

Strabologie I.

6. distanční přednáška

MUDr. Martin Komínek

381272@mail.muni.cz

Congenital cranial dysinnervation disorders

= vrozené hlavové dysinervační poruchy

- Souhrnné označení pro skupinu strabologických diagnóz s těmito znaky:
 - Vrozené.
 - Neprogredující.
 - Sporadické i dědičné formy.
 - Vývojové abnormality jednoho či více hlavových nervů či jejich jader.
- Primární dysinervace:
 - Chybí normální inervace.
 - Neurony nejsou vyvinuty, nebo vedou jinam, než by měly.
- Sekundární dysinervace:
 - Aberantní vývojová inervace jinými nervy.
- CCDDs primárně neprogredují, mohou však vést k sekundárním změnám (např. fibróze).
- Jsou na pomezí paralytického a restričního strabismu.
- Někdy i patologie samotných svalů/kostěných struktur orbity.

Congenital cranial dysinnervation disorders

Řadíme zde:

- Duanův retrakční syndrom.
- Duan radial-ray syndrome (DRRS).
- Möbiusův (někdy také Möbiův) syndrom.
- Marcus-Gunn jaw-winking syndrom.
- Crocodile-tear syndrome = syndrom krokodýlích slz = Bogoradův syndrom.
- Někdy se k nim řadí také kongenitální ptózy a parézy.
- Dvojitá obrna zvedačů.
- Dědičná vrozená paréza n.VII. = hereditary congenital facial palsy (HCFP)
- Někdy také CFEOM.

Web of Science



Search Search Results

Tools Searches and alerts Search History Marked List



Free Full Text from Publisher

Look Up Full Text

Full Text Options

Export...

Add to Marked List

6 of 105

Congenital third cranial nerve palsy with prenuclear dysinnervation involving otolithic pathways: Underpinnings of a novel congenital cranial dysinnervation disorder

By: Pandey, PK (Pandey, Pramod K.)^[1]; Kishore, D (Kishore, Divya)^[1]; Joon, A (Joon, Annu)^[1]; Saraf, P (Saraf, Priya)^[1]

INDIAN JOURNAL OF OPHTHALMOLOGY

Volume: 68 Issue: 7 Pages: 1478-1480

DOI: 10.4103/ijo.IJO_1627_19

Published: JUL 2020

Document Type: Article

[View Journal Impact](#)

Abstract

A 10-year-old boy with unilateral cryptorchidism and renal aplasia displayed features of unilateral congenital pupil sparing third cranial nerve palsy with exotropia manifesting novel dysinnervation encompassing synergistic divergence with upshoot, convergence on attempted upgaze, gaze-evoked phasic conjugate torsion, and gaze-evoked nystagmus. Congenital third nucleus/nerve hypoplasia with secondary dysinnervation is classified as congenital cranial dysinnervation disorder (CCDD). It is speculated that miswiring between prenuclear structures, otolithic pathways, interstitial nucleus of Cajal (INC), nucleus prepositus hypoglossi, and third and sixth nerve nuclei likely resulted in this novel dysinnervation. Cryptorchidism and renal aplasia if seen may point towards an overlapping phenotype with Duane-radial ray syndrome and acro-renal-ocular/IVIC syndromes.

Keywords

Author Keywords: Congenital cranial dysinnervation disorder; congenital third nerve palsy; cryptorchidism; gaze-evoked conjugate torsion; renal agenesis; synergistic divergence; vestibular nystagmus

Key Words Plus: SYNERGISTIC DIVERGENCE; FIBROSIS SYNDROME; OCULOMOTOR NERVE

Citation Network

In Web of Science Core Collection

0

Times Cited

Create Citation Alert

11

Cited References

[View Related Records](#)

Use in Web of Science

Web of Science Usage Count

1

Last 180 Days

1

Since 2013





Look Up Full Text

Full Text from Publisher

Export...

Add to Marked List

8 of 105

Combination of olfactory hypoplasia and superior oblique palsy: a previously unreported congenital cranial dysinnervation disorder

By: Yang, HK (Yang, Hee Kyungre)^[1]; Kim, JH (Kim, Jae Hyoung)^[2]; Hwang, JM (Hwang, Jeong-Min)^[1]

NEUROLOGICAL SCIENCES

Volume: 41 Issue: 4 Pages: 975-976

DOI: 10.1007/s10072-019-04114-9

Published: APR 2020

Document Type: Letter

[View Journal Impact](#)

Keywords

KeyWords Plus: TROCHLEAR; ABSENCE; NERVE

Author Information

Reprint Address:

Seoul National University (SNU) Seoul Natl Univ, Coll Med, Bundang Hosp, Dept Ophthalmol, 82,Gumi Ro 173beon Gil, Seongnam 13620, Gyeonggi Do, South Korea.

Seoul National University (SNU) Seoul Natl Univ, Coll Med, Bundang Hosp, Dept Radiol, 82,Gumi Ro 173beon Gil, Seongnam 13620, Gyeonggi Do, South Korea.

