

:: Zespół retrakcji Duane'a

Orpha number: 233

Definicja choroby:

Zespół retrakcji Duane'a (DRS) jest wrodzoną formą zezą charakteryzującą się ograniczeniem ruchu gałek ocznych w płaszczyźnie poziomej, retrakcją gałki ocznej i szpary powiekowej przy próbie przywodzenia. Spowodowany jest zaburzeniem rozwoju nerwu przywodzącego i może prowadzić do amblyopii.

Epidemiologia:

Prewalencja wynosi około 1/10 000, stanowi około 1-5% wszystkich zachorowań na zezę. Kobiety chorują ciężiej aniżeli mężczyźni.

Opis kliniczny:

Zespół retrakcji Duane'a jest chorobą wrodzoną, charakteryzującą się poziomą oftalmoplegią bez opadania powiek. Zazwyczaj występuje jednostronnie, głównie dotyczy oka lewego. Chore niemowlęta przy urodzeniu mają ograniczone odwodzenie i(lub) przywodzenie. Na pierwszy rzut oka większość chorych ma zezę, mogą oni jednak ustawić głowę tak aby oczy były ustawione równo, unikając w ten sposób diplopii (podwójnego widzenia). Wyróżnia się dwa typy choroby: typ I z ograniczeniem albo brakiem odwodzenia, prawidłowym albo nieznacznie ograniczonym przywodzeniem i retrakcją gałki i zwężeniem szpary powiekowej przy przywodzeniu; typ II z ograniczeniem albo brakiem przywodzenia, prawidłowym lub też ograniczonym odwodzeniem, retrakcją gałki i zwężeniem szpary powiekowej przy przywodzeniu; i typ III z ograniczonym odwodzeniem, retrakcją gałki, zwężeniem szpary powiekowej przy przywodzeniu i prostym ustawieniem oczu w wyjściowej pozycji, bez odwracania głowy. Większość przypadków zespołu retrakcji Duane'a przebiega bez dodatkowych anomalii. Można niekiedy zaobserwować nieprawidłowe pionowe ruchy oczu.

Etiologia:

Zespół retrakcji Duane'a powstaje w wyniku zaburzonego rozwoju jądra nerwu odwodzącego w moście albo samego nerwu, co prowadzi do zaburzenia unerwienia mięśnia prostego bocznego po chorej stronie. W takim przypadku mięsień prosty boczny unerwiony jest przez zmienioną gałąź nerwu okoruchowego. Przy próbie przywodzenia dochodzi do retrakcji gałki ocznej w wyniku skrócenia mięśnia prostego przyśrodkowego i bocznego. Zespół retrakcji Duane'a uwarunkowany jest w sposób autosomalny dominujący i spowodowany jest mutacjami w genie *CHN1*, skutkującymi u większości chorych obustronnymi zmianami.

Metody diagnostyczne:

Zespół retrakcji Duane'a rozpoznaje się na podstawie objawów klinicznych. W obrazie rezonansu magnetycznego można zaobserwować małe albo nieobecne nerwy odwodzące oraz hipoplastyczne nerwy wzrokowe, okoruchowe i błoczkowe. Obecność resztkowego unerwienia odwodzicieli można przewidzieć z zapisu ruchu oczu. W elektromiografii można wykazać zróżnicowane potencjały czynnościowe z mięśni prostych bocznych – od braku aktywności podczas odwodzenia do zasadniczo wyrównanej aktywności podczas przywodzenia w porównaniu do odwodzenia.

Poradnictwo genetyczne:

Choroba najczęściej występuje sporadycznie, u około 10% chorych występuje rodzinnie i dziedziczy się wówczas w sposób autosomalny recesywny lub dominujący (z niepełną penetracją i zmienną ekspresją).



Diagnostyka różnicowa:

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić zespoły Duane'a i kości promieniowej, palcowo-nerkowo-oczny, Bosleya'a, Saliha i Alorainy'ego, Townesa i Brocksa, Wildervancka, Goldenhara, Moebiusa, choroby związane z dysgenezą pnia mózgu, porażenie ruchów poziomych z postępującą skoliozą, wrodzone zwłóknienie mięśni zewnętrznych oka (zobacz te terminy). Przyczyną postaci syndromicznych zespołu refrakcji Duane'a są mutacje w genie *SALL4*, np. w zespole Okihiro (zobacz ten termin), albo aberracje chromosomowe, przede wszystkim chromosomu 8.

Postępowanie i leczenie:

Postępowanie jest głównie wspierające i polega na noszeniu okularów albo szkieł kontaktowych w celu korekcji wad refrakcji; przeprowadza się okluzję albo penalizację lepiej widzącego oka w celu leczenia amblyopii, wreszcie wykorzystuje się okulary pryzmatyczne aby zapobiec nieprawidłowej pozycji głowy. W celu korekcji nieprawidłowego ustawienia głowy, prawidłowego ustawienia oczu, albo zmniejszenia objawów *upshot* lub *downshot* przy przywodzeniu, stosuje się leczenie chirurgiczne mięśni. Operacja jednak nie przywraca pełnej prawidłowej ruchomości oka. W celu przeciwdziałania amblyopii chorzy muszą pozostawać pod stałą obserwacją. Zaleca się leczenie widzenia aby zapobiec wtórnej niewydolności konwergencji.

Prognoza:

Prognoza co do widzenia w izolowanym zespole retrakcji Duane'a, który jest właściwie leczony i przebiega łagodnie, jest dobra. W niektórych przypadkach może rozwinąć się amblyopia albo dochodzi do utraty obuocznego widzenia.

Recenzent-ekspert:

Prof. Elizabeth ENGLE i Dr Sherin SHAABAN

Aktualizacja: październik 2013

Tłumaczenie: grudzień 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.