

Strabologie I.

7. distanční přednáška

MUDr. Martin Komínek

381272@mail.muni.cz

Opakování:

Congenital cranial dysinnervation disorders

= CCDDs

= vrozené hlavové dysinervační poruchy

- Vrozené, neprogredující vývojové abnormality jednoho či více hlavových nervů či jejich jader.
- Primární/sekundární dysinervace.
- Sporadické i dědičné formy.
- Mohou 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

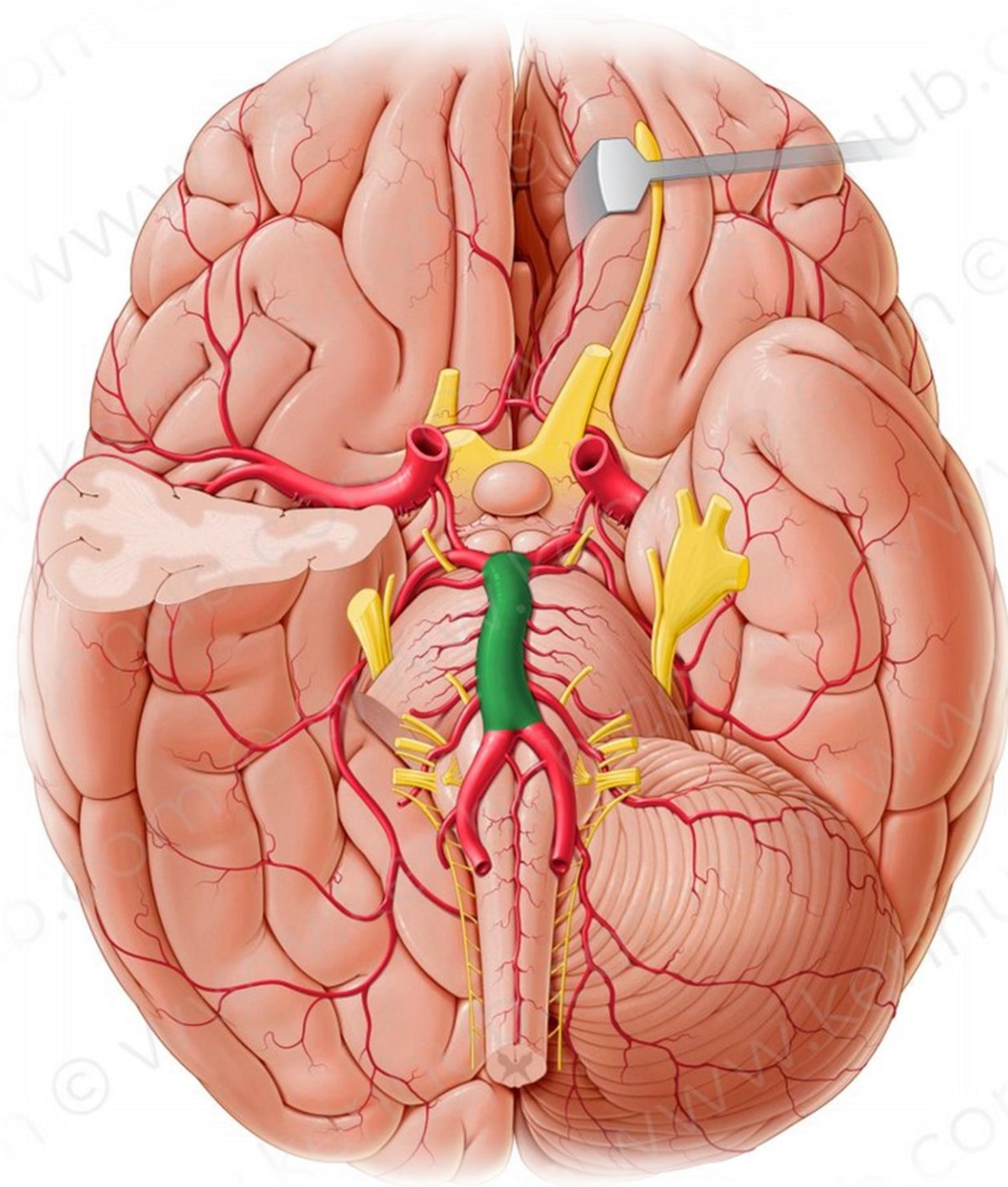
Řadíme zde:

- 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.

