

Sulla interferenza fra compromissioni miopatiche e nervose nella sindrome di Stilling-Turk-Duane (A proposito di due casi familiari)

A. Colombi, A. Battistini

La sindrome di Stilling-Turk-Duane (S.T.D.) è caratterizzata nella sua forma più comune, da assenza o riduzione dei movimenti di abduzione del globo oculare, da riduzione, non sempre evidente, dell'adduzione, da retrazione del bulbo e riduzione della rima palpebrale durante l'adduzione. Essa compare sia mono che bilateralmente; quando è bilaterale si accompagna più frequentemente ad altri segni neurologici e a malformazioni varie (paralisi facciali, emiatrofia facciale; aplasia dei mm. sternocleido-mastoidei, sindattilie, piede equino; caratatta congenita, eterocromia iridea, ptosi, epicanto, malformazioni retino-corneali ecc.). Tuttavia una definizione più restrittiva della sindrome contempla solo i casi puri, senza alterazioni neurologiche, oculari o scheletriche. La forma unilaterale colpisce prevalentemente l'occhio sinistro, e compare più frequentemente nel sesso femminile. Quando è ereditaria la malattia si comporta secondo il modo dominante autosomico, con penetranza incompleta. Il gene sarebbe dotato di grande labilità, il che spiegherebbe la frequente unilateralità, nonché le forme fruste e sporadiche (François). Negli altri casi l'eziopatogenesi si riconduce generalmente ad alcune ipotesi: la prima è quella di alterazioni idiomuscolari che conducono alla fibrosi e alla retrazione del retto esterno e talora dell'interno; esse conseguirebbero a miositi (Bielschowski, Gallus e Hofnegels), a lesioni da parto (De Wecker, Bock, Hoffmann, Gifford), a displasia congenita (Kunn, Duane e Birch-Hirschfeld). Altri reperti autoptici e chirurgici depongono per la presenza di anomalie anatomiche (inserzioni muscolari anomale, legamenti mediali anomali, muscoli soprannumerari).

Un altro ordine di vedute patogenetiche attribuisce la sindrome a lesioni neurogene sia centrali che periferiche (Wilbrand e Sanger, Matteucci, Crouzon, MacRae, ecc.).

Dal punto di vista elettromiografico manca una descrizione esauriente dei casi. Breinin e Moldaver affermano che è possibile distinguere due forme: quelle da fibrosi del retto esterno, nelle quali il muscolo presenta attività elettrica solo in alcune zone, e quelle, più complesse, dove è presente innervazione anomala con reclutamento, nel retto esterno, solo durante la contrazione dell'antagonista. Ambrosio e D'Esposito

hanno descritto, senza ulteriore commento, reperti emg nella sindrome di Duane dai quali risulta una diminuzione d'ampiezza dei potenziali d'azione muscolari.

Anamnesi familiare di P. Rosanna e di P. Ivana.

Genitori viventi e sani. Le due m. hanno due fratelli, il primo dei quali è affetto da lussazione congenita dell'anca. Della stessa malformazione sono affetti alcuni ascendenti della linea materna: un fratello ed una sorella della madre e due sorelle del nonno materno. Nessun dato di rilievo negli ascendenti della linea paterna.

P. ROSANNA di anni 10, da Milano

Secondogenita da parto normale, sviluppo somatico e psichico regolare. Frequenta la seconda elementare: ha ripetuto a causa dei disturbi oculari. Non soffrì malattie degne di nota, tranne frequenti affezioni delle prime vie aeree. Durante il terzo anno di vita i parenti si accorsero che la bambina in certi momenti deviava gli occhi. Questo disturbo andò progressivamente aggravandosi, fino allo scorso anno, quando la bambina non riusciva più a girare i globi oculari all'esterno.

All'inizio delle scuole, l'attenzione dei parenti e della insegnante fu attratta dal fatto che la piccola portava il capo in posizione viziata. Lo scorso anno fu sottoposta ad esercizi ortottici non meglio precisati che a detta dei parenti migliorarono notevolmente la situazione.

