

## Tip 1 Duane Retraksiyon Sendromunun Eşlik Ettiği Bir Anomali Olgusu

### A Case of Anomaly Accompanied by Type 1 Duane Retraction Syndrome

Bengi Ece KURTUL,<sup>a</sup>  
Aybüke YAZICI,<sup>b</sup>  
Pinar ALTIAYLIK ÖZER<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Göz Hastalıkları Kliniği,  
<sup>b</sup>Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği,  
Dr. Sami Ulus Kadın Doğum,  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi, Ankara

Geliş Tarihi/Received: 10.11.2014  
Kabul Tarihi/Accepted: 12.02.2015

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Bengi Ece KURTUL  
Dr. Sami Ulus Kadın Doğum,  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi,  
Göz Hastalıkları Kliniği, Ankara,  
TÜRKİYE/TURKEY  
becekurtul@yahoo.com

**ÖZET** Bu çalışmada, atipik yüz görünümü, sendrom şüphesi nedeni ile pediatri bölümünde araştırılan 2 yaş 7 aylık erkek olgu, her iki gözde Tip 1 Duane retraksiyon sendromu (DRS) ve eşlik eden anomalileri vurgulamak amacıyla sunulmuştur. DRS; iskelet, kulak, oküler ve nöral sistem anomalileriyle ilişkili olabilmektedir. Bu olguda ağız bölgesinde sağ tarafta oral angular kas hipoplazisi ve sol dış kulakta malformasyon saptandı. Nöroloji, kardiyoloji, kulak burun boğaz ve genetik bölümünde değerlendirilen olguda eşlik eden başka sistemik bulguya rastlanmadı. Oftalmolojik muayenede her iki glob dışa hareketleri sağ gözde -3, sol gözde -4 kısıtlı idi. Abdüksiyonda kapak aralığında genişleme, addüksiyonda palpebral aralıkta daralma ve glob retraksiyonu mevcuttu. Olguda, globun primer pozisyonunda ortotropik olması ve anormal baş pozisyonu olmaması nedeni ile şaşılık cerrahisi düşünülmüdü.

**Anahtar Kelimeler:** Duane retraksiyon sendromu; anormallikler

**ABSTRACT** In this case; 2 years 7 months old male patient, who was investigated in department of pediatrics because of atypical facial appearance and suspected syndrome, was presented in order to highlight the anomalies accompanied by Type 1 Duane retraction syndrome (DRS) of both eyes. DRS may be associated with skeleton, auricular, ocular and neural system abnormalities. In this case, oral angular hypoplasia in right part of the mouth and left external ear malformation was detected. No other systemic symptoms were found in patient who was evaluated in the department of neurology, cardiology, ear, nose and throat and genetic. On ophthalmologic examination; the lateral movement of the both globes were limited -3 in right eye, -4 in left eye. Widening of palpebral fissure in abduction, palpebral range narrowing and globe retraction in adduction were present. In the present case, strabismus surgery was not considered because of the orthophoria of globe in primary position and lack of abnormal head position.

**Key Words:** Duane retraction syndrome; abnormalities

Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2015;24(3):207-10

**D**uane retraksiyon sendromu (DRS), addüksiyonda kapak aralığının daralması ve glob retraksiyonu, sıklıkla değişik miktarlarda addüksiyon kısıtlılığı ile beraber abdüksiyon kısıtlanması ve etkilenen gözün addüksiyonda yukarı ve/veya aşağı atımıyla karakterize konjenital bir hastalıktır.<sup>1</sup>

İlk kez 1879 yılında Heuck tarafından göz hareketlerinde ciddi kısıtlılık ile birlikte glob retraksiyonu olan bir hastada tanımlanmıştır. Alexander Duane 1905 yılında 54 vakalık bir seri yayımlamış ve sendrom kendi adıyla anılmaya başlanmıştır.<sup>2</sup>

Etiyolojide yapısal, innervasyonel ve santral sinir sistemi anomalileri sorumlu tutulmaktadır. DRS'ye iskelet, kulak, oküler ve nöral malformasyonlar eşlik edebilmektedir.

Bu çalışmada, her iki gözde Tip 1 DRS olan erkek olgu, sendroma eşlik edebilecek anomalileri vurgulama açısından sunulmaktadır.

