

:: Σύνδρομο Duane

Αριθμός Orphanet: 233

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο εισολκής ή σύνδρομο Duane (DRS) είναι μια συγγενής μορφή στραβισμού που χαρακτηρίζεται από οριζόντιο περιορισμό της κίνησης του οφθαλμού, εισολκή του οφθαλμού και στένωση της μεσοβλεφάριας σχισμής στην προσπάρθια προσαγωγή. Προκαλείται από ανεπάρκεια της ανάπτυξης του απαγωγού νεύρου και μπορεί να οδηγήσει σε αμβλυωπία.

Ο επιπολασμός του DRS είναι περίπου 1/10.000, αντιπροσωπεύοντας περίπου το 1-5% όλων των περιπτώσεων στραβισμού. Η νόσος εμφανίζεται πιο συχνά στα θήλεα από ότι στους άρρενες.

Το DRS είναι μια συγγενής διαταραχή, η οποία χαρακτηρίζεται από μη-προοδευτική οριζόντια οφθαλμοπληγία χωρίς βλεφαρόπτωση. Το DRS είναι συνήθως ετερόπλευρο και επηρεάζεται κυρίως ο αριστερός οφθαλμός. Κατά τη γέννηση, τα πάσχοντα βρέφη έχουν περιορισμένη απαγωγή ή /και προσαγωγή. Τα περισσότερα άτομα με DRS εμφανίζουν στραβισμό στην κεντρική θέση του βλέμματος, αλλά μπορεί να χρησιμοποιήσουν μια αντισταθμιστική θέση της κεφαλής για να ευθυγραμμίσουν τους οφθαλμούς, αποφεύγοντας τη διπλωπία. Το DRS μπορεί να ταξινομηθεί σε τύπο I: περιορισμένη ή απύουσα απαγωγή, φυσιολογική ή ελαφρά περιορισμένη προσαγωγή και εισολκή του οφθαλμού με στένωση της μεσοβλεφαρικής σχισμής στη προσαγωγή, τύπο II: περιορισμένη ή απύουσα προσαγωγή, κανονική ή περιορισμένη απαγωγή, εισολκή του οφθαλμού και στένωση της μεσοβλεφαρικής σχισμής στη προσαγωγή, και τύπο III: περιορισμένη απαγωγή και προσαγωγή, εισολκή του οφθαλμού, στένωση της μεσοβλεφαρικής σχισμής στη προσαγωγή όταν οι οφθαλμοί είναι ευθυγραμμισμένοι στην πρωτεύουσα βλεμματική θέση, χωρίς στροφή της κεφαλής. Η πλειοψηφία των περιπτώσεων DRS (70%) δεν συνδέονται με άλλες ανωμαλίες. Επίσης μπορεί να παρατηρηθούν ανωμαλίες στην κατακόρυφη κίνηση των οφθαλμών.

Το DRS είναι το αποτέλεσμα της μη φυσιολογικής ανάπτυξης του πυρήνα του απαγωγού στην γέφυρα ή του νεύρου, με αποτέλεσμα την βλάβη της κανονικής νεύρωσης του έξω ορθού μύος στην προσβεβλημένη πλευρά. Ταυτόχρονα, ο έξω ορθός μύς αποκτά «παράδοση νεύρωσης» από κλάδους του 3ου κρανιακού νεύρου, του κοινού κινητικού. Έτσι, στην προσπάθεια προσαγωγής, η εισολκή του οφθαλμού προκύπτει από συν-συστολή των έσω και έξω ορθών μυών. Το αυτοσωματικό επικρατητικό DRS προκύπτει από μεταλλάξεις στο γονίδιο *CHN1* που οδηγούν στις περισσότερες περιπτώσεις σε αμφοτερόπλευρο DRS.