ESAME OBIETTIVO: Condizioni generali buone, nulla di rilievo all'esame dei visceri toraco-addominali. Indenni le funzioni di senso e di moto, eccezion fatta per i muscoli oculari (v. oltre); in particolare trofismo tono e forza muscolari sono buoni in tutti i segmenti; la stazione eretta e la marcia avvengono correttamente. Tra gli esami collaterali, da notare che la R. W. è negativa come pure la Xgrafia del cranio. EEG: ritmo alfa occipitale a 9 c/s; ritmi theta a 6,5 c/s; reazione delta diffusa all'iperpnea. Nel complesso reperto nei limiti della norma.

ESAME OFTALMOLOGICO: la m. è emmetrope con visus bilaterale di 10/10. Non alterazioni nè del segmento anteriore nè del fondo oculare; riflessi pupillari normali. In posizione primaria i bulbi sono in asse. Nello sguardo di lateralità a destra l'occhio destro rimane pressochè immobile, mentre il sinistro risponde alla sollecitazione volontaria presentando in più un marcato enoftalmo con riduzione della rima palpebrale.

Analogamente, ciò si verifica nell'occhio destro quando la bambina guarda a sinistra, mentre l'occhio sinistro rimane quasi immobile. Durante i movimenti di sguardo orizzontale la bambina non accusa diplopia per evidente fenomeno di soppressione. I movimenti di verticalità e di rotazione sono normali, come pure quelli di convergenza. Nistagmo optocinetico: durante la rotazione del tamburo a sinistra, l'occhio sinistro è in grado di deviare all'esterno della posizione primaria con una escursione nettamente percepibile; analogamente accade nell'occhio destro quando il nistagmo viene invertito.

ELETTROMIOGRAFIA: Tecnica: derivazione con aghi di Adrian, dopo anestesia della congiuntiva per instillazione. Amplificazione con sistema Offner 141 a C.T. 0,02; registrazione con oscillografo a due R.C. tipo Dumont e carta sensibile ad alta velocità.

Retto esterno destro: non attività spontanea; possibile il silenzio elettrico nello sguardo in posizione primaria. Attività volontaria con potenziali d'azione di durata e ampiezza normale, reclutamento poco graduato fino a quadri di transizione per sforzi massimali. Nello sguardo verso l'interno compare una attività di unità motorie (U.M.) molto intensa, come negli sforzi massimali di sguardo verso l'esterno.

Retto interno destro: non attività spontanea, possibilità di rilasciamento completo. Attività volontaria con potenziali d'azione (P.A.) normali per durata ad ampiezza; reclutamento piuttosto brusco fino al quadro di interferenza nella deviazione massima verso l'interno. Nei tentativi di sguardo verso l'esterno l'attività del retto interno viene completamente inibita.

P. IVANA di anni 4, da Milano

Quartogenita, da parto eutocico, ebbe sviluppo regolare; non soffrì di malattie di rilievo. Da due anni i genitori hanno notato irregolarità nei movimenti degli occhi, analoghi a quelli della sorella, ma limitati all'occhio sinistro, che non può essere completamente deviato all'esterno, e più lievi; come nella sorella, il disturbo si è aggravato progressivamente.

ESAME OBIETTIVO: Condizioni generali buone. Nulla di rilevante agli esami internistico e neurologico, tranne che per il deficit oculare (v. oltre); anche in questa bambina nessun disturbo del trofismo e della forza dei muscoli scheletrici, della stazione eretta e della deambulazione.

ESAME OFTALMOLOGICO: in posizione primaria i bulbi oculari sono in asse. Nei movimenti orizzontali di lateralità a sinistra l'occhio sinistro devia all'esterno meno del normale; nel movimento di lateralità a destra gli occhi deviano normalmente in questa direzione; inoltre a sinistra compare enoftalmo e restringimento della rima palpebrale. Ulteriori indagini, specie quella elettromiografica, sono rese impossibili dall'età e dalla particolare indocilità della bambina.

L'interpretazione dei dati della prima malata non è immediata e merita che ci si soffermi brevemente sul loro significato in rapporto alle possibili patogenesi della sindrome di S.T.D.

