

Duannův retrakční syndrom



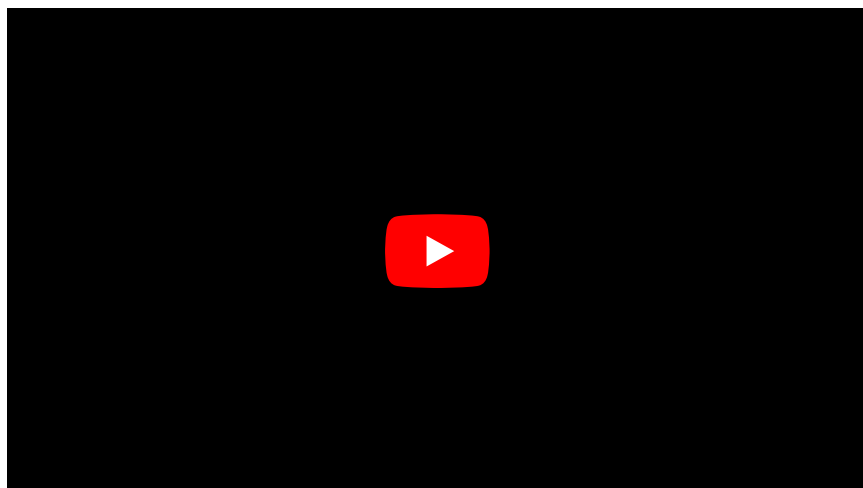
Článek byl označen za rozpracovaný,

od jeho poslední editace však již uplynulo více než 30 dní

Chcete-li jej upravit, pokuste se nejprve vyhledat autora v historii (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Duan%C5%AFv_retrak%C4%8Dn%C3%AD_syndrom&action=history) a kontaktovat jej. Podívejte se také do diskuse (https://www.wikiskripta.eu/w/Diskuse:Duan%C5%AFv_retrak%C4%8Dn%C3%AD_syndrom).

Pokud vše nasvědčuje tomu, že původní autor nebude v editacích v nejbližší době pokračovat, odstraňte šablonu {{Pracuje se}} a stránku .

Stránka byla naposledy aktualizována v sobotu 2. září 2023 v 10:28.



Klasifikace a odkazy

OMIM Duanův retrakční

syndrom 1 (OMIM (<https://www.omim.org/>) 126800 (<https://omim.org/entry/126800>))

Duannův retrakční syndrom (DS) je charakterizovaný jako onemocnění projevující se strabismem s neprogresivní horizontální oftalmoplegií (neschopností hýbat očima) primárně postihující jádro a vlákno n.abducens (VI) a jeho nervosvalové spojení s m. rectus lateralis. Po narození má dítě omezený rozsah pohybu bulbu v abdukci i addukci, při které se navíc bulbus retrahuje do orbity a zároveň se zužuje oční štěrbina. Strabismus bývá velmi nápadný, nicméně většina postižených se naučí využívat kompenzační postavení hlavy a tím předcházet ztrátě binokulárního vidění a vzniku diplopie. Nejčastěji bývá DS izolovaný na jedno oko. Pacient má častěji amblyopii.

Etiologie

DS vzniká z nedostatečného vývoje motorických neuronů v jádru n.abducens či v jeho průběhu a nervosvalovém zapojení s m. rectus lateralis. Původně se předpokládal původ ve fibróze svalu, nicméně poslední výzkumy a pitvy ukázaly na absenci motorických neuronů a zároveň na kompenzační zapojení nervových vláken z n.oculomotorius. Na EMG záznamu se poté projevuje simultánní kontrakce jak m. rectus lateralis, tak i m. rectus medialis, což způsobuje retrakci bulbu.

Patogeneze

Většina postižených DS má defekt v genu CHN1, který je autosomálně dědičný s neúplnou penetrancí. Každé dítě probanda počaté se zdravým jedincem bude mít 50% šanci na zdědění patologické kombinace alel a tedy na vznik onemocnění. Izolované familiární případy mohou vznikat i poruchou v genu de novo. Produkty CHN1 genu jsou regulační molekuly α 1-chimaerin a α 2-chimaerin, které hrají důležitou roli v brzkém vývoji nervového systému. Obecně pomáhají regulovat tvorbu komplexu signálních molekulových kaskád při vývoji axonů a dendritů neuronu. α 2-chimaerin je charakteristický pro vývoj nervů hlavy a krku, obzvláště n.abducens (VI).

Diagnóza

Diagnostika je založená na klinickém obrazu. Zároveň se může provést sekvenční genetický test probando rodiny pro gen CHN1. Na DS by se mělo myslet vždy, když je:

- vrožený defekt v pohybu očních bulbů (abdukce i addukce)
- retrakce bulbu při addukci
- zúžení oční štěrbiny při addukci.

Léčba

Amblyopie se léčí brýlemi či čočkami. Často se zakrývá vedoucí oko. V zahraničí je dostupný i specializovaný chirurgický zákrok, který zlepšuje postavení hlavy a zmírňuje odchylky v pohybech oka, neřeší ale příčinu.

Odkazy

Externí odkazy

- <https://emedicine.medscape.com/article/1198559-treatment>
- <https://www.youtube.com/watch?v=QMpB08S-G74>

Zdroj

- KUMAR, [edited by] Vinay, Vinay KUMAR a Jon C. Aster ; with illustrations by James A PERKINS. *Robbins and Cotran pathologic basis of disease : [object Object]*. 9. vydání. Philadelphia : Elsevier Saunders, c2015. ISBN 9781455726134.
- MIYAKE, Noriko, John CHILTON a Maria PSATHA, et al. Human CHN1 mutations hyperactivate alpha2-chimaerin and cause Duane's retraction syndrome. *Science* [online]. 2008, vol. 321, no. 5890, s. 839-43, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2593867/?tool=pubmed>>. ISSN 0036-8075 (print), 1095-9203.
- AL-BARADIE, Raidah, Koki YAMADA a Cynthia ST HILAIRE, et al. Duane radial ray syndrome (Okihiro syndrome) maps to 20q13 and results from mutations in SALL4, a new member of the SAL family. *Am J Hum Genet* [online]. 2002, vol. 71, no. 5, s. 1195-9, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC385096/?tool=pubmed>>. ISSN 0002-9297.