## OLGU SUNUMU

Olgu iki yaş yedi aylık erkek olup, öz geçmişinden 36 hafta, 2.626 g olarak sezaryen ile dünyaya geldiği öğrenildi. Soy geçmişinde anne ve babada akrabalık mevcuttu. Olgunun annesinde polikistik over sendromu ve MTHFR gen mutasyonu mevcuttu. Annenin gebeliğinin in vitro fertilizasyon planı ile follitropin alfa (r-hFSH) tedavisi sırasında spontan gerçekleşmiş olduğu öğrenildi.

Sistemik muayenede; kaşlar ortada birleşik, frontal saç çizgisi aşağı yerleşimli idi. Ağlarken sağ ağız köşesi aşağıya çekiyordu ve sol nazolabial sulcus hafif silikti (Resim 1a). Sol kulak kepçesi sağa göre daha küçük, displastik ve hafif aşağı yerleşimli idi (Resim 1b). Ek olarak sırt bölgesinde kıllanma vardı. Pediatrik nöroloji bölümü tarafından santral fasiyal paralizi şüphesi nedeni ile değerlendirilen olguda konjenital sağ depressör anguli oris kasının hipoplazisi düşünüldü. Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme benign eksternal hidrosefali mevcuttu. Kardiyoloji, kulak burun boğaz ve genetik bölümlerinde de olgu değerlendirildi. Ekokardiyo-



**RESİM 1a:** Sağ depressör anguli oris kas hipoplazisi, ağlarken aşağıya çeken sağ ağız köşesi.

(Renkli hâli için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/oftalmoloji-dergisi/1300-0365/>)



**RESİM 1b:** Küçük, displastik ve hafif aşağı yerleşimli sol kulak.

(Renkli hâli için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/oftalmoloji-dergisi/1300-0365/>)

grafi ve bilateral işitsel beyin sapı davranımı (BERA) testi ve kemik survey normal olarak rapor edilen olguda eşlik eden başka sistemik bulguya rastlanmadı.

Oftalmolojik muayenede inspeksiyonda göz kapakları doğal ve kapanabiliyordu. Işık obje takibi mevcuttu. Glob primer pozisyonda ortotropik (Resim 1c), göz hareketleri sağ globta dışa bakışta -3, sol globta dışa bakışta -4 kısıtlı idi (sırasıyla Resim 1d, 1e). Abdüksiyonda kapak aralığında genişleme saptandı. Addüksiyonda palpebral aralıkta daralma ve glob retraksiyonu mevcuttu. Anormal baş pozisyonu yoktu. Yatay veya dikey kayma saptanmadı. Yukarı ve aşağı atım tespit edilmedi. Dilatasyonlu fundus muayenesinde arka kutuplar doğal izlendi. Sikloplejik refraksiyon sağ gözde +1,0+1,50aks90, sol gözde +1,0+1,75aks180 dioptri idi.

## TARTIŞMA

DRS, tüm şaşılıkların %1'idir. Klinik özellikleri; konjenital başlangıç, abdüksiyonda ciddi kısıtlılık, addüksiyonda hafif kısıtlılık, addüksiyonda glob retraksiyonu ve palpebral fissür daralması, addüksiyonda elevasyon ya da depresyondur. Eşlik eden hipermetropi, esotropeya, ekzotropeya, vertikal kayma, göz tembelliği ve anormal baş pozisyonu görülebilmektedir.<sup>1-7</sup>



**RESİM 1c:** Primer pozisyonda ortotropik glob.

(Renkli hâli için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/oftalmoloji-dergisi/1300-0365/>)



**RESİM 1d:** Sağ globta dışa bakış kısıtlılığı, abduksiyonda kapak aralığında genişleme, sol globta addüksiyonda palpebral aralıkta daralma ve glob retraksiyonu.

(Renkli hâli için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/oftalmoloji-dergisi/1300-0365/>)



**RESİM 1e:** Sol globta dışa bakış kısıtlılığı, abduksiyonda kapak aralığında genişleme, sağ globta addüksiyonda palpebral aralıkta daralma ve glob retraksiyonu.

(Renkli hâli için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/oftalmoloji-dergisi/1300-0365/>)

Huber 1974 yılında DRS'yi üç tipe ayırmıştır.

**Tip 1:** Abdüksiyonun kısıtlanması. Normal veya hafif kısıtlanmış addüksiyon. Addüksiyon girişiminde palpebral fissürün daralması ve glob retraksiyonu.

**Tip 2:** Addüksiyon kısıtlanması veya tamamen kaybolması. Abdüksiyonun normal veya hafif kısıtlanması. Addüksiyon girişiminde palpebral fissürün daralması ve glob retraksiyonu.

