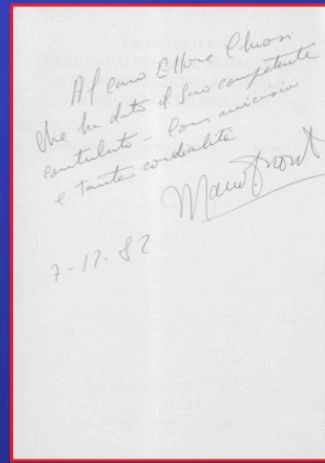
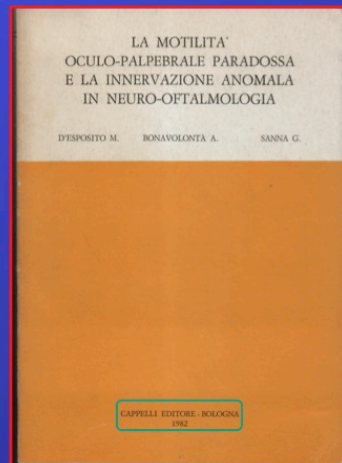




ETTORE CHIOSI

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

A parte le prime descrizioni (Heuck 1879, Stilling 1887, Türk 1896, Duane 1905), nelle quali la sindrome di retrazione è definita come un disturbo della motilità caratterizzato da paralisi dell'abduzione e retrazione in adduzione, Huber (1967) fu il primo a descrivere tre tipi di sindrome di retrazione. Wilcox (1981) descrisse un caso di **divergenza sinergistica**, che può essere considerato il IV tipo di sindrome di retrazione

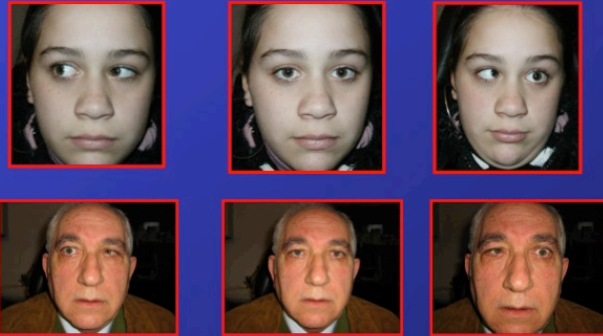
## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### I TIPO

- Deficit parziale o totale dell'abduzione
- Presenza o meno di esotropia in p.p.
- Eventuale PAC verso il lato affetto
- Retrazione del bulbo in adduzione con pseudoptosi
- Possibile elevazione e/o depressione del bulbo in adduzione

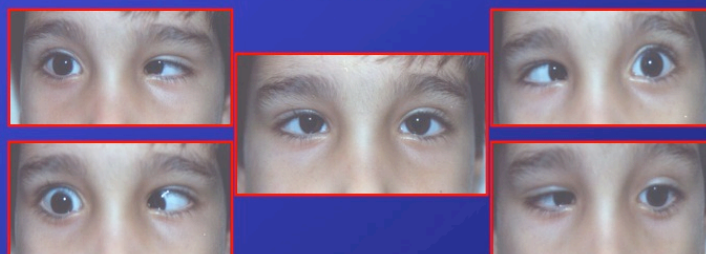
## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### I TIPO



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### I TIPO



(A) - sindrome di retrazione I bilaterale

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### I TIPO



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### II TIPO

- *Deficit totale dell'adduzione*
- *Exotropia in p.p.*
- *Eventuale PAC verso il lato normale*
- *Retrazione del bulbo nel tentativo vano di addurre*
- *Possibile elevazione e/o depressione del bulbo in adduzione*

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### II TIPO



Retrazione OS tipo II

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### II TIPO

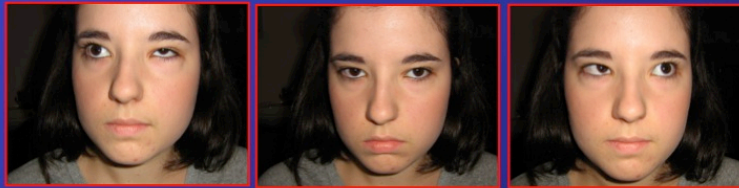


(B) - sindrome di retrazione II bilaterale

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### III TIPO

- Deficit sia dell'adduzione che dell'abduzione con retrazione del bulbo nel tentativo di compiere movimenti orizzontali → upshoot o downshoot