L'interpretazione della sindrome in questione come una paralisi internucleare posteriore è stata sostenuta raramente. Nel nostro caso depongono per essa due fatti: il primo è l'osservazione clinica di una attività riflessa più efficace che quella volontaria. L'altro è l'assenza di inibizione reciproca nel retto esterno con comparsa di riflesso da stiramento; in questo senso, almeno, pare vada interpretata la presenza di reclutamento nel retto esterno durante la contrazione dell'antagonista. Ci si può chiedere una giustificazione di quel fenomeno che Gedda e Magistretti chiamano «paracinesia adduttorio enoftalmica», caratteristica della s. di S.T.D. e di alcune sindromi affini; essa non viene generalmente descritta nelle paralisi neurogene. Tuttavia il solo fatto che durante la contrazione del retto interno si contrae per via riflessa anche l'antagonista può dare ragione della retrazione del globo, come movimento risultante. Contraddice all'ipotesi di una lesione neurogena in genere la presenza di numerose Unità Motorie attive nel retto esterno. Va però notato in proposito che i quadri emg da lesione neurogena dei muscoli oculari sono tutt'altro che tipici nè i criteri differenziali sono esaurienti. Le U.M. dei muscoli oculari sono infatti piccole e numerose, anche per piccoli sforzi vengono reclutate in gran numero e ad alta frequenza; ciò porta a quadri di interferenza anche in molte paralisi neurogene; in pratica lesioni neurogene di medio grado, che nei muscoli scheletrici darebbero

quadri di transizione, nei muscoli oculari sono praticamente indistinguibili dal normale (Papstesslen e Mertens; Breinin e Moldaver). In casi di paralisi internucleare anteriore Breinin e Moldaver hanno registrato dal retto interno attività di transizione. In genere si deve pensare che solo una discrepanza netta fra numero di U.M. attive ed effetto cinetico possa fare escludere la lesione neurogena.

Anche la paralisi neurogena periferica è raramente invocata nelle genesi della sindrome di S. T. D., per quanto siano descritti reperti autoptici molto precisi come quello di Matteucci, con atrofia del retto esterno, degenerazione delle fibre del VI e atrofia del suo nucleo, mentre il fascicolo longitudinale posteriore era « apparentemente indenne ». Elettromiograficamente le paralisi periferiche incontrano le stesse difficoltà diagnostiche accennate più sopra. Non è neppure fruttuoso lo studio dei singoli potenziali: sulle modificazioni di durata mancano dati esaurienti e per quanto riguarda l'ampiezza pare che essa diminuisca anche nelle lesioni neurogene (Breinin e Moldaver). Quanto all'attività di fibrillazione, essa è mal distinguibile dai P. A. di U. M., perchè anche questi sono per la maggior parte di durata molto breve e di bassa ampiezza. Nel nostro caso, però, si può escludere l'attività spontanea, considerando che in posizione primaria era sempre ottenibile il silenzio elettrico.

La patogenesi muscolare accanto a quella pseudoparalitica, è la più frequentemente invocata e si vale di numerosi reperti biotici. Una sofferenza muscolare primitiva, di qualsiasi natura, che senza portare il muscolo alla completa fibrosi, impoverisca le Unità Motorie in modo casuale, darebbe la spiegazione più comprensibile del reperto emg di una attività di transizione cui corrisponde un effetto meccanico pressochè nullo. Non contraddice la presenza di un riflesso da stiramento: il dato che lo « stretch reflex » è stato osservato per ora solo in paralisi oculari neurogene, non prova necessariamente la natura neurogena dei casi in cui compare. Se supponiamo che il retto esterno è accorciato per malformazione, ipoplasia, retrazione fibrosa di qualsiasi origine, esso, a parità di condizioni, andrà soggetto a stiramenti relativi maggiori di un muscolo di lunghezza normale; ciò è di facile constatazione nei muscoli scheletrici dove la risposta riflessa è maggiore in un muscolo retratto che in un muscolo normale, quando entrambi vengono stirati per la stessa lunghezza.

Ci si può chiedere infine se sia compatibile con una lesione muscolare la maggior deviazione all'esterno che l'occhio può compiere durante il nistagmo; in proposito può essere sostenibile questa considerazione: il nistagmo comporta un reclutamento più brusco ed una scarica di U. M. più sincrona che lo sforzo volontario; ciò è stato osservato sperimentalmente (Bornschein e Schubert); per lo meno esso comporta una scarica a frequenza molto elevata (Breinin e Moldaver). Possiamo confermare questo dato anche per la nostra esperienza. Ciò porta il muscolo ad esplicare una potenza maggiore, vincendo una resistenza che nelle condizioni di sforzo volontario può essere incapace di superare.