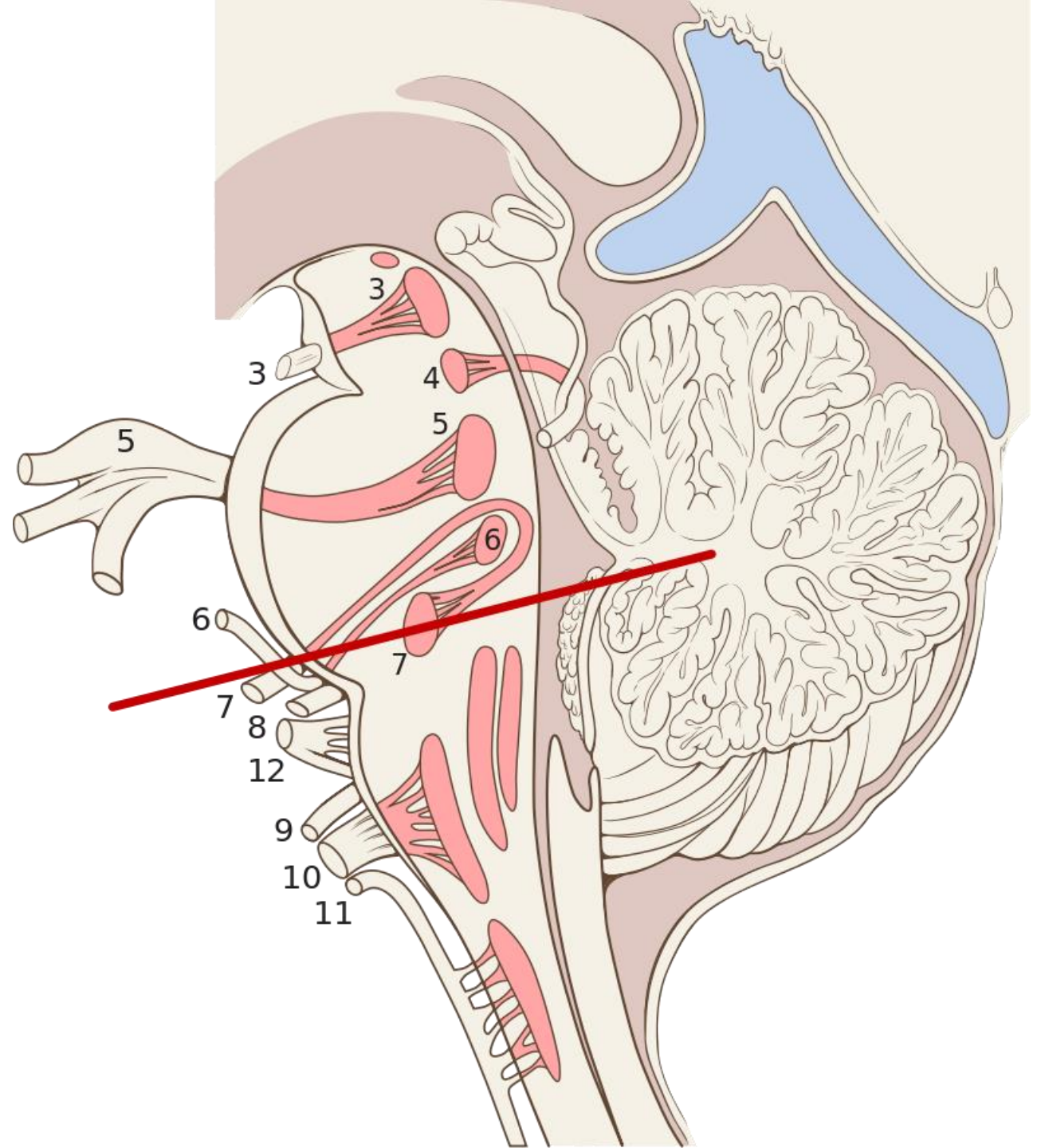
Möbiův (=Möbiusův =Moebius) syndrom

- Vrozená paralýza = plegie N. VI. a N. VII. (N. abducens, N. Facialis)
- Pacienti s MS mohou mít vývojové poruchy i dalších hlavových nervů
 - N. III. (Oculomotorius), N. V. (Trigeminus), N. IX. (Glossopharyngeus), N. XII. (Hypoglossus)
- Někdy také široká variace kraniofaciálních dysmorfii, srdečních vad a poruch hrudní stěny či kosterních svalů.
- Multifaktoriální patogeneze, předkládá se tzv. *Cévní teorie* – vada je následkem špatného vývoje a.basilaris v průběhu embryonálního vývoje.
- Někdy je prokázána expozice škodlivým látkám v průběhu časných stádií těhotenství:
 - Thalidomid, ergotamin, kokain, misoprostol...