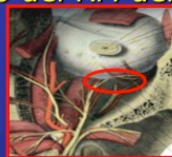


**TORCICOLLO con testa ruotata in funzione dell'occhio affetto per allineare gli assi visivi**

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### IV TIPO O DIVERGENZA SINERGISTICA

- Exotropia a grande angolo
- Il tentativo di addurre l'occhio affetto, provoca abduzione paradossa
- Eventuale PAC verso il lato affetto
- Retrazione del bulbo, restringimento della rima palpebrale nel tentativo di adduzione
- Il RL riceve gran parte della innervazione delle fibre del ramo del RM della branca inferiore del III





## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### IPOTESI EZIOPATOGENETICHE

- L'associazione con malformazioni che si presentano fra la 4ª e l'8ª sett. di vita intrauterina ha permesso di ipotizzare che un elemento teratogeno, esogeno o endogeno, possa agire in tale fase di sviluppo.
- Tale ipotesi è avallata anche dai dati di Arimoto (1979) e Maruo (1979), i quali hanno riscontrato un'embriopatia da Talidomide in alcuni pazienti affetti da tale sindrome
- Molto importanti, però, dal punto di vista eziopatogenetico, sono le **anomalie strutturali** e le **anomalie di innervazione** ritrovate nei pazienti affetti dalla sindrome di Stilling-Duane-Türk

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### EZIOPATOGENESI – **anomalie strutturali**

- Inserzione posteriore del RM (causa della retrazione del bulbo in adduzione)
- Banda tendinea larga con poche fibre muscolari inserite sulla sclera 6mm dietro l'inserzione del RM (Von Noorden)
- Retto laterale non elastico

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### EZIOPATOGENESI – **anomalie di innervazione**

- Lesione del tronco cerebrale: agenesia (ipoplasia del nucleo dell'abducente e assenza del nervo omolaterale) (Matteucci, 1946)
- Lo sviluppo anomalo del muscolo che ne consegue può giungere fino all'assenza del muscolo stesso
- Le fibre muscolari, che necessitano di un'innervazione per la loro differenziazione, attirano dei rami dai filamenti del III con  
→ INNERVAZIONE SINERGISTA PARADOSSA DEL RM E DEL RL, con co-contrazione anomala dei RRMM e dei RRLL, causa della retrazione del bulbo in adduzione (Breinin, 1957)

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

EZIOPATOGENESI - *anomalie di innervazione*

### EMG

- TIPO I → Picco di stimolazione nervosa del RL in adduzione e minimo in abduzione
- TIPO II → Picco di stimolazione nervosa del RL in adduzione e abduzione
- TIPO III e TIPO IV → Attività elettrica simultanea sia del RM che del RL e sia in adduzione che in abduzione

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

EZIOPATOGENESI-RMN

- Ozkurt (2003) ha evidenziato mediante RMN che l'aplasia del nervo abducente, sebbene sia un importante fattore eziologico della sindrome, non è il solo fattore responsabile, essendo presente nel 54,5% dei pazienti affetti esaminati

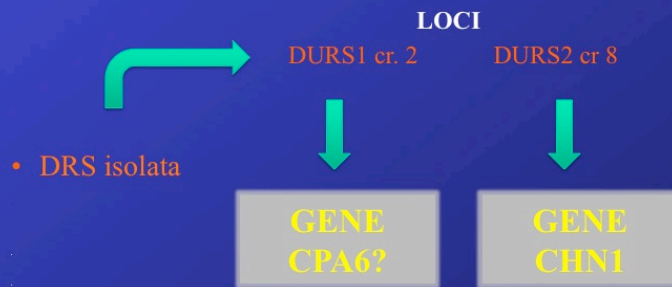
## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### GENETICA



- Forme Ereditarie (Autosomica dominante)
- Forme Sporadiche (Più frequenti)