Η διάγνωση του DRS βασίζεται στα κλινικά χαρακτηριστικά. Η μαγνητική τομογραφία του εγκεφαλικού στελέχους αποκαλύπτει μικρό ή ανύπαρκτο απαγωγό νεύρο, ενώ το οπτικό, το οφθαλμοκινητικό και το τροχιακό νεύρο μπορεί να είναι υποπλαστικά. Επιπλέον, με την καταγραφή της κίνησης του οφθαλμού μπορεί να δοκιμαστεί η παρουσία κάποιας



υπολειμματικής νεύρωση στο προσβεβλημένο απαγωγό. Τα ηλεκτρομυογραφικά ευρήματα μπορεί να αποκαλύψουν δυναμικά δραστηριότητας στους πλευρικούς μύες του ορθού που κυμαίνονται από καμία δραστηριότητα κατά τη διάρκεια της απαγωγής έως ουσιαστικά ισοδύναμη δραστηριότητα στη προσαγωγή σε σχέση με την απαγωγή.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το Duane-ακτινικό σύνδρομο κερκίδας, το ακρο-νεφρικό-οφθαλμικό σύνδρομο, το σύνδρομο Bosley-Salih-Alorainy, το σύνδρομο Townes-Brocks, διαταραχές που σχετίζονται με την Athabaskan δυσγενεσία του στελέχους, το σύνδρομο Wildervanck, το σύνδρομο Goldenhar, την οριζόντια παράλυση του βλέμματος με προοδευτική σκολίωση, το σύνδρομο Moebius και την συγγενή ίνωση των έξω οφθαλμικών μυών (δείτε αυτούς τους όρους). Συνδρομικές μορφές του DRS έχουν περιγραφεί που προκύπτουν από μεταλλάξεις στο γονίδιο *SALL4*, όπως φαίνεται στο σύνδρομο Okiihiro (βλέπε τον όρο αυτό), ή από χρωμοσωμικές ανωμαλίες, κυρίως στο χρωμόσωμα 8.

Οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές, αλλά μέχρι το 10% των ασθενών παρουσιάζουν ένα γνώριμο μοτίβο και με υπολειπόμενη αλλά και επικρατητική κληρονομικότητα (ατελή διεισδυτικότητα με μεταβλητό εκφραστικότητα).

Η αντιμετώπιση του DRS είναι κυρίως υποστηρικτική και περιλαμβάνει γυαλιά ή φακούς επαφής για τη διόρθωση των διαθλαστικών ανωμαλιών, σύγκλιση ή κάλυψη του οφθαλμού με την καλύτερη όραση για τη θεραπεία της αμβλυωπίας ή πρίσματα για τη διόρθωση της ανώμαλης στάσης της κεφαλής. Η χειρουργική επέμβαση στο μυ μπορεί να ενδείκνυται για να διορθώσει την ανώμαλη θέση της κεφαλής, για να ευθυγραμμίσει τους οφθαλμούς στην πρωτεύουσα θέση του βλέμματος, ή για να διορθώσει την απότομη κίνηση του οφθαλμού προς τα πάνω ή προς τα κάτω στην προσαγωγή. Ωστόσο, η χειρουργική επέμβαση δεν αποκαθιστά πλήρως τις φυσιολογικές κινήσεις των οφθαλμών. Η παρακολούθηση είναι αναγκαία για την πρόληψη ή τον εντοπισμό της αμβλυωπίας. Η αντιμετώπιση της όρασης συνιστάται στη δευτεροπαθή ανεπάρκεια της σύγκλισης.

Η μεμονωμένη DRS είναι μια καλοήθης διαταραχή, η οποία, εάν αντιμετωπισθεί κατάλληλα, οδηγεί σε άριστη μακροπρόθεσμη πρόγνωση για την όραση. Σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να αναπτυχθεί αμβλυωπία ή απώλεια της διοφθάλμιας όρασης.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Elizabeth ENGLE
- Dr Sherin SHAABAN

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Οκτώβριος 2013

Μετάφραση: Νοέμβριος 2014





Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

