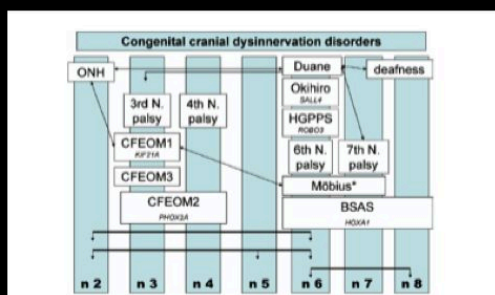


SINDROME DI STILLING - TURK - DUANE: PRESENTAZIONE DI 5 CASI INSOLITI

U. Procoli – G. Rizzo – V. Troysi – C. Sborgia

VIII Congresso Nazionale A.I.S. "Lo strabismo nell'infanzia e nell'età adulta"
Modena 20-21 aprile 2012

La Sindrome di Stilling -Turk - Duane è una forma di strabismo restrittivo che rientra nei Disordini Disinnervazionali Cranici Congeniti (CCDD)



Goutosky NJ et Al. 110Th ENMC 2003

GENETICA DELLA DUANE

FORMA ISOLATA 70%

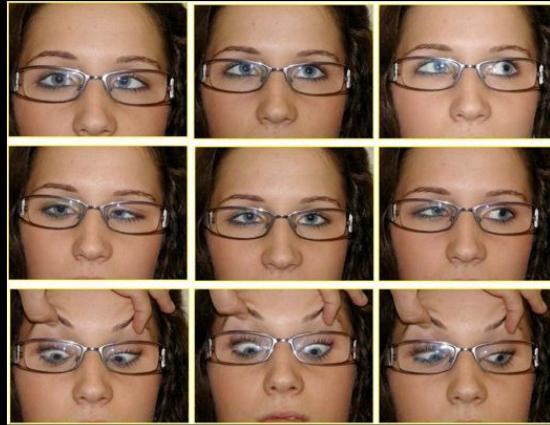
FORMA	Nome del Locus	Simbolo del Gene	Locus	Proteina
SPORADICA	sconosciuto	sconosciuto	sconosciuto	sconosciuta
FAMILIARE	DURS2	CHN1	2q31-q32.1	N-Chimerina

FORMA ASSOCIATA 30%

SPORADICA	DURS1	sconosciuto	8q13	(CPA6) ?
SALL4 (Okiihiro, Duane Radial Ray) ^ ^		SALL-4	20q13.2	Q9UJQ4
SALL1 (Townes-Brock) ^ ^		SALL-1	16q12.1	Q9NSC2
HOXA1 (Bosley Salil-Alorainy/Atabaskan) ^**		HOXA 1	7p15.2	Homeobox
WILDERWANCK (COAS) ^		sconosciuto	sconosciuto	
GOLDENHAR (OAVS) ^ ^ **		sconosciuto	14q32	
Sindromi cardio-facciali		sconosciuto	22q11.2	

^ familiare ^ dominante *recessiva *sporadico

BEATRICE D. 18 anni



STEFANIA D. 14 anni



BEATRICE E STEFANIA



FAMILIARE SEMPLICE: CHN1
7% DRS
TEST GENICO DISPONIBILE per CHN1
se +, FIGLI 50% di contrarre Duane
Test diagnostico prenatale

MARTINA M. 6 anni



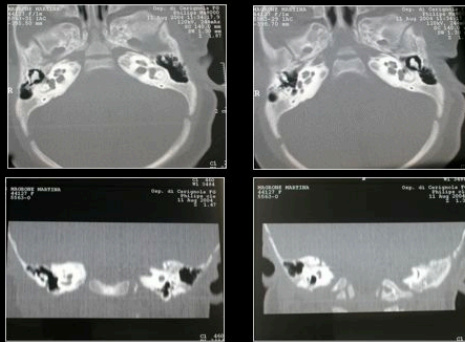
Anamnesi generale: nata a termine da parto eutocico. Alla nascita diagnosi di malformazione padiglione auricolare destro.