**Tip 3:** Abdüksiyon ve addüksiyonun kısıtlanması veya tamamen kaybolması. Addüksiyon girişiminde palpebral fissürün daralması ve glob retraksiyonu.

Hereditate oranı yaklaşık %10 olarak belirtilmiştir ve otozomal dominant geçiş üzerinde durulmuştur.<sup>3</sup> Kadınlarda daha sık görülmekle birlikte, DRS genellikle tek taraflıdır ve sol göz tutulumu sağ göze göre daha sıktır, ortalama %18 bilateralidir.<sup>4,5</sup> Bizim olgumuz, daha az sıklıkla rastlanan erkek çocuk olması, bilateral DRS saptanması ve eşlik eden nadir görülen yerel anomalileriyle dikkat çekiyordu.

DRS'de başlıca cerrahi tedavi endikasyonu belirgin horizontal oküler deviasyon ve anormal baş pozisyonudur. Bunun yanında, addüksiyon sırasında ciddi glob retraksiyonu ve kozmetik olarak kabul edilemeyecek yukarı atım ya da aşağı atım da cerrahi için endikasyon taşır. Cerrahide kas gerilemesi, vertikal rektusların transpozisyonu, yukarı ve aşağı atımı, glob retraksiyonu düzeltmek için Y split cerrahisi uygulanabilecek seçeneklerdir.

Ayrırcı tanıda 6. kranial sinir felci, Moebius sendromu, konjenital okülomotor apraksi, konjenital veya infantil esotropa düşünülmelidir.

Klinik bulgularla birlikte, kranial MRG ve zorlu düksiyon testi, 6. kranial sinir felcinin ekartasyonu açısından önemlidir. Zorlu düksiyon testinde, Tip 1 DRS'de 6. kranial sinir felcinde medial rektusta görülen kontraktürün saptanmadığı belirtilmektedir.<sup>8</sup> Bizim olgumuzda ayrırcı tanıda yardımcı olabilecek, retraksiyonu göstermek için zorlu düksiyon testi uygulanamamıştır. Konjenital 6. sinir felcinin Tip 1 DRS'ye göre daha nadir görüldüğü ve aksi ispatlanana kadar DRS kabul edilmesi gerektiği belirtilmektedir.<sup>8</sup> Ayrırcı tanıda infantil esotropyalarda da glob hareketlerinde abduksiyonda ve addüksiyonda kısıtlılık olabilir. Ancak, bunun zorlu düksiyon testinde gerçek bir kısıtlılık olmadığı saptanabilir. Ek olarak, infantil esotropyada glob retraksiyonu yoktur. Bizim olgumuzda primer pozisyonda glob ortoforikti,

yatay veya dikey kayma yoktu, dışa bakışlarda her iki gözde kısıtlılık ve addüksiyonda glob retraksiyonu mevcuttu.

Olgumuzda ağlarken sağ ağız köşesinin aşağıya doğru çekiliyor olması nedeni ile 7. kranial sinir felcinden şüphelenildi. Nöroloji tarafından değerlendirilen olguda, bunun tek taraflı oral angular kas hipoplazisi olduğu belirtildi. Bu nedenle Moebius sendromu düşünülmedi. Moebius sendromunda görülen hipoglossal atrofi, maske yüz, pitozis, mental retardasyon, ekstremitte anomalileri gibi bulgular da olguda eşlik etmiyordu.

Tip 1 DRS'li olgularda kranial ve orbita MRG'de abduzens sinirinin saptanmadığı ve ekstraoküler kasların normal olduğu rapor edilmiştir.<sup>9</sup> Bu olguda da beyin MRG, benign eksternal hidrosefali dışında normal olarak rapor edilmişti. Ancak bu olguda sınırlayıcı kriterler olarak; vasküler malformasyonlar açısından kranial MR anjiyografi çekilemedi. Oral depressör angular oris kasının hipoplazisi için EMG ve rektus kaslarını değerlendirmek için orbita MR çekilemedi.