A. basilaris, součást tzv. Willisova okruhu



Sagitální řez mozkovým kmenem

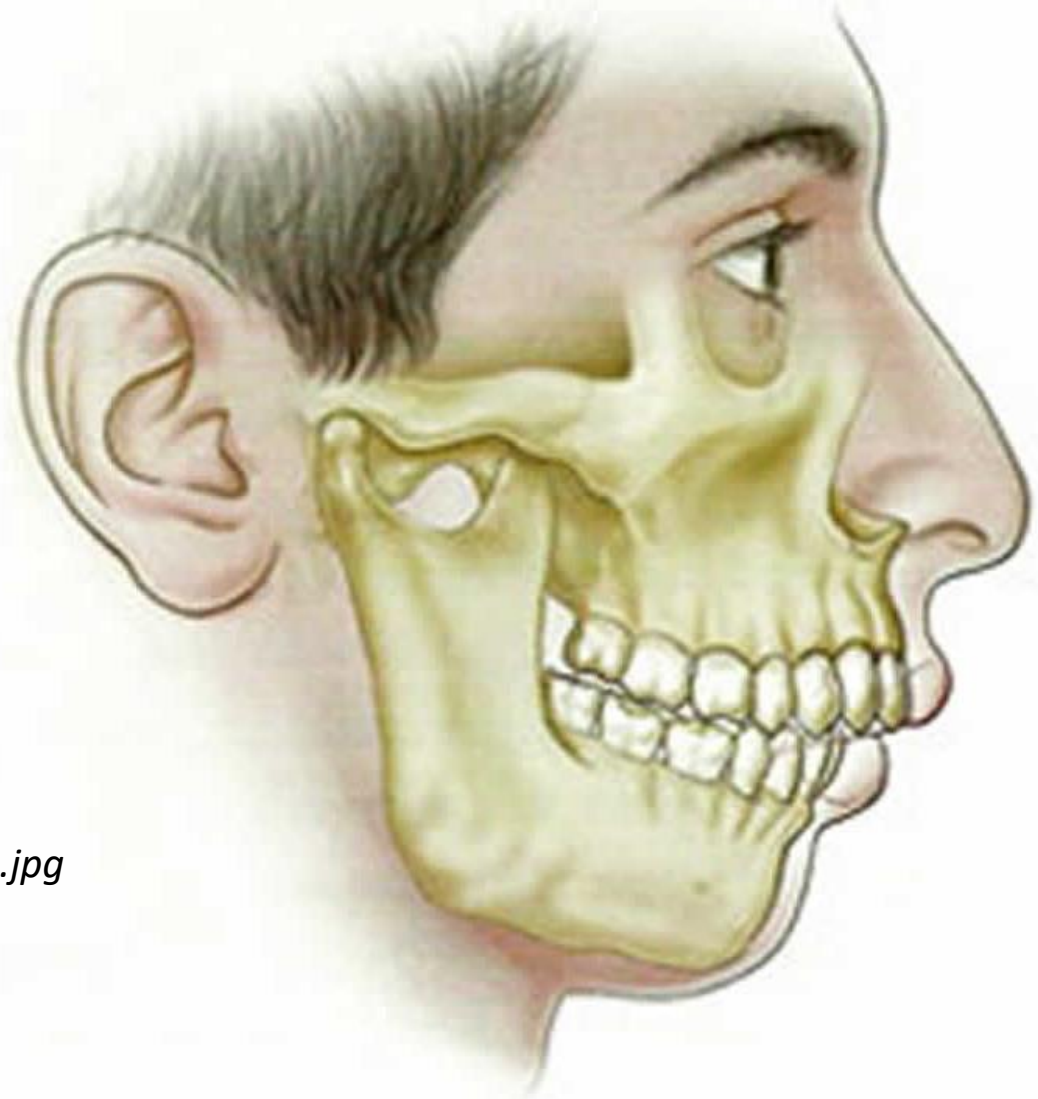


Möbiův (=Möbiusův =Moebius) syndrom

- Příznaky:
 - Problémy s krmením – od narození dítě není schopno normálního kojení, neprospívá, potenciálně ohrožené na životě.
 - **Strabismus** – vážne horizontální pohyb, zejm. abdukce (plegie n. VI.), eroze rohovky (plegie N. VII.).
 - Citlivost na prudké světlo (lagophthalmus) a hlasité zvuky (m. tensor tympani).
 - Sialorrhea = tekoucí sliny.
 - Dysarthria = špatná výslovnost, nesrozumitelná řeč.
 - Chybějící mimika (plegie N. VII.) – příznak masky.
 - Někdy jsou přítomny i kognitivní poruchy, ale většina pacientů je bez poruchy mentálního vývoje.
 - Kraniofaciální dysmorfie (pokud jsou přítomné):
 - Microstoma = malá ústa
 - Retrognathia = „vpadlá brada“
 - Micrognathia = „malá čelist“
 - Uvula bifida
 - Rozštěp patra
 - Velopharyngeální insuficience
 - Někdy také vývojové anomálie končetin (chybění prstů atd...)

