prevalência ainda desconhecida na literatura internacional, e poucos casos relatados no Brasil. Estima-se que variações patológicas no DNA mitocondrial (mtDNA) ocorram em aproximadamente 1 a cada 8.000 indivíduos, nem sempre manifestando-se clinicamente.⁽⁴⁾

As mutações do mtDNA são, em sua maioria, herdadas pela linhagem materna, embora mutações espontâneas também possam ocorrer. A manifestação clínica depende da proporção de mtDNA mutante, fenômeno conhecido como heteroplasmia.⁽⁵⁾

A adenosina trifosfato (ATP), principal fonte de energia celular, é produzida via fosforilação oxidativa na membrana interna da mitocôndria. A deficiência nessa produção leva à dependência do metabolismo anaeróbico, que resulta no acúmulo de lactato e N-acetilaspártato, metabólitos comuns nas patologias mitocondriais.⁽⁶⁾

Doenças mitocondriais afetam preferencialmente tecidos com alta demanda energética, como músculos, sistema nervoso, retina e células cocleares, explicando os sintomas oftalmológicos e neuromusculares observados.

Os critérios diagnósticos clássicos da KSS incluem a tríade de oftalmoplegia progressiva, retinopatia pigmentosa e bloqueio cardíaco. Além disso, podem estar presentes ataxia, fraqueza muscular, fadiga, disfunção renal,



Figura 1. Pré-operatório.



Figura 3. Pós-operatório.



Figura 2. Falha na cirurgia.

demência e baixa estatura, sendo comum a associação com *diabetes mellitus*.

A biópsia muscular com coloração revela alterações características nas fibras musculares, conhecidas como *ragged-red fibers* (fibras vermelhas rasgadas).⁽²⁾ No caso descrito, a biópsia mostrou acúmulos mitocondriais e fibras COX-negativas, porém sem identificação dessas fibras típicas.

As manifestações clínicas do caso incluíram oftalmoplegia, ptose palpebral, distúrbio pigmentar retiniano e fraqueza muscular. A cirurgia de suspensão frontal com fio de silicone proporcionou boa resposta funcional e estética da ptose, mantendo a simetria da fenda palpebral por 12 anos (Figura 4), apesar da leve piora da força do

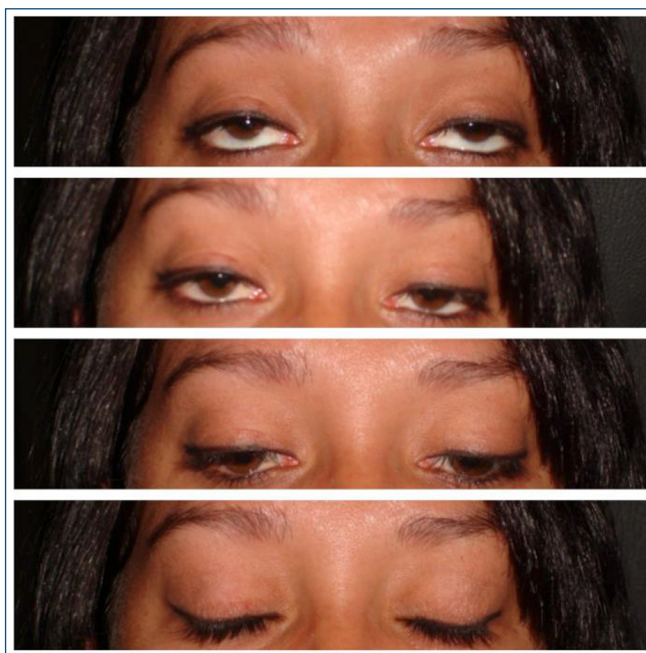


Figura 4. 12 anos após a cirurgia.

músculo frontal e redução da abertura palpebral. A acuidade visual também sofreu discreta piora, e a retinografia evidenciou progressão das alterações pigmentares.

No diagnóstico diferencial, consideram-se miopatias como oftalmoplegia externa progressiva crônica, distrofia miotônica e miastenia gravis. Contudo, a associação da história clínica com os achados da biópsia suporta a hipótese de miopatia mitocondrial no presente caso.

Cerca de 57% dos pacientes com KSS apresentam disfunção cardíaca, principalmente bloqueios de condução,

que podem levar à morte súbita.⁽⁶⁾ Durante os 12 anos de acompanhamento, o paciente não apresentou alterações cardiológicas.

O conhecimento aprofundado da síndrome é essencial para acompanhamento multidisciplinar, investigação adequada e manejo correto das complicações sistêmicas, visando ao melhor prognóstico e à qualidade de vida.

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

Ramalho CM contribuiu na concepção e delineamento do estudo, condução clínica do caso, análise e interpretação dos dados, redação e revisão crítica do conteúdo do manuscrito. Morais TR, Larivoir NB e Pellegrin GRM contribuíram na coleta de dados clínicos, redação do manuscrito e revisão crítica do conteúdo. Todos os autores aprovaram a versão final do manuscrito e são responsáveis por

todos os seus aspectos, incluindo a garantia de sua precisão e integridade.

REFERÊNCIAS

1. Kearns TP, Sayre GP. Retinitis pigmentosa, external ophthalmoplegia, and complete heart block: unusual syndrome with histologic study in one of two cases. *AMA Arch Ophthalmol*. 1958;60(2):280-9.
2. Zago Filho LA, Shiokawa N. Síndrome de Kearns-Sayre: relato de dois casos. *Arq Bras Oftalmol*. 2009;72(1):95-8.
3. Zeviani M, Moraes CT, DiMauro S, Nakase H, Bonilla E, Schon EA, et al. Deletions of mitochondrial DNA in Kearns-Sayre syndrome. *Neurology*. 1988;38(6):1339-45.
4. Chinnery PF, DiMauro S, Shanske S, Schon EA, Zeviani M, Mariotti C, et al. Risk of developing a mitochondrial DNA deletion disorder. *Lancet*. 2004;364(9434):592-6.
5. Moraes CT, DiMauro S, Zeviani M, Lombes A, Shanske S, Miranda AF, et al. Mitochondrial DNA deletions in progressive external ophthalmoplegia and Kearns-Sayre syndrome. *N Engl J Med*. 1989;320(20):1293-9.
6. Khambatta S, Nguyen DL, Beckman TJ, Wittich CM. Kearns-Sayre syndrome: a case series of 35 adults and children. *Int J Gen Med*. 2014;7:325-32.