



# Kearns-Sayre syndroom (KSS)

## Wat is het Kearns-Sayre syndroom?

Het Kearns-Sayre syndroom (KSS) is een vorm van mitochondriële myopathie. Het is een zeldzame stofwisselingsziekte waarbij een specifiek deeltje van de cel, het mitochondrion, niet goed werkt. Hierdoor krijgt een aantal spieren en organen te weinig energie. De meest voorkomende klachten zijn hangende oogleden, spierzwakte, spierpijn, bewegingsstoornissen en groeiachterstand.

In Nederland lijden zo'n twintig tot dertig mensen aan het Kearns-Sayre syndroom.

## Oorzaak

Het mitochondrion is de 'energiecentrale' van de cel. In het mitochondrion worden stoffen uit suiker en vet met behulp van zuurstof omgezet in energie. Die energie zorgt dat organen functioneren en laat bijvoorbeeld de spieren goed bewegen.

Bij het Kearns-Sayre syndroom werkt het mitochondrion niet goed.

De oorzaak van het onvoldoende functioneren ligt in een fout in het erfelijk materiaal, het DNA. Het Kearns-Sayre syndroom wordt meestal overgedragen door de moeder, maar de ziekte kan ook spontaan optreden.

## Verschijnselen

De aandoening begint meestal voor de puberteit. De meest voorkomende verschijnselen zijn het moeilijk of niet kunnen bewegen van de ogen en hangende oogleden.

Soms zijn ook de aangezichtsspieren verzwakt en kunnen zich slik- en spraakproblemen voordoen.

Ongeveer de helft van de patiënten heeft klachten in andere spieren zoals de nekspieren en de schoudergordel- en bekkengordelspieren.

Daarnaast kunnen hartritme stoornissen optreden.

Als de ziekte op jonge leeftijd begint, blijft de groei dikwijls achter en kan ook geestelijke achterstand ontstaan.

De verschijnselen verergeren in de loop van de jaren. De oogleden kunnen zo gaan hangen dat men steeds slechter ziet.

## Diagnose

Om de ziekte vast te stellen, worden verschillende onderzoeken gedaan. De hoeveelheid melkzuur (lactaat) in het bloed wordt gemeten en de urine wordt onderzocht. Veelal zal een stukje uit een spier (een spierbiopt) worden genomen om te onderzoeken op afwijkingen in de spiervezels.

Daarnaast is DNA-onderzoek mogelijk. De aandoening kan de levensverwachting beïnvloeden. Dit is afhankelijk van de ernst en de aard van de verschijnselen; een duidelijke prognose geven is vaak niet mogelijk.

## Behandeling

Het Kearns-Sayre syndroom is op dit moment niet te genezen. Wel kunnen de verschijnselen soms verlicht worden. Zo kunnen mensen die te veel last hebben van de hangende oogleden hieraan geopereerd worden.

Bij hartritme stoornissen kan een pacemaker worden geplaatst.

Alcoholgebruik en roken kunnen het verloop van de ziekte nadelig beïnvloeden.

*Deze tekst is gecontroleerd door een medisch adviseur van Spierziekten Nederland.*

*K039-0620*

---

## Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert lezingen, workshops en gespreksgroepen;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

---

## Meer informatie

Op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site.

---

## U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten; elk jaar is er het Spierziektecongres voor leden. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel.

Kijk op [www.spierziekten.nl/aanmelden](http://www.spierziekten.nl/aanmelden) of bel 035 548 04 80.

### Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl); word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K039