Möbiův (=Möbiusův =Moebius) syndrom

Retrognathia



<https://healthjade.net/wp-content/uploads/2020/01/retrognathism.jpg>

Möbiuß (=Möbiusuß =Moebius) syndrom



<https://imgur.com/hFhtU>

Möbiuß (=Möbiusuß =Moebius) syndrom



Möbiův (=Möbiusův =Moebius) syndrom

Uvula bifida

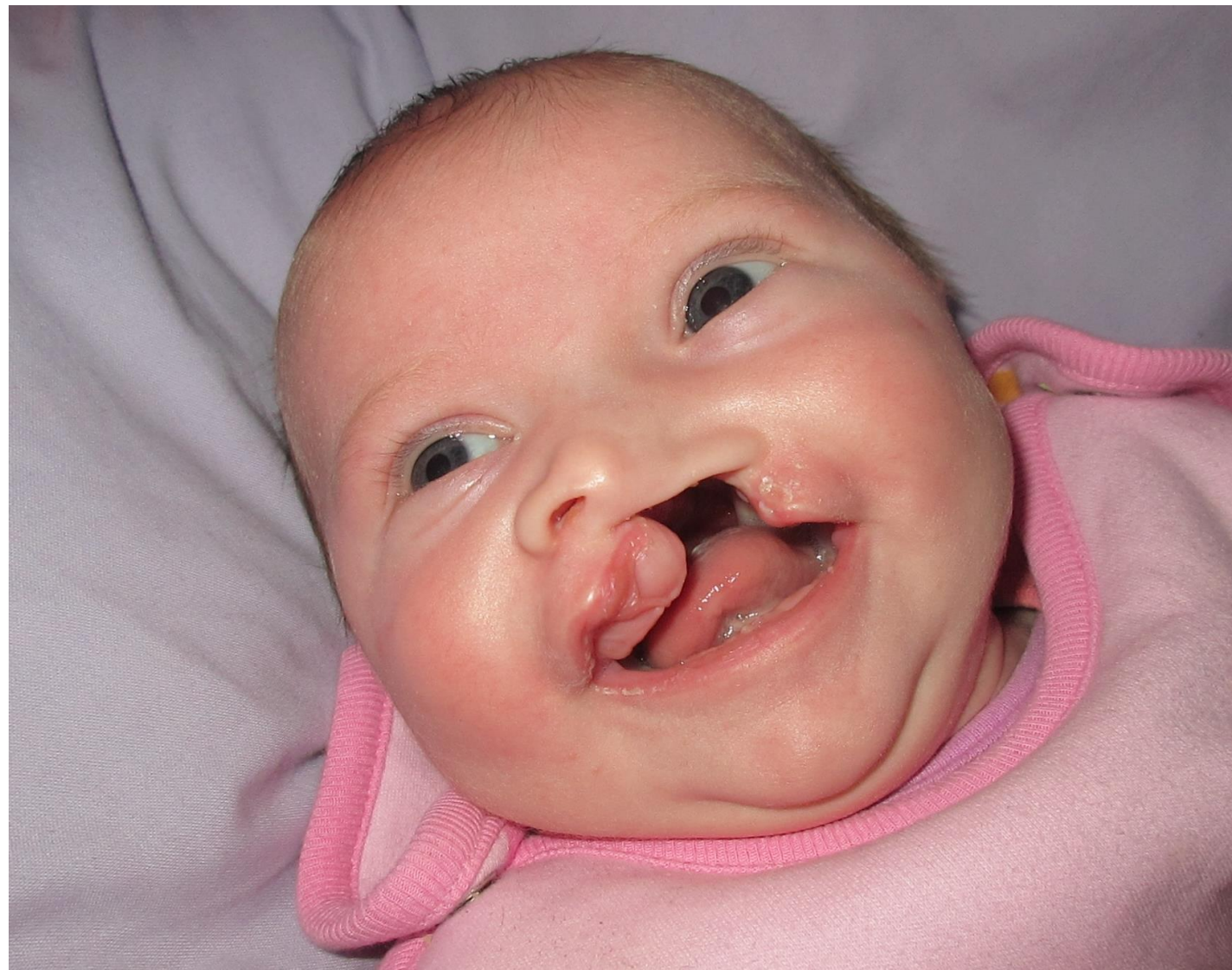


https://images-prod.healthline.com/hlcmsresource/images/galleries/bifid-uvula/1268-Bifid_Uvula-642x361-slide1.jpg