DRS'de iskelet, oküler, kulak ve nöral malformasyonlar da görülebilmektedir. Primer iskelet anomalileri genelde damak ve vertebraları içermektedir. Kulak anomalileri; dış kulak ve dış kulak yolu, semisirküler kanalda görülebilmektedir. Oküler anomaliler; nistagmus, epibulber dermoid, anizokori, pitoz, fundus kolobomu, Goldenhar sendromu, Marcus-Gunn çene göz açılması sen-

dromu, konjenital katarakt, optik sinir hipoplazisi, heterokromi olarak belirtmiştir. Nöral anomaliler ise 3, 4 ve 6. sinirin nükleuslarını içerir.<sup>3</sup>

Oküler anomalilerin Tip 1 ve 3 DRS'de, sistemik anomalilerin de bizim olgumuzdaki gibi Tip 1 DRS'de daha sık görüldüğü bildirilmiştir.<sup>10</sup>

Literatürde depressör anguli oris kas hipoplazili olgular bildirilmiştir.<sup>11</sup> Ancak bizim gözlemlemimize göre bu olgu; literatürde Tip 1 DRS ve depressör anguli oris kas hipoplazisiyle birlikte rapor edilen ilk olgudur. DRS'ye gen mutasyonlarının sebep olabileceği ve literatürde eşlik eden nörolojik anomalilerin embriyogenezin olasılıkla ikinci ayında ortaya çıktığı bildirilmiştir.<sup>12,13</sup>

Yine bilateral DRS'li başka bir olgu, eşlik eden timsah gözyaşı ve megakolonla bildirilmiştir.<sup>6</sup>

Bu olgunun, polikistik over sendromlu olan annesinin, tüp bebek planlanırken başlanan folitropin alfa (r-hFSH) tedavisi sırasında hamile olduğu saptanmış. Gebelik döneminde kullanılan bu ilacın olası teratojenik etkisi nedeni ile, olguda bu sendromun ve diğer anomalilerin ortaya çıkmış olabileceği de düşünüldü. Literatürde teratojenik ilaçların DRS'ye yol açtığı bildirilmiştir.<sup>14</sup>

Sonuç olarak, bu sendromun erken dönemde tespiti; ileride olguda oluşabilecek oküler problemler ve diğer sistemik anomalilerin araştırılması açısından önemlidir. Bu nedenle ailenin bilgilendirilmesi ve olgunun takibi gerekmektedir.

## KAYNAKLAR

1. von Norden GK, Campos EC. Special forms of strabismus. *Binocular Vision and Ocular Motility*. 6<sup>th</sup> ed. St. Louis: Mosby; 2002. p.458-66.
2. DeRespinis PA, Caputa AR, Wagner RS, Guo S. Duane's retraction syndrome. *Surv Ophthalmol* 1993;38(3):257-88.
3. Pfaffenbach DD, Gross HE, Kearns TP. Congenital anomalies in Duane's retraction syndrome. *Arch Ophthalmol* 1972;88(6):635-39.
4. Maruo T, Kubota N, Arimoto H, Kikuchi R. Duane's syndrome. *Jpn J Ophthalmol* 1979;23: 453-68.
5. Isenberg S, Urnt MJ. Clinical observations in 101 consecutive patients with Duane's retraction syndrome. *Am J Ophthalmol* 1977;84(3):419-25.
6. Skiker H, Laghmari M, Cherkaoui O, Lachgar R, Daoudi R. [Bilateral Duane syndrome associated with crocodile tears, and congenital megacolon: a case study]. *J Fr Ophtalmol* 2008;31(3):e6.
7. Jethani J, Parija S, Shetty S, Vijayalakshmi P. Atypical association of Duane retraction syndrome and Bardet Biedl syndrome. *Indian J Ophthalmol* 2007;55(2):139-41.
8. Agrawal S, Singh V, Agrawal S. Congenital sixth nerve palsy or Type I Duane syndrome? *Oman J Ophthalmol* 2011;4(2):92-4.
9. Tuzcu EA, Bayarogullari H, Atci N, Basarslan F, Coskun M, Yilmaz C, et al. Magnetic resonance imaging findings of the abducens nerves in type 1 Duane's retraction syndrome. *Semin Ophthalmol* 2014;29(3):142-5.
10. Mohan K, Sharma A, Pandav SS. Differences in epidemiological and clinical characteristics between various types of Duane retraction syndrome in 331 patients. *J AAPOS* 2008;12(6):576-80.
11. Ulualp SO, Deskin R. Congenital unilateral hypoplasia of depressor anguli oris. *Case Rep Pediatr* 2012;2012:507248.
12. Bennett JL. Developmental neurogenetics and neuro-ophthalmology. *J Neuroophthalmol* 2002; 22(4):286-96.
13. Kumar A, Shetty S, Vijayalakshmi P. Bilateral Duane retraction syndrome with optic nerve hypoplasia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2010; 47.
14. Miller MT, Ventura L, Strömland K. Thalidomide and misoprostol: ophthalmologic manifestations and associations both expected and unexpected. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2009;85(8):667-76.