Anamnesi oculare: Dall'età di 18 mesi circa sospetto strabismo



Ai 2 mesi TC cranio / rocche petrose

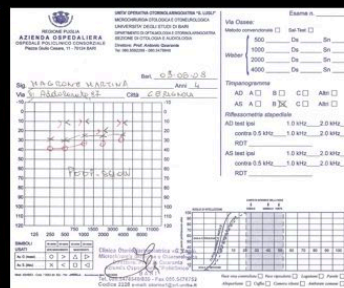
A six non si rilevano aspetti patologici significativi: in particolare il condotto uditivo esterno non appare stenotico. A dx si rileva atresia del condotto uditivo esterno, sia della parte ossea che di quella membranoso-cartilaginea tipo C sec. Schuknecht). La cavità dell'orecchio medio appare ben sviluppata e normalmente pneumatizzata. La membrana timpanica è in parte sostituita da una placca ossea. Sono riconoscibili i componenti della catena ossiculare unitamente al giro della coclea ed alle strutture del labirinto



Consulenza ORL

Presenza di una modica displasia del padiglione auricolare destro con lieve ipoplasia dell'elice e dell'antielice

Atresia del condotto uditivo esterno



Esame audiometrico: modico deficit della via area dx, nella norma la via ossea bilateralmente

MARTINA M. 6 anni



MARTINA



Available online at www.elsevier.com
 European Journal of Medical Genetics 48 (2005) 397–402

SCIENTIFIC JOURNAL OF
 MEDICAL GENETICS
www.elsevier.com/locate/ejmg

Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification

Christiane Tassé^a, Stefan Birlinger^a, Sven Fischer^a, Hermann-Josef Lüddecke^a, Beate Albrecht^a, Denise Hom^a, Andreas Jancke^a, Rainer Kling^a, Rainer König^a, Birgit Lorenz^a, Frank Majewski^{a,b}, Elisabeth Maeyens^a, Beate Minulla^a, Christopher Mohr^a, Holger Umstadt^a, Jürgen Kohlhaase^a, Gabriel Dagmar Wiczorek^{a,c}

Table 1
 Classification of 53 patients with OAVS

Group		Minimal diagnostic criteria	Patients with OAVS (N = 53)
1a	unilateral	Microtia	3
1b	bilateral		6
2a	unilateral	Microtia/preauricular tag + hemifacial microsomia	20
2b	bilateral		14
3a	unilateral	Microtia/preauricular tag + hemifacial microsomia + vertebral anomalies	3
3b	bilateral		7

SPORADICA ASSOCIATA BILATERALE
 3% DRS

DURS 1 ? 2q31,q32
 OAVS ? 14q.32

ELEONORA L. 7 anni

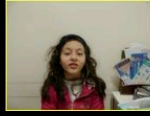
Anamne
 di ptosi
 Al primo
 Anamne
 dell'abd
 Esame d
 Vn OD e
 PAC: me
 Motilità
 marcata
 della rim
 Pds L V
 Stereops
 Refrazio
 Test dell



diagnosi
 laterale).
 tazione

itazione
 gimento

ELEONORA L. 7 anni



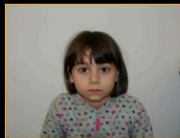
SPORADICA ASSOCIATA MONOLATERALE:
30% DRS

CFEOM3 associata a DUANE ?

FRANCESCA L. 6 anni



FRANCESCA L. 6 anni



ISOLATA SEMPLICE MONOLATERALE:
70% DRS

GENITORI NON AFFETTI
MADRE IN GRAVIDANZA
NO TEST

GIORGIO L. 6 mesi



FRANCESCA e GIORGIO



ISOLATA SEMPLICE MONOLATERALE:
70% DRS

Congenital Brown's syndrome is caused by missing fourth cranial nerve in some cases. Kolling G. et AA. ESA 2008

CONCLUSIONI

“ ... La presenza di pazienti e famiglie con composite anomalie congenite della motilità oculare dimostra la complessità dello sviluppo neuromuscolare cranico e gli effetti dei principali geni modificatori e dei fattori ambientali sul cablaggio e lo sviluppo della muscolatura extraoculare e facciale. ...”

Lungi dal poter rinchiudere questi disordini in una classificazione esaustiva, noi riteniamo che l'ulteriore sviluppo della ricerca genica consentirà un più preciso inquadramento delle forme cliniche più complesse ed attualmente ancora non catalogabili.