L'ipotesi della pseudoparalisi da impedimento meccanico sembra nel nostro caso la meno probabile: la riduzione del numero di U.M. attive, la presenza di innervazione anomala, oltre al carattere progressivo della lesione sono tutti fatti che depongono per processi interessanti direttamente il retto esterno.

Nel complesso mancano elementi sicuri per escludere una sofferenza idiomuscolare; tuttavia è molto probabile che accanto a questa sussista una lesione nervosa, verosimilmente a sede internucleare.

Quanto agli aspetti familiari dell'affezione, i casi meritano interesse per due fatti. L'uno è la presenza nella stessa famiglia dei due casi, l'uno bilaterale, l'altro mono, con buona probabilità insorti sulla stessa base eziopatogenetica. È noto al proposito quanta importanza sia stata data alla distinzione fra le due localizzazioni.

L'altro aspetto ha interesse descrittivo e riguarda la presenza, nella stessa famiglia, di numerosi casi di lussazione congenita dell'anca.

Riassunto

Gli AA. hanno studiato due casi familiari di sindrome di Stilling-Turk-Duane, in uno dei quali fu possibile praticare l'esame elettromiografico. Essi concludono che, pur mancando elementi sicuri per escludere una sofferenza muscolare periferica, è molto probabile anche l'esistenza di una lesione nervosa a sede internucleare.

Bibliografia

- AMBROSIO A. e D'ESPOSITO M.: Arch. Oftalm., 299, 1957.
BJORK e KUGELBERG: EEG Clin. Neuro-phys., 5, 595, 1953.
— — *ibid.*, 5, 271, 1953.
BORNSCHEIN e SCHUBERT: Wien. Z. Nervenheilk., 5, 149, 1952.
BREININ G. e MOLDAVER J.: Arch. of Ophth., 54, 200, 1955.
BREININ G.: *ibid.*, 54, 407, 1955.
— *ibid.*, 58, 623, 1957.
— *ibid.*, 57, 644, 1957.
— *ibid.*, 57, 165, 1957.
— *ibid.*, 57, 101, 1957.
— *ibid.*, 59, 177, 1958.
— *ibid.*, 57, 17, 1957.
— Amer. J. Ophth., 46, 123, 1958.
DANIS P.: Ophthalmologica, 110, 113, 1945.
— Ann. d'Ocul., 181, 148, 1948.
FOCOSI M.: Le paralisi dei muscoli oculo-motori estrinseci. Abruzzini Ed., Roma, 1948.
FRANÇOIS J.: L'Hérédité en Ophtalmologie, Masson e C.ie, Paris 1958.
MATTEUCCI: Rass. d'Ottalm., 15, 345, 1946.
MAC RAE: citato da Danis.
WALSH F.: Clinical Neuro-Ophthalmology Balliere, Tindall e Cox, London: 1957.

RÉSUMÉ

Les Auteurs ont observé deux cas familiaux de Syndrome de Stilling-Turk-Duane, chez un desquels il a été possible de faire l'examen électromyographique. Ils concluent que, tout en ne pas ayant d'éléments certains pour exclure une lésion musculaire périphérique, l'existence d'une lésion nerveuse avec siège intra-nucléaire est quand-même très probable.

SUMMARY

The Authors have observed two familial cases presenting the Stilling-Turk-Duane Syndrome. In one of them it has been possible to carry-out the electromyography. The Authors conclude that, though there is no evidence of a peripheric muscular lesion, the existence of an intranuclear nervous lesion is quite likely.

ZUSAMMENFASSUNG

Die Verfasser haben zwei mit der Stilling-Turk-Duane Syndrom behaftete Familienfälle beobachtet. In einem Fall wurde es möglich die Elektromyographie zu machen. Die Verfasser kommen zu dem Schluss, dass, obwohl es gewisse Elemente einer Muskel-peripherischen Leidung fehlen, eine innenkernische Nerven-Leidung wahrscheinlich ist.