Möbiův (=Möbiusův =Moebius) syndrom

Rozštěp rtu a patra

<https://wmsmile.com/understanding-cleft-lips-and-palates-and-your-treatment-options/>



Möbiův (=Möbiusův =Moebius) syndrom

- Klasifikace dle Terzise a Noaha:
 - Klasický MS = kompletní bilaterální plegie N. VI. a N. VII.
 - Inkompletní MS = Obraz klasického MS s částečně zachovalou motorickou funkcí na jedné straně obličeje.
 - Moebius-like syndrom = Unilaterální plegie N. VII. a jiná paréza dalšího hlavového nervu.
- Dle některých autorů mají pacienti s MS signifikantně vyšší riziko komunikačních a vývojových poruch skrze špatnou interakci se svým prostředím.

Möbiův (=Möbiusův =Moebius) syndrom

Diagnostika:

- Klinický obraz, EMG, časně po narození nutno řešit špatné sání, ev. rozštěpové vady

Terapie:

- Chirurgická léčba
- Metodou volby je transfer volného svalového štěpu (nejčastěji m. gracilis).
 - Pacienti jsou pak schopni spontánního úsměvu, rozvoj mozkové plasticity.
 - Menší výskyt kompenzačních řečových vzorců.
- Snaha o zlepšení jednak mimiky, jednak artikulace a pohybů souvisejících s příjmem potravy.
- Dle typu MS se řeší i paréza N. VI.
 - Parciální transpozice vertikálních přímých svalů.
 - Retropozice M.r. int. + resekce M.r.ext.

Marcus Gunn jaw winking syndrom

- = Marcus Gunn jaw winking synkinesis = Marcus Gunn syndrom (MGS)
- Mandibulo-palpebrální synkineze (trigemino-okulomotorická synkineze).
- Zpravidla kongenitální, zpravidla jednostranná ptóza víčka, které se alespoň částečně retrahuje společně s pohybem čelisti.
- Nejasná etiologie, více teorií, identifikovány i genové mutace, které mohou hrát roli v patogenezi.
- Ptotické víčko se retrahuje např. při žvýkání, úsměvu, sání, horizontálním pohybu čelisti (ze strany na stranu), někdy při vyplazení jazyka, či předsazení čelisti.
- Jsou známy i inverzní (pokles víčka s pohybem čelisti) a bilaterální formy MGS.
- Odhaduje se, že 4-6% případů kongenitální ptózy jsou zároveň MGS.
- Dle EMG studií mají pacienti s MGS lepší motorickou funkci m. retractor palp. sup.
- Výjimečně se objevuje ve školním věku, někdy se spontánní úpravou.

Marcus Gunn jaw winking syndrom

Hypotézy etiopatogeneze:

- **Miswiring** = špatné zapojení neuronů
 - V průběhu embryonálního vývoje – kongenitální formy.
 - U regenerujícího neuronu např. po úrazu, po nádorových onemocněních CNS – získané formy.
- **Release theory** = teorie „uvolnění“
 - Předpokládá fylogeneticky starý reflexní oblouk mezi žvýkacími a okohybnými svaly.
 - Ten se dle této teorie dokáže aktivovat za určitých patologických podmínek.
 - Podpora teorie na základě studií u některých nižších obratlovců.
 - U člověka nebyl tento reflexní oblouk doposud identifikován.

Marcus Gunn jaw winking syndrom

Léčba:

- **Chirurgická léčba ptózy**

- Amblyopie.
- Horší sociální zapojení.
- Vždy záleží na stupni, přidružené symptomatologii a subjektivním vnímání.

MGS nás zajímá především kvůli riziku amblyopie, většina pacientů má vyvinuto JBV a nemá jakýmkoliv způsobem postiženu okulomotoriku jako takovou.

CFEOM vs. COF

Congenital fibrosis of the extraocular muscles (CFEOM)

- Oboustranné postižení, pomezí restrikce/parézy.
- Abnormální vývoj hlavových nervů, které inervují EOS.
- Většina pacientů má hypoplázii N. III. ,ev. i hypoplázii N. IV. či N. VI.
- Fibrotizace je sekundární.

Congenital orbital fibrosis

- Jednostranné postižení, čistě restrikční strabismus.
- Na podkladě fibrotizace orbitálních měkkých tkání.
- Dříve nazývaná jako „Syndrom jednostranné fibrózy, blepharoptosy a enoftalmu“.
- Fibrotizace je primární.

Děkuji Vám za pozornost!