Corresponding Address: Hwang, JM (corresponding author)

+ Seoul Natl Univ, Coll Med, Bundang Hosp, Dept Ophthalmol, 82,Gumi Ro 173beon Gil, Seongnam 13620, Gyeonggi Do, South Korea.

Corresponding Address: Kim, JH (corresponding author)

+ Seoul Natl Univ, Coll Med, Bundang Hosp, Dept Radiol, 82,Gumi Ro 173beon Gil, Seongnam 13620, Gyeonggi Do, South Korea.

Citation Network

In Web of Science Core Collection

2

Times Cited

Create Citation Alert

All Times Cited Counts

2 in All Databases

[See more counts](#)

8

Cited References



[View Related Records](#)

Most recently cited by:

Yang, Hee Kyung; Gong, Hyun Sik; Hwang,

Congenital cranial dysinnervation disorders

Řadíme zde:

- Duanův retrakční syndrom.
- Duan radial-ray syndrome (DRRS).
- Möbiusův (někdy také Möbiův) syndrom.
- Marcus-Gunn jaw-winking syndrom.
- Crocodile-tear syndrome = syndrom krokodýlích slz = Bogoradův syndrom.
- Někdy se k nim řadí také kongenitální ptózy a parézy.
- Dvojitá obrna zvedačů. 
- Dědičná vrozená paréza n.VII. = hereditary congenital facial palsy (HCFP).
- Někdy také CFEOM. 

Duanův retrakční syndrom

- Kongenitální.
- Některé znaky nemusí být patrné hned po narození.
- Variabilní porucha horizontálních pohybů se zúžením oční štěrbině a **retrakcí** bulbu při pokusu o addukci.
- Někdy stočení bulbu nahoru/dolů.
- Etiopatogeneze je vysvětlována jako abnormalita v mechanice svalů, jejich inervaci, či jako neurologická nebo genetická porucha
 - Každá abnormalita buď samostatně, nebo se navzájem ovlivňují
 - -> různé klinické manifestace.
 - Předpoklad chybné inervace **n. abducens** a aberantní inervace **M.r.ext.** vlákny **n.oculomotorius**.
- 80% je unilaterálních, častěji postiženo levé oko.
- Ženy jsou postiženy nepatrně častěji než muži (52:48).
- Při oboustranném postižení může být na každém oku jiný typ DS.

Duanův retrakční syndrom

- Typ I.
 - Nejčastější, až 70% všech případů Duanova syndromu.
 - Esotropie – omezená nebo chybějící abdukce
 - Relativně normální addukce.
 - Retropozice mediálního přímého svalu, v indikovaných případech navíc s resekcí ipsilaterálního zevního přímého svalu.
- Typ II.
 - Nejméně častý typ.
 - Exotropie – omezená nebo chybějící addukce.
 - Relativně normální abdukce.
- Typ. III.
 - Esotropie i exotropie, obojí je stejně pravděpodobné.
 - Limitace abdukce i addukce.

Duan radial-ray syndrome

- Duanův syndrom (kterýkoliv typ) + **dysmelie** (vývojová porucha končetiny) dána poruchou v radiálních paprscích.
- = Okihirův syndrom (Okihiro syndrome).
- Genetický podklad.

Duan radial-ray syndrome



<https://medlineplus.gov/genetics/condition/duane-radial-ray-syndrome/>

Duan radial-ray syndrome



<https://medlineplus.gov/genetics/condition/duane-radial-ray-syndrome/>

Duan radial-ray syndrome



<https://medlineplus.gov/genetics/condition/duane-radial-ray-syndrome/>

Crocodile tear syndrom







- = Gustolakrimální reflex.
- Jednostranné slzení spouštěné chuťovými podněty.
- Vzácná diagnóza.
- Může se vyvinout po Bellově obrně, či traumatické paréze.
- Vrozený může být společně s Duanovým syndromem.
- Předpokládá se abnormální inervace slzné žlázy regenerujícími chuťovými vlákny buď z lícního nervu, nebo z glossopharyngeu.
- Ipsilaterální postižení.
- Vzácné + ze strabologického hlediska nic navíc oproti Duanovi => okrajová diagnóza.

Hereditary congenital facial palsy

- Vrozené parézy obličeje, či jeho částí.
- Variabilní obraz, mohou být přítomné také ptózy, či lagophthalmus, paralytický strabismus, další CCDD...
- Individuální přístup.
- Poměrně vzácné.

Congenital cranial dysinnervation disorders

Řadíme zde:

- Duanův retrakční syndrom. 
- Duan radial-ray syndrome (DRRS). 
- Möbiusův (někdy také Möbiův) syndrom.
- Marcus-Gunn jaw-winking syndrom.
- Crocodile-tear syndrome = syndrom krokodýlích slz = Bogoradův syndrom. 
- Někdy se k nim řadí také kongenitální ptózy a parézy.
- Dvojitá obrna zvedačů. 
- Dědičná vrozená paréza n.VII. = hereditary congenital facial palsy (HCFP). 
- Někdy také CFEOM. 

Děkuji Vám za pozornost!