



# Anormal baş pozisyonu ile gelen hastada Duane retraksiyon sendromu

Duane retraction syndrome in a patient with abnormal head position

Şule Gökçe<sup>1</sup>, Zeynep Büşra Albayram<sup>1</sup>, Gülizar Turan<sup>1</sup>, Elif Demirkılınç Biler<sup>2</sup>, Sema Aydoğdu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Genel Pediatri Kliniği, İzmir, Türkiye

<sup>2</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göz Hastalıkları Kliniği, İzmir, Türkiye

**Cite this article as:** Gökçe Ş, Albayram ZB, Turan G, Demirkılınç Biler E, Aydoğdu S. Duane retraction syndrome in a patient with abnormal head position. Turk Pediatri Ars 2019; 54(3): 196–9.

## Öz

Duane retraksiyon sendromu lateral rektus kasında anormal sinir iletilisi sonucunda gelişen abdüksiyon ve addüksiyonda kısıtlılık, yatay göz hareketlerinde kısıtlılık, göz küresinde retraksiyon, göz ka-pağı fissürlerinde değişiklik ve anormal dikey göz hareketleri ile belirgin ender bir kırma kusurudur. Etkilenen göz addüksiyonda yukarı ya/ya da aşağıya doğru yer değiştirir. Stilling-Türk-Duane sendromu olarak da bilinen bu sendrom tüm şaşılık olgularının yaklaşık yüzde 1 ila 5'ini oluşturmaktadır. Bu yazıda anormal baş pozisyonu nedeniyle kliniğimize başvurusunda yapılan incelemeler sonucunda Duane retraksiyon sendromu tanısı alan 1,5 yaşında bir erkek olgu sunulmuştur. Bu yazı ile ender şaşılık nedenlerinden biri olan Duane retraksiyon sendromu tanısına dikkat çekmek amaçlanmıştır.

**Anahtar sözcükler:** Abnormal head position, Duane retraction syndrome, strabismus

## Abstract

Duane's syndrome is a rare retraction anomaly characterized by an innervation defect in the lateral rectus muscle, limitation of abduction and adduction due to the result of abnormal innervation of the horizontal rectus muscles, changes in the eyelid fissures, and abnormal vertical eye movements. The affected eye is displaced up and/or down in adduction. This syndrome, also known as Stilling-Türk-Duane syndrome, accounts for approximately 1 to 5% of all strabismus cases. In this article, we present a one-and-a-half-year-old male patient who had abnormal head position, and was diagnosed as having Duane retraction syndrome. Through this study, we want to draw attention to Duane retraction syndrome, which is one of the rare causes of strabismus.

**Keywords:** Abnormal head position, Duane retraction syndrome, strabismus

## Giriş

Duane retraksiyon sendromu etkilenen gözün addüksiyonda kapak aralığının daralması, göz küresinin retraksiyonu, sıklıkla değişik oranlarda addüksiyon kısıtlılığı ile beraber abdüksiyon kısıtlanması ve etkilenen gözün addüksiyonda yukarı ya/ya da aşağı atımıyla belirgin doğuştan bir sendromdur. Duane retraksiyon sendromunun en kabul görmüş nedeninin doğumsal yapısal anomaliler olduğu bildirilmektedir (1). Görülme sıklığı şaşılık nedenleri arasında %1–5 iken, genel toplumda %0,1 oranındadır (2). Duane retraksiyon sendromlu hastalar, ezotropeya ya da ekzotropeya tipinde göz kayması anomalisi gösterebi-

lirler. Sendrom yaygın olarak üç farklı tipte sınıflandırılmaktadır. Duane retraksiyon sendromunun tedavisi diğer şaşılık biçimleriyle aynıdır. Bu yazıda anormal baş pozisyonu nedeniyle kliniğimize başvuran ve Duane retraksiyon sendromu tip 1 tanısı alan 1,5 yaşında bir erkek hasta tartışılmıştır.