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk



Mutazioni nell'alfa chimerina causerebbero alterazioni dello sviluppo dell'abducente, e dell'oculomotore (Miyake, 2008)

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

Sindrome da Retrazione (DRS) con anomalie sistemiche GENI

**SALL 4 cr. 20**

**DRRS- Okihiro syndrome (malform. del radio)** (Kohlhase, 2002; Al Baradie, 2002)

**HOXA 1 cr. 7**

**(sordità-ritardo mentale)**

(Tischfield, 2005)

# Sindrome di Stilling-Duane-Türk

GENI  
DISORDINI DA DISINNEVAZIONE  
CRANICA

• SALL4

• HOXA1

Influiscono sullo sviluppo degli assoni pontini dell'abducente

Mutazioni in questi geni determinano restrizione dei movimenti di sguardo orizzontale

# Sindrome di Stilling-Duane-Türk

GENE CHN1

• Risonanze magnetiche di individui con mutazioni del gene CHN1 evidenziano ipoplasia dell'abducente, innervazione aberrante del RL e leggera ipoplasia dell'oculomotore

TABELLA VIII

Associazioni oculari nella sindrome di retrazione

Associazione	Autore	Anno
Ipertropia o ipotropia in adduzione	Varese	1901
	Wolff	1902
	Wimmer	1916
	Denti	1923
	Copper	1923
	Wito	1927-28
	Copper	1932
	Loebing	1937
	Zahn	1949
	Andrioni-Guzzinati	1955
Paresi del retto superiore	Eaton-Pape	1961
	Bosaldino	1934
Ipo o ipertropia del retto inferiore	Fucini	1948
	Sabbi-Nichele	1974
Ipo o ipertropia dell'obliquo inferiore, scario sviluppo pupillare, proptotismo	Wandenberg	1929
	Mein	1967
Retrazione della pupilla superiore	Häber	1914
	Wandenberg	1929
Sindrome AV	Mein	1968
	D'Eraso	1949
Nistagno	Wandenberg	1929
	Mein	1968
Lacrime di cocodrillo	D'Eraso	1949
	Crischi	1962
	Mein	1968
	Rogenbom-Stein	1968
	Uemura-Tamura	1968
	Birk-Adelade	1973
	Tirschmann	1973
Distico di secrezione lacrimale	Baehler et al.	1979
	Ramsey	1980
Coloboma della pupilla	MacRae	1941
	MacRae	1941
Siccità mandibolo-palatale di Marcus Gunn	Santoro	1941
	Agarwal et al.	1963
Microftalmia	Walsh	1947
	Bieri	1903
Microftalmia complicata	Barchalarev	1909
	Mein	1968
Microcornea	Barchalarev	1909
	Gold-Magisteri	1956
Disturbi del 5° (ipopotesia corneale)	Wandenberg	1929
	Wandenberg	1929
Malformazione corneale e plica semilunare	Wandenberg	1929
	Wandenberg	1929
Catarattosi	Wandenberg	1929
	Wandenberg	1929
Scherocoma	Ambrósio G.Maggi A.	1962
	Zimmerer	1916
Ritardi della membrana pupillare	Walff	1962
	Walff	1929-53
Entropionia dell'iride	Walff	1962
	Wandenberg	1929-53



Associazione	Autore	Anno
	Passow	1934
	Tanabe	1936
	Danis	1945-48
	Mein	1968
Atrofia iridea	Alajmo A.	1954
Lenticone posteriore	Capobianco-Magli	1980
Cataratta congenita	Weill-Nordmann	1927
Coloboma della coroide e della retina	Braunschweig	1898
Coloboma del nervo ottico	Best	1903
	Freytag	1921
	Waardenburg	1929
Pseudo neurite ottica	Braunschweig	1898
Atrofia ottica	Waardenburg	1929
Ipoplasia del nervo ottico	Denslow	1980
Persistenza dell'arteria ialoidea	Clausen	1922
Tortuosità vasale	Schapringer	1905
Ipermetropia elevata	Spuler	1903
Anisometropia con ambliopia	Kirkham	1970
Nevo di Ota con anisometropia assiale	Holtz	1974
Sindrome di Goldenhar	Pieroni	1969
	Veletz	1970
	Cross-Pfaffenbach	1972
	Perez	1975
Sindrome di Van der Hoeve	Salado-Marin et al.	1969
Sindrome di Morning Glory	Kawano-Fujita	1981

