



Strabismi restrittivi:

Up to date

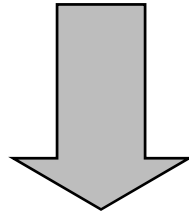
Bosisio 21 marzo 2009

INNERVAZIONI ABERRANTI

Roberto Salati

Istituto Scientifico E. Medea – Bosisio Parini (Lc)

Innervazione aberrante o paradossa:



- ➔ Un muscolo è innervato da un nervo ad esso non destinato. Questa condizione si verifica in anomalie congenite dello sviluppo ma anche a seguito di traumi, come fenomeno di rigenerazione anomala.
- ➔ Viste da questa prospettiva, diverse anomalie della motilità oculare rientrano in questa definizione

Innervazione aberrante

- ⇒ **A** - FORME CONGENITE congenital cranial disinnervation disorders
- ⇒ **B** - FORME ACQUISITE acquired oculomotor synkinesis

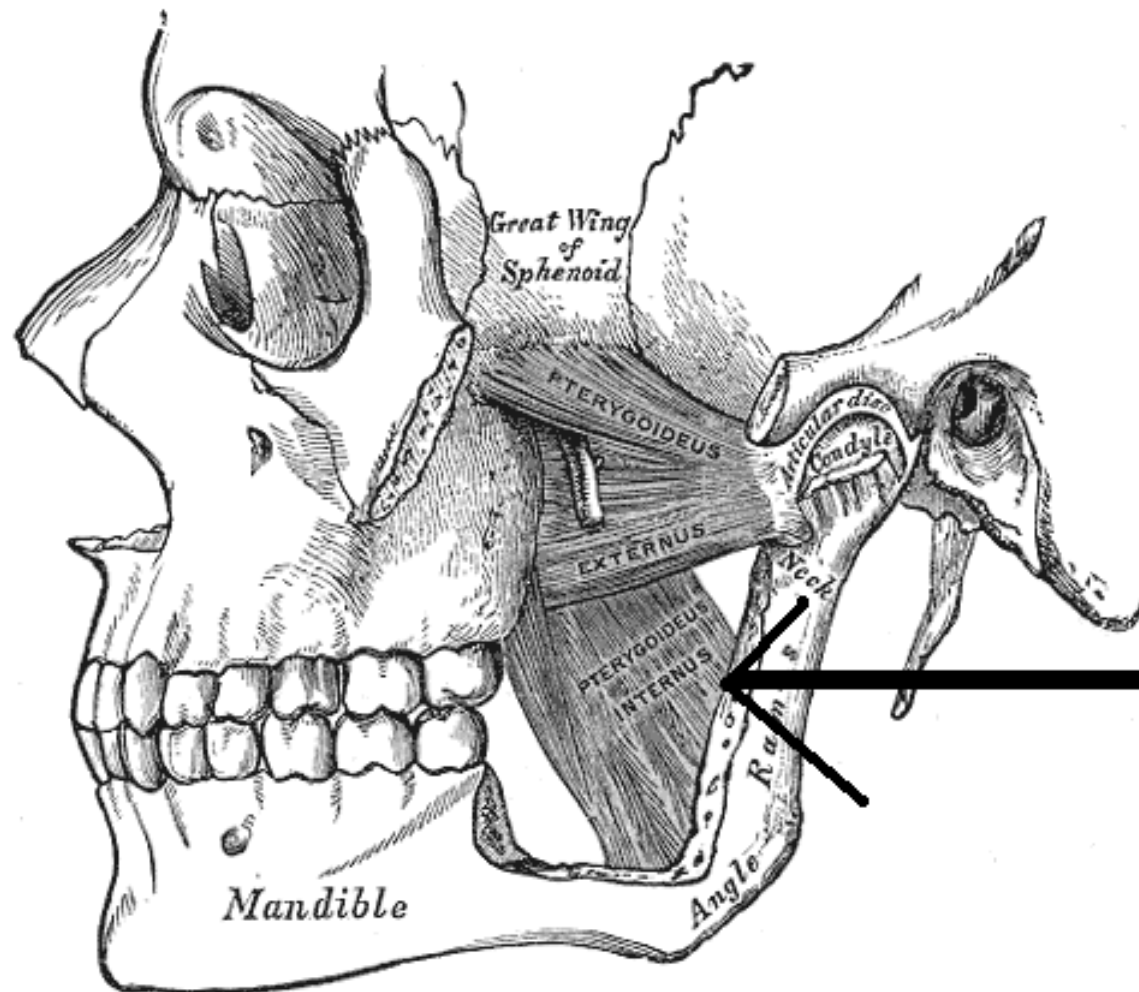
A. FORME CONGENITE

- ⇒ A.1 - Fenomeno di Marcus Gunn
- ⇒ A.2 - altre anomalie innervative congenite
(Congenital Cranial Dysinnervation Disorders)