## Olgu

Hastamız 1,5 yaşında erkek olgu idi. Kliniğimize sol gözde şaşılık, anormal baş pozisyonu yakınmaları ile başvurdu. Yakınmasının yaklaşık altı ay önce başladığı ve giderek arttığı belirtildi. Öz-soygeçmişinde herhangi bir özellik saptanmadı. Hastanın servise yatışında ağırlığı 11

**Sorumlu Yazar / Corresponding Author:** Şule Gökçe E-posta / E-mail: sule.gokce@yahoo.com

**Geliş Tarihi / Received:** 18.08.2017 **Kabul Tarihi / Accepted:** 14.03.2018

©Telif Hakkı 2019 Türk Pediatri Kurumu Derneği - Makale metnine www.turkpediatriarsivi.com web adresinden ulaşılabilir.

©Copyright 2019 by Turkish Pediatric Association - Available online at www.turkpediatriarsivi.com

DOI: 10.14744/TurkPediatriArs.2018.6116

kg (25–50p), boyu 67 cm (25p) ve baş çevresi 47 cm (25p) idi. Yaşamsal bulguları olağandı. Sistem bakısında birincil bakışta boyun sağa, çene sola ve yukarı deviye idi. Göz birimi konsültasyonu sonucunda monoküler obje ve ışık izleminin iyi olduğu, sağ gözde bakışların her yönde doğal, her iki gözde kırma kusurunun saptanmadığı belirtildi. Ön ve arka segment bulguları doğal olan olgunun, sol gözde dışa bakışı kısıtlı idi. Birincil bakış pozisyonunda belirgin ezotropyası yoktu (Şekil 1, 2). Diğer sistem bakılarında özellik saptanmadı. Hastada anormal baş pozisyonu, sol gözde dışa bakış kısıtlılığı ile ön planda sol Duane retraksiyon sendromu tip 1 düşünüldü ve hasta şaşılık birimince izleme alındı. Kan incelemelerinde beyaz küre 9,440/mm<sup>3</sup>, hemoglobin 12,1 g/dL, trombosit sayısı 262 000/mm<sup>3</sup>, C-reaktif protein 0,1 mg/dL, karaciğer ve böbrek işlev testleri olağandı. Eşlik edebilecek göz dışı bulgular açısından hastanın işitme taraması yapıldı ve normal sonuçlandı. Boyun direk grafisinde herhangi bir anomaliye rastlanılmadı. Kraniyal magnetik rezonans görüntüleme (MRG), MRG anjiyografi ve venografisi olağan olarak sonuçlandı. Kardiyak ve renal anomaliler açısından yapılan tetkiklerinde patoloji saptanmadı. Olgu poliklinik kontrollerine gelmek üzere izleme alındı. Sözel hasta onamı bu olguya katılan hastanın ebeveynlerinden alınmıştır.

### Tartışma

Duane retraksiyon sendromu ilk kez 19.uncu yüzyıl sonlarında Stilling ve Türk tarafından tanımlanan sonrasında Duane' nin 1905' de klinik tabloyu tanımlamasıyla Duane retraksiyon sendromu olarak adlandırılan çoğu sporadik, otozomal baskın (DURSL, 8q13, 2q31) geçişi de olan doğumsal bir anomalidir. Bu doğuştan anomali abduzens sinirinin normal gelişiminde yetersizliğe ve lateral rektus kasının oküler motor sinir tarafından anormal sinir iletilmesine neden olmaktadır. Bu patolojiler sonucunda da addüksiyon ile göz küresinin geri çekilmesi ve palpebral fissürün daralması meydana gelmektedir. Bu durum addüksiyon girişimi sırasında oluşan mediyal ve lateral rektus kaslarının aynı anda kasılması nedeniyle oluşur (3). Duane retraksiyon sendromu şaşılık nedeniyle izlemde olan hastaların yüzde 1 ila 5'ini oluşturur ve toplumda kadınlarda daha sık olmak üzere %0,1 oranında görülmektedir (4).