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk



OS PTOSI CON MARCUS GUNN E RETRAZIONE I TIPO

TABELLA VII.2  
Associazioni extraoculari nella sindrome di retrazione

Associazione	Autore	Anno
Mastocitosi	Sharma-Tomar	1969
Distrofia miocardica	Mritz	1973
Paralisi del facciale	Mezz	1976
	Ahcomit	1909
	Gifford	1926
	Mengel	1935
	Grossman	1940
Paralisi del facciale inferiore, spina bifida sacrale occulta, iperevoluzione psicomatica	Magni	1954
Sindromella	Passow	1934
	Bielschewsky	1939
	Danis	1947
Distrofia congenita del sistema nervoso centrale	Valdini del Campo	1967
Neoplasia cerebrale	Gifford	1926
Torcicollo	Otrakovic	1968
	Saksondar	1979
	Keich	1961
Ipoplasia muscoli parietali ova metacarpali	Mannrich	1923
Ipoplasia mascellare, anomalie facciali in genere	Danis	1943-48
Malformazioni odononauricolari	Mein	1968
	Gifford	1926
	Bielschewsky	1939
Sindromella	Gifford	1926
	Mein	1968
Iperkeratismo	Avan	1973
Distrofia epiteliale puntata	Lerive et al.	1974
Spina bifida cervicale	Magnus	1944
	Waardenburg	1953
Malformazioni cardiache	Avan	1977
Sordità percoativa	Kirkham	1969
	Mai	1934
Sindrome di Kippel-Foil e sordità percoativa	Mitchell	1934
	Buzaro	1938
	Bielschewsky	1939
	Swaine	1941
	Lato	1942
	Magnus	1944
	Erkin	1946
	Wilderwack	1952-60
	Waardenburg et al.	1953-63
	Berdalis-Siellanczowska	1955
	Castellano-Morici	1957
	Wizel	1958
	Pianucci-Di Tinto	1961
	Colner	1963

Associazione	Autore	Anno
	Evenberg et al.	1963
	Whetnall-Fry	1964
	Fraser	1964
	Binliff	1965
	Franceschetti-Klein-Brocher-Amman	1966
	Wilderwank et al.	1966
	Fraser-Gillivray	1968
	Mein	1968
	Maclay-Maron	1969
	Kirkham	1970
	Cross-Pfaffenbach	1972
	Brik-Athaide	1973
Ipoplasia dell'eminenza tenare e malattia di Hirschsprung	Okiihiro et al.	1977
Atassia di Friedrich	Mehta	1980
Sindrome Ehlers-Danlos	Mavromichali	1978
Sindrome di Holt-Oram	Ferrel et al.	1966

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### ANOMALIE SISTEMICHE ASSOCIATE

- *Sindrome di Wildervanck: S di Stilling-Duane-Türk + anomalia di Klippel-Feil + sordità congenita*
- *S. di Okiihiro: S. di S-D-T + anomalie radiali + sordità congenita*
- *S. di S-D-T + S. Goldenhar+ S. delle lacrime di coccodrillo, ipoplasia del nervo ottico*
- *SINDATTILIA o MALFORMAZIONI DEGLI ARTI*

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

Non esiste terapia chirurgica che possa ridare al bulbo una motilità normale nelle varie direzioni di sguardo, per cui, per la maggior parte dei chirurghi, in assenza di torcicollo e/o di strabismo in posizione primaria, è preferibile non operare; secondo altri, invece, l'intervento è indicato anche in questi casi, per migliorare la restrizione, effettuando un indebolimento dei muscoli retti orizzontali dell'occhio affetto.