MARCUS GUNN PHENOMENON

- ➔ Marcus Gunn describe la jaw-winking syndrome nel 1883 “...a case of congenital ptosis with peculiar associated movements of the affected lid ”
- ➔ Questo tipo sincinetico di ptosi consiste in una ptosi unilaterale con retrazione della palpebra in occasione di stimolazione del muscolo pterigoideo ipsilaterale.
- ➔ Il fenomeno si verifica principalmente masticando ma anche succhiando, aprendo la bocca, muovendo la mandibola, sorridendo e tirando fuori la lingua.

Muscolo pterigoideo interno



Caratteristiche cliniche

- ➔ È una forma di ptosi congenita, sporadica, sebbene casi familiari siano riportati, in tal caso la trasmissione è autosomica dominante.
- ➔ Marcus Gunn costituisce il 5% delle ptosi congenite (dal 2% al 13% in diversi studi).
- ➔ È monolaterale, sebbene casi bilaterali siano stati descritti.
- ➔ Non c'è differenza di lato.

Caratteristiche cliniche (Pratt 1984)

⇒ Patologie oftalmologiche associate:

- ▣ Ambliopia (50%)
- ▣ Strabismo (in genere ipotrofia) 58%
- ▣ Anisometropia 25%
- ▣ MED 25%
- ▣ Paralisi retto superiore 23%
- ▣ Sporadiche:
 - ◆ Duane
 - ◆ Nistagmo congenito
 - ◆ Emangioma capillare della palpebra
 - ◆ Distrofia corneale

Terapia

- ➔ Nelle forme lievi nessuna terapia è indicata
- ➔ Nelle forme gravi sono stati suggeriti:
 - ▣ Sezione bilaterale dell'elevatore palpebrale e sospensione bilaterale al frontale (Beard 1981)
 - ▣ Resezione unilaterale dell'elevatore palpebrale
 - ▣ Intervento di Fasanella – Servat (tarsectomia , ptosi modeste)

A.2 altre forme di sincinesia congenita (CCDDs)


- ⇒ Certe forme di strabismo incomitante sono causate da errori di sviluppo dei nervi con innervazione anomala o assente, queste condizioni sono ora raggruppate sotto l'acronimo CONGENITAL CRANIAL DYSINNERVATION DISORDERS. Negli ultimi anni è stato dimostrato un substrato genetico a questi disordini: più di dieci geni finora riconosciuti.

CCDDs definizione

- ⇒ Anomalie congenite, non progressive, della muscolatura cranica risultato di anomalie innervative o assenza di innervazione
- ⇒ Workshop report: 110th ENMC International Workshop: the congenital cranial dysinnervation disorders. *Neuromuscular disorders* 13(2003) 573-578.
- ⇒ Trabuloussi E I: Congenital cranial dysinnervation disorders and more. *Journal of AAPOS* 2007 11: 215-217.

A.2 CCDDs: quadri clinici riconosciuti:

- ⇒ Sindrome di Duane DURS 1 delezione cr 8; DURS 2 cr 2; sall4 cr 20
- ⇒ Fibrosi congenite dei muscoli extraoculari (CFEOM) FEOM 1 cr. 12; PHOX2A cr 11; FEOM3 E FEOM4 cr. 16.
- ⇒ Ptosì congenita PTOS1 cr 1, PTOS2 cr X.
- ⇒ Paralisi facciali congenite MBS2 cr 3, dominante
- ⇒ Moebius syndrome MBS1 cr 13



B. FORME ACQUISITE

ACQUIRED SYNKINESIS

⇒ B.1 - Ipotesi eziopatogenetiche

⇒ B.2 - Cause

⇒ B.3 - caratteristiche cliniche

B.1 Ipotesi eziopatogenetiche

- ⇒ A seguito di una paralisi del III n.c. alcuni pazienti sviluppano dei quadri particolari di movimenti anomali di palpebra, occhio e sfintere pupillare, noti come rigenerazione aberrante. Seppur raramente questi quadri insorgono spontaneamente. Altrettanto rari, ma descritti, sono i casi di remissione delle sincinesie conseguenti alla paralisi del III nc. L'opinione prevalente sui meccanismi di questi fenomeni è che si tratti di una reinnervazione anomala, ovvero la rigenerazione di un neurone prenderebbe la strada per un muscolo che originariamente non doveva innervare.