Duane retraksiyon sendromu olan hastalarda ezotropeya ya da ekzotropeya gözlenebilmekte ve hastalık bu bulgulara göre üç grupta sınıflandırılmaktadır. Tip 1 Duane retraksiyon sendromunda etkilenen gözde dışa bakış belirgin kısıtlıdır ve olguların %70–80'ini bu tip oluşturmaktadır. Tip 2'de içe bakışta ve tip 3'te ise hem içe hem dışa bakışta kısıtlılık vardır (4). Duane retraksiyon sendromu olgularının yarısından fazlasında sol



Şekil 1. Birincil bakış pozisyonunda anormal baş pozisyonu



Şekil 2. Yana bakış sırasında sol gözde belirgin dışa bakış kısıtlılığı

göz etkilenmektedir. Bazı hastalar ise birincil bakış pozisyonunda normal görülebilir ve patoloji yalnızca lateral bakış pozisyonunda saptanabilir (5). Diğer klinik özellikleri addüksiyonda etkilenen gözün füzyonu, başın anormal eğimi ya da dönüşüdür (anormal baş pozisyonu alma). Füzyon sırasında etkilenen gözün yukarı doğru hareketi ya da aşağı doğru hareketinin dikey rektus kaslarının anormal sinir iletilisinden kaynaklandığı düşünülmektedir. Zhang ve ark. (6) 201 olguluk çalışmasında anormal baş pozisyonunun %20,9 oranında gözleendiği bildirilmiştir.

Duane retraksiyon sendromuna oküler anomalilerden en sık nistagmus eşlik etmektedir. Ayrıca hastalarda epibulber dermoid, anizokori ve pitozis de gözlenebilmektedir.

Bunun yanı sıra Marcus-Gunn çene göz açılması sendromu, doğuştan katarakt, optik sinir hipoplazisi, heterokromi de literatürde bildirilmektedir. Duane retraksiyon sendromlu hastalarda ayrıca ambliopi ve diğer kırma kusurları (anizometri) gözlenebilmektedir (7). Bizim hastamızda da anormal baş pozisyonu yakınması vardı ve bu nedenle kliniğimize başvurmuştu.

Duane retraksiyon sendromunda ekstraoküler olarak şaşılık, yüzde asimetri, yarık damak, dış kulak anomalileri, preauriküler tag, omurga anomalileri (ikinci ve üçüncü boyun omurlarının füzyonu), tenar hipoplazisi, kaburga ve ayak anomalileri, kardiyak anomaliler ile Goldenhar ve Klippel-Feil sendromu, Wildervanck sendromu, Duane-radial Ray sendromu ile birliktelik bildirilmiştir. Ender olarak renal displazi, vezikulo-üretal reflü, Hirschsprung hastalığı, kolonun segmental dilatasyonu, fokal segmental glomerulonefrit, imperfore anüs, göbek fitiği, genito-üriner anomaliler ile Holt-Oram, Moebius, Marfan-Ehlor Danlos sendromu Duane retraksiyon sendromuyla beraber görülebilmektedir (5, 8).

Kliniğimizde hastamız ekstraoküler tutulumlar açısından değerlendirildiğinde fizik bakışında ek anomali saptanmamıştı. İşitme testi normal idi. Olası kardiyak patolojiler açısından elektrokardiografi ve ekokardiografi olağan olarak sonuçlandı. Klippel-Feil anomalisi için çekilen direk boyun ve omur grafileri normaldi. Wildervanck sendromu ile ilişkili olarak hastanın göz dibi muayenesinde herhangi bir patoloji saptanmadı. Bizim hastamızda olası intrakranial yer kaplayan oluşumlar ve göz dışı kas anomalileri açısından kranial MRG'de herhangi bir patoloji gözlenmedi.

Duane retraksiyon sendromu tedavisi diğer şaşılık tedavileri ile benzerdir. Olgularda anormal baş duruşu, adduksiyonda belirgin enoftalmus varlığında cerrahi seçeneklere başvurulabilir. Ancak, hastaların çoğunda çok ağır bir baş pozisyonu yoktur ve her iki gözde görmeleri doğaldır. Bu nedenle cerrahi tedavi ilk aşamada gerekmemektedir. Belirgin şaşılığı nedeniyle bulgu veren olgularda cerrahi tedavi uygulanır (9). Bizim hastamızda çok ağır bir içe kayma yakınmasının olmaması ve anormal baş pozisyonunun ağır düzeyde olmaması nedenleri ile göz birimizce operasyon planlanmamıştı ve hasta poliklinik izlemine alınmıştı.

