

## :: Duanen syndrooma

Orpha number: ORPHA233

### YHTEENVETO

Duanen retraktiosyndrooma (DRS) on synnynnäinen karsastus, jossa silmän horisontaaliset liikkeet ovat rajoittuneet, silmä vetäytynyt sisälle päin ja luomirako kaventuu silmän adduktiossa. Sen aiheuttaa ulomman silmälihaksen liikuttajahermon kehityshäiriö, joka voi johtaa heikkonäköisyyteen.

DRS kattaa noin 1-5 % karsastustapauksista ja on yleisempi naisilla. Se on tavallisesti toispuoleinen, useammin vasemmassa silmässä. Vastasyntyneellä silmän liikkeet sisään- ja ulospäin (adduktio ja abduktio) ovat rajoittuneet. Karsastusta saatetaan korjata pään asennolla kaksoiskuvien estämiseksi. Suurimmalla osalla (70 %) ei ole muita poikkeavuuksia tosin silmien pystyliikkeiden häiriöitä voi esiintyä. DRS luokitellaan kolmeen muotoon.

1. Rajoittunut tai puuttuva abduktio, normaali tai rajoittunut adduktio, sisälle päin vetäytynyt silmä ja luomiraon kaventuminen adduktiossa.
2. Rajoittunut tai puuttuva adduktio, normaali tai rajoittunut abduktio, sisälle päin vetäytynyt silmä ja luomiraon kaventuminen adduktiossa.
3. Rajoittunut adduktio ja abduktio, sisälle päin vetäytynyt silmä ja luomiraon kaventuminen adduktiossa sekä silmien suora perusasento ilman pään kääntämistä.

DRS aiheutuu aivorungossa sijaitsevan ulomman silmälihaksen hermotumakkeen tai itse hermon kehityshäiriöstä, josta aiheutuu hermotuksen puutos ulkosuorassa silmälihaksessa. Samalla sitä hermottaa silmänliikehermon poikkeava haara. Tästä johtuen silmän adduktio aiheuttaa samanaikaisen keski- ja sisäsuoran silmälihaksen supistumisen ja siten silmän vetäytymisen sisälle päin. Suurin osa tapauksista on sporadisia, mutta 10 % tapauksista sopii autosomissa joko peittyvästi tai vallitsevasti periytyviin muotoihin. Vallitsevasti periytyvän DRS:n on todettu johtuvan *CHN1*-geenin mutaatioista, jolloin se on useimmiten molemminpuolinen.

Diagnoosi perustuu kliinisiin oireisiin. Aivorungon magneettikuvauksessa näkyy pienet tai puuttuvat ulomman silmälihaksen hermot. Silmänliiketutkimus voi paljastaa jäänteitä



abduktiosta. Ulkosuoran silmälihaksen elektromyografiassa (EMG) löydös vaihtelee abduktion aktiviteetin täydellisestä puutteesta normaaliin liikkeeseen.

Hoidoksi riittää usein silmälasit, taittovirheiden korjaukset, paremmin näkevän silmän peittohoito heikkonäköisyyden ehkäisemiseksi tai prismalasis poikkeavan pään asennon korjaamiseksi. Silmien lihasten leikkaushoitoa voidaan tarvita. Seuranta heikkonäköisyyden estämiseksi tai toteamiseksi on tärkeää. Asianmukaisen hoidon myötä pitkäaikaisennuste näön suhteen on hyvä. Joissakin tapauksissa saattaa kehittyä heikkonäköisyyttä tai kaksisilmäisen näön puute. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/10 000.

#### Asiantuntijat:

- Prof. Elizabeth ENGLE
- Dr. Sherin SHAABAN

#### Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: October 2013

Translation updated: October 2014

*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



---

Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---