B.1 Ipotesi eziopatogenetiche

⇒ B.1.α MISDIRECTION HYPOTHESIS

⇒ B.1.β EPHAPTIC TRANSMISSION

⇒ B.1.γ CENTRAL REORGANIZATION

⇒ B.1.δ DENERVATION SUPERSENSITIVITY

B.1.α Misdirection hypothesis

- ➔ La nozione di rigenerazione aberrante risale a Bielchowsky (1935). "...axons originally destined for the levator may in some instances reach that muscle, but other such axons may reach the medial or inferior rectus, axons destined for the superior rectus may reach the inferior rectus and so on..." Walsh 1957
- ➔ Nonostante molte critiche proposte, questa rimane l'ipotesi più convincente.

B.1.β Ephaptic transmission

- ⇒ Si tratta di una stimolazione tra assoni (cross talk o cortocircuito) che avviene nella sede della lesione ove sia danneggiata la copertura mielinica. E' dimostrato che correnti elettriche possono alterare l'attività elettrica di fibre adiacenti, ma normalmente lo strato di mielina è sufficiente a proteggere il neurone da questo "cross talk". Tuttavia nella sede di lesione una trasmissione da assone ad assone è possibile, anche se non ancora dimostrata. Questo meccanismo è stato suggerito anche per altre condizioni cliniche come la causalgia, lacrimazione gustatoria, i fosfeni indotti da suoni.

B.1.γ Central reorganization

⇒ Questa teoria ipotizza che il danno periferico induca cambiamenti retrogradi tali da risultare in una riorganizzazione a livello del SNC. Errori in questa riorganizzazione produrrebbero le sincinesie. La plasticità del SNC tuttavia potrebbe riportare la situazione alla normalità, spiegando quindi i (pochi) casi di sincinesie reversibili.

B.1.8 Denervation supersensitivity

- ⇒ La ipersensibilità da denervazione è un fenomeno noto della fibra muscolare. Gli effetti di un neurotrasmettitore su un muscolo sono amplificati dopo una sezione del nervo afferente. Le residue fibre non danneggiate forniscono sufficiente neurotrasmettitore da ipereccitare l'intero muscolo target. Questo fenomeno è stato osservato dopo lesioni del nervo ipoglosso e nervo facciale. Come avviene la fisiologica riparazione del nervo, i fenomeni di ipersensibilità da denervazione regrediscono.

B.2 cause di paralisi sincinetiche del III n.c.

- ⇒ Aneurismi intracranici
- ⇒ Traumi e fratture della base cranica
- ⇒ Tumori (meningiomi)
- ⇒ Trombosi seno cavernoso
- ⇒ Eemicrania oftalmoplegica
- ⇒ Meningite basilare

B.3 Caratteristiche cliniche

- ⇒ Sincinesia tra palpebra e movimenti orizzontali
 - Elevazione palpebrale in adduzione
 - Abbassamento palpebrale in abduzione
- ⇒ Pseudo Graefe (retrazione palpebrale nello sguardo in basso)
- ⇒ Retrazione e adduzione del bulbo nel tentativo di sguardo verticale
- ⇒ Costrizione pupillare nel tentativo di adduzione = pseudo Argyll – Robertson (con possibile miopia)