Sonuç olarak şaşılık nedeniyle başvuran olgular Göz ve Çocuk Sağlığı hekimlerince birlikte değerlendirilmelidir. Şaşılık ve anormal baş pozisyonu varlığında Duane retraksiyon sendromu tanısı göz önünde bulundurulmalı ve eşlik edebilecek ek anomaliler açısından hastalar detaylı incelenmelidir.

**Hasta Onamı:** Sözel bilgilendirilmiş onam, bu olguya katılan hastaların ebeveynlerinden alınmıştır.

**Hakem Değerlendirmesi:** Dış bağımsız.

**Yazar Katkıları:** Fikir - Ş.G., Z.B.A., G.T., S.Y.; Tasarım - Ş.G., E.D.B.; Denetim - Ş.G., S.A.; Malzemeler - Ş.G., Z.B.A.; Veri Toplama ve / veya İşleme - Ş.G., E.D.B.; Analiz ve / veya Yorum - Ş.G., S.A. Literatür taraması - Ş.G., S.A.; Yazıyı yazan - Ş.G., S.Y.; Eleştirel İnceleme - S.Y., S.A.; Diğer - G.T., Z.B.A.

**Çıkar Çatışması:** Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

**Mali Destek:** Yazarlar bu çalışma için mali destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

**Informed Consent:** Verbal informed consent was obtained from patients' parents who participated in this case.

**Peer-review:** Externally peer-reviewed.

**Author Contributions:** Concept - Ş.G., Z.B.A., G.T., S.Y.; Design - Ş.G., E.D.B.; Supervision - Ş.G., S.A.; Materials - Ş.G., Z.B.A.; Data Collection and/or Processing - Ş.G., E.D.B.; Analysis and/or Interpretation - Ş.G., S.A.; Literature Review - Ş.G., S.A.; Writing - Ş.G., S.Y.; Critical Review - S.Y., S.A.; Other - G.T., Z.B.A.

**Conflict of Interest:** No conflict of interest was declared by the authors.

**Financial Disclosure:** The authors declared that this study has received no financial support.

## Kaynaklar

1. Von Noorden GK, Campos EC. Special forms of strabismus. In: von Norden GK, Campos EC, editors. Binocular vision and ocular motility. 6 th ed. Mosby: Inc; 2002. p. 458–66.
2. Appukuttan B, Gillanders E, Juo SH, et al. Localization of a gene for Duane retraction syndrome to chromosome 2q31. Am J Hum Genet 1999; 65: 1639–46. [CrossRef]
3. Von Noorden GK. Binocular vision and ocular motility. In: Cover F, Gunter K. N Von, editors. Theory and management of strabismus. Missouri: Mosby; 2002. p. 653.
4. Yüksel D, Orban de Xivry JJ, Lefèvre P. Review of the major findings about Duane retraction syndrome (DRS) leading to an updated form of classification. Vision Res 2010; 23: 2334–47. [CrossRef]
5. Kekunnaya R, Gupta A, Sachdeva V, et al. Duane retraction syndrome: series of 441 cases. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 2012; 49: 164–9. [CrossRef]
6. Zhang F. Clinical features of 201 cases with Duane's Retraction syndrome. Chin med J (Eng) 1997; 110: 789–91.
7. D'Amelio S, Lassen N, Vasiliou V, Bateman JB. Duane retraction syndrome, nystagmus, retinal pigment epitheliopathy and epiretinal membrane with micro- and pa-

- chygyria, developmental delay, hearing loss and craniopharyngioma, *Ophthalmic Genet* 2009; 30: 7–12. [\[CrossRef\]](#)
8. Jafari AK, Ameri A, Anvari F, Akbari MR. Case report: Duane retraction syndrome associated with hand anomaly. *Binocul Vis Strabismus Q* 2010; 25: 159–63.
  9. Kekunnaya R, Kraft S, Rao VB, Velez FG, Sachdeva V, Hunter DG. Surgical management of strabismus in Duane retraction syndrome. *J AAPOS* 2015; 19: 63–9. [\[CrossRef\]](#)