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

La chirurgia nella SDR è indicata se:

- 1) Presenza di una PAC inaccettabile
- 2) Presenza di deviazione in pp di sguardo
- 3) Ridurre la retrazione del bulbo
- 4) Migliorare l'escursione motoria
- 5) Eliminazione di eventuali disordini verticali

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

#### **Correggere o migliorare la PAC**

- Indebolimento dell'antagonista omolaterale del muscolo affetto: la recessione diminuirà la tensione del muscolo affetto
- Evitare interventi di rinforzo (co-contrazione!)
- Per angoli > 35PD (rara!) recessione del sinergista controlaterale

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

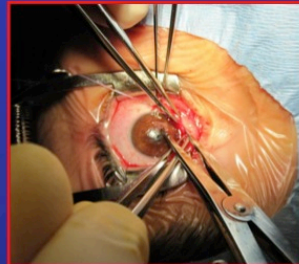
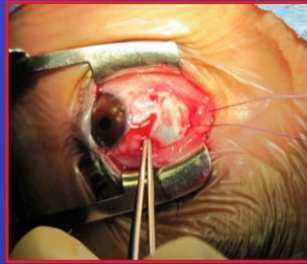
#### **Presenza di deviazione in pp di sguardo**

Come tutti gli interventi sui muscoli oculari, l'aspetto diagnostico pre-operatorio assume particolare importanza nella determinazione del più appropriato piano chirurgico. Oltre alla **prova della duzione forzata ed all'esame EMG**, un test di valido aiuto è **l'allungamento muscolare**. Si tratta di un esame basato sulla constatazione che per tutti i muscoli retti, una volta staccati dall'inserzione, l'allungamento normale è di circa 11-12 mm per raggiungere il centro della cornea. In caso di S. di S.T.D. vi è una riduzione dell'elasticità, e il numero di mm mancanti al raggiungimento del centro della cornea può essere preso in considerazione come guida per il dosaggio della recessione

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

#### Presenza di deviazione in pp di sguardo



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

#### Presenza di deviazione in pp di sguardo

- Indebolimento dell'antagonista omolaterale del muscolo affetto, con recessione dell'antagonista controlaterale (con Faden?)
- Suture regolabili sull'antagonista omolaterale
- Evitare interventi di rinforzo
- Trasposizione dei verticali sul m.pseudoparalitico (Hummelsheim)



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

#### Ridurre la retrazione del bulbo

- La recessione sia del muscolo affetto che dell'antagonista omolaterale riduce simultaneamente la retrazione del bulbo e il restringimento della fessura palpebrale, oltre che può migliorare il torcicollo.
- Le recessioni possono arrivare anche a 10mm, a seconda del grado di restringimento della rima palpebrale



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

#### Eliminazione di eventuali disordini verticali

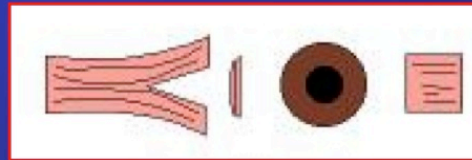
- Scott (1976) rilevò che la componente verticale, simulante una iperfunzione degli obliqui, era dovuta ad anelasticità del retto laterale: quando il retto mediale si contrae, il retto laterale scivola lungo il globo. Se il retto laterale scorre in alto, lo scivolamento avviene in alto simulando upshoot; se il retto laterale scorre in basso, lo scivolamento avviene verso il basso, simulando un'iperfunzione dell'obliquo superiore

## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CHIRURGIA

#### Eliminazione di eventuali disordini verticali

- La recessione del retto laterale dell'occhio affetto è spesso in grado di correggere anche la componente verticale. Un maggiore effetto può essere ottenuto con la Faden sul retto laterale dell'occhio affetto o uno Y-splitting di 10 mm con recessione dei monconi di circa 6 mm



## Sindrome di Stilling-Duane-Türk

### CONCLUSIONI

- *In conclusione, attualmente, sembra che nella sindrome di Stilling-Duane-Türk possano essere coinvolti numerosi fattori eziologici, ed è improbabile che un singolo meccanismo sia responsabile, in ciascun caso, di questo disturbo della motilità oculare. Di conseguenza, a seconda del tipo di retrazione, della presenza o meno del torcicollo, presenza o meno di eventuali componenti verticali e/ o orizzontali, di volta in volta la chirurgia varierà adattandosi al disturbo del paziente*