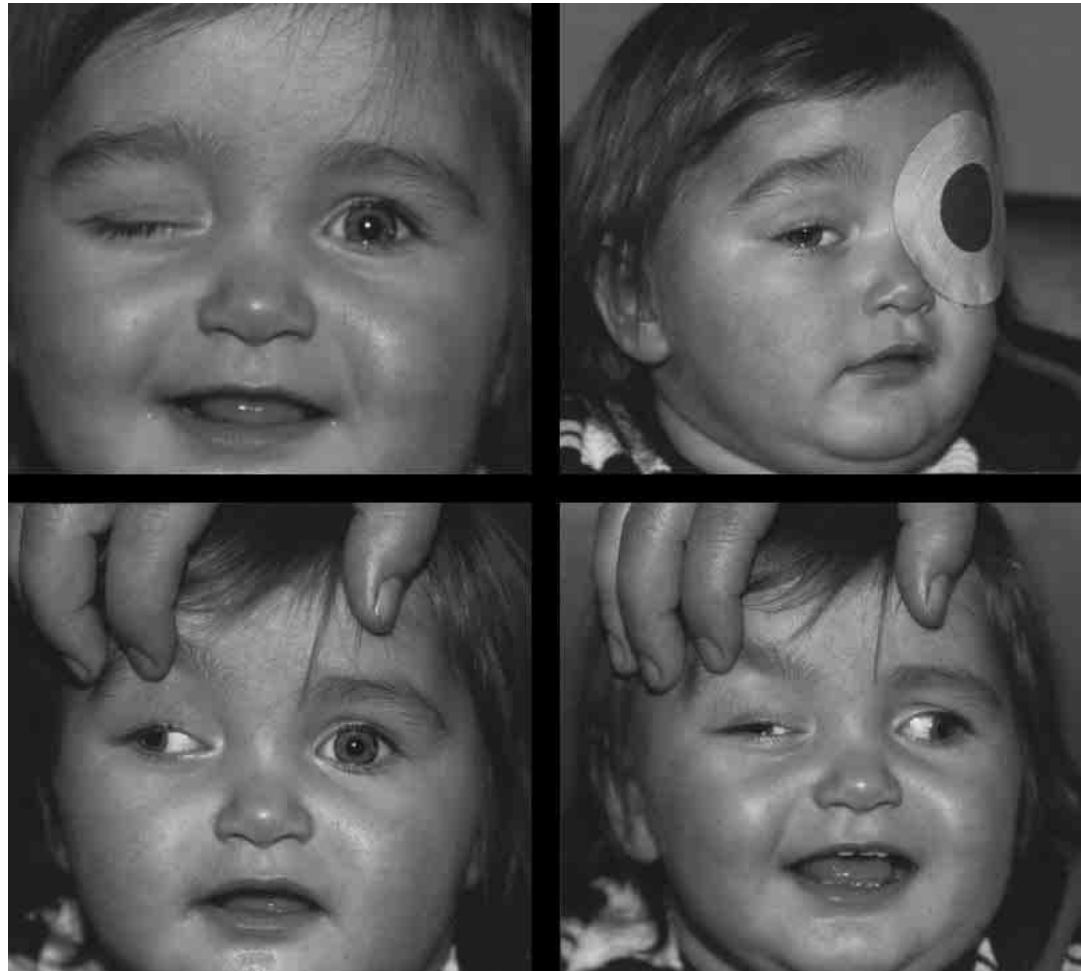
Caso clinico: segno di pseudo Graefe in esiti paralisi traumatica III nc

- ⇒ 5 mesi: trauma cranico (*caduta dal passeggino*) con coma per 2 giorni. Conseguenze paralisi completa del III n.c. destro. MRI normale.



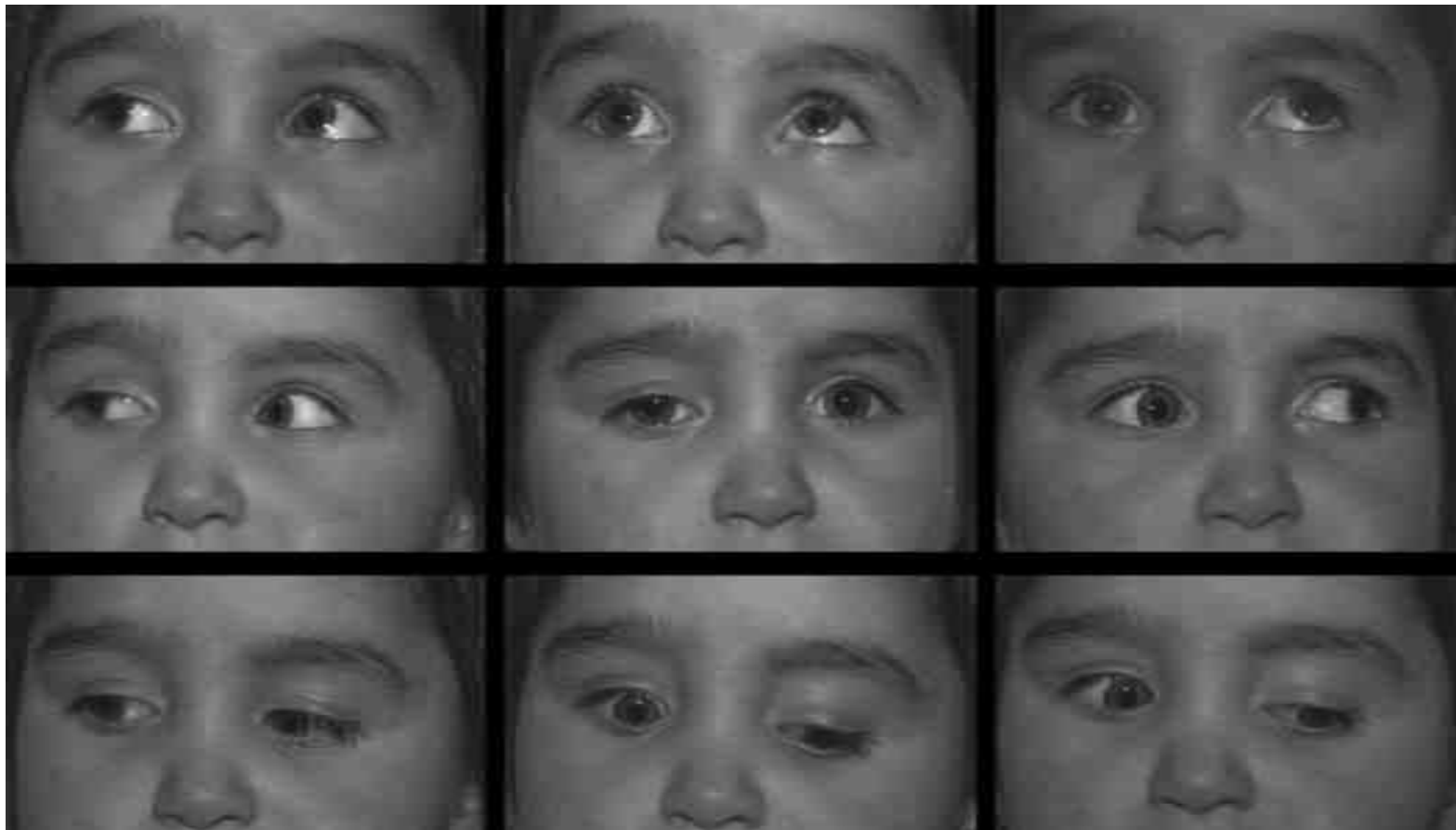
Caso clinico: segno di pseudo Graefe in esiti paralisi traumatica III nc

⇒ 1 anno, inizia il recupero, notare l'effetto del patching.



Caso clinico: segno di pseudo Graefe in esiti paralisi traumatica III nc

⇒ 2 anni, recupero parziale, si nota il segno di pseudograefe



Caso clinico: segno di pseudo Graefe in esiti paralisi traumatica III nc

⇒ 4 anni, esiti stabilizzati con

- Visus 10/10 OO (grazie alla terapia occlusiva)
- Lieve ptosi OD
- Lieve paresi dell'adduzione
- Exotropia per lontano 8 DP, 4 DP per vicino.
- Lang stereotest. Assente
- SEGNO DI PSEUDO GRAEFE (reinnervazione paradossa) retrazione palpebrale nei movimenti di sguardo in basso.

Grazie per l'attenzione



causalgia

- ⇒ Con tale termine si indica una forma rara di nevralgia periferica, conseguente a una lesione traumatica parziale del nervo mediano o dell'ulnare e, più raramente, dello sciatico. Definisce una sindrome caratterizzata da dolore urente e disturbi vegetativi che seguono alla lesione traumatica di uno dei principali tronchi nervosi delle estremità. Il dolore, intenso e persistente, viene avvertito alla mano e al piede, più pronunciato a livello delle dita, palmo delle mani e pianta del piede, e si irradia talora oltre il territorio del nervo leso. Le regioni interessate sono ipersensibili agli stimoli tattili, tanto che il paziente non riesce a sopportare indumenti, correnti d'aria, caldo o freddo. Sono regolarmente presenti disturbi vasomotori e iperidrosi, la cute diviene rapidamente sottile e liscia. La spiegazione più plausibile del dolore causalgico è che sia dovuto a un cortocircuito di impulsi fra le fibre vegetative efferenti e le fibre somatiche sensitive a livello della lesione. Ciò spiegherebbe sia le turbe vegetative sia l'esacerbazione del dolore con tutti i tipi di stimoli emotivi. La causalgia risponde favorevolmente al blocco procainico del ganglio simpatico interessato e, a lungo termine, alla simpaticectomia regionale. L'iniezione endovenosa di guanetidina nell'arto colpito (impedendo il ritorno venoso per diversi minuti) può alleviare il dolore per alcuni giorni o più. Alcuni autori hanno utilizzato il termine causalgia per definire un'ampia gamma di patologie caratterizzate da dolore urente persistente, ma con scarsa evidenza di turbe vegetative e trofiche e con risposte variabili al blocco simpatico.