

Trabajo Fin de Grado

SINDROME DE DUANE. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA
DUANE SYNDROME. BIBLIOGRAPHIC REVISION

Autor

Jorge Casalod Campos

Director/es

León Remón Garijo

Francisco Javier Ascaso Puyuelo

Universidad de Zaragoza

Facultad de Ciencias

Grado en Óptica y Optometría

Curso 2023-2024

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

SD – Síndrome de Duane.

RL – Recto lateral.

RM – Recto medial.

RS – Recto superior.

RI – Recto inferior.

EMG – Electromiográficos.

FDT – Prueba de ducción forzada.

MRc – Retroinserción del recto medial.

PD – Dioptrías prismáticas.

LRc – Retroinserción del recto lateral.

TRV – Transposición de músculos verticales.

SRT – Transposición del recto superior.

ÍNDICE

RESUMEN/ABSTRACT	3
INTRODUCCIÓN.....	4
OBJETIVOS.....	5
METODOLOGÍA	5
MARCO TEÓRICO	6
Epidemiología	6
Etiopatogenia	7
Clasificación	8
Diagnóstico	10
Diagnóstico diferencial.....	13
Tratamiento	14
RESULTADOS	18
CONCLUSIONES	22
BIBLIOGRAFÍA	24
ANEXOS	25

RESUMEN

El síndrome de Duane (SD) es un tipo de estrabismo congénito restrictivo, caracterizado por limitaciones variables en los movimientos horizontales del ojo, acompañados de retracción del globo ocular, movimientos anómalos durante la aducción y estrechamiento de la fisura palpebral. Este síndrome se clasifica actualmente como un trastorno de denervación craneal congénita. Predomina en las mujeres y suele presentarse de manera unilateral. La causa principal radica en la denervación del músculo recto lateral (RL), debido a la agenesia o hipoplasia del núcleo del VI par craneal o nervio abducens, con una innervación aberrante secundaria del RL por el subnúcleo del recto medial (RM) del III par craneal o nervio oculomotor, siendo la causa más frecuente de innervación aberrante ocular congénita. El diagnóstico es generalmente clínico. Debido a la variabilidad en la presentación de la enfermedad, el tratamiento quirúrgico, si es necesario, es complejo y debe ser personalizado para lograr la correcta alineación en la mirada primaria, reducir la retracción del globo ocular, corregir los movimientos anómalos hacia arriba y hacia abajo, y ajustar cualquier postura anormal de la cabeza.

Palabras clave: Síndrome de Duane, endotropía/esotropía, exotropía, recto lateral y medial, tortícolis ocular, movimientos verticales anómalos, enoftalmía.

ABSTRACT

Duane syndrome (DS) is a type of congenital restrictive strabismus, characterized by variable limitations in horizontal eye movements, accompanied by globe retraction, anomalous movements during adduction, and narrowing of the palpebral fissure. This syndrome is currently classified as a congenital cranial dysinnervation disorder. It predominantly affects females and usually presents unilaterally. The primary cause lies in the denervation of the lateral rectus (LR) muscle, due to agenesis or hypoplasia of the sixth cranial nerve (abducens nerve) nucleus, with secondary aberrant innervation of the LR by the medial rectus (MR) subnucleus of the third cranial nerve (oculomotor nerve), making it the most common cause of congenital aberrant ocular innervation. Diagnosis is generally clinical. Due to the variability in disease presentation, surgical treatment is complex and must be personalized to achieve correct alignment in the primary gaze, reduce globe retraction, correct anomalous up and down movements, and adjust any abnormal head posture.

Keywords: Duane syndrome, esotropic, exotropic, lateral and medial rectus muscle, ocular torticollis, abnormal vertical movements, exophthalmia.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Duane (SD), también conocido como síndrome de retracción congénita o síndrome de Stilling-Turk-Duane es un trastorno de denervación craneal congénita que se caracteriza por la co-contracción de los músculos rectos horizontales durante la aducción, causando retracción del globo ocular junto con cantidades variables de movimientos anómalos hacia arriba o hacia abajo y estrechamiento de la hendidura palpebral con la aducción, asociada a la restricción de la abducción, aducción o ambas (1,2).

A pesar de que el síndrome de retracción de Duane representa menos del 5% de todas las formas de estrabismo, ha sido ampliamente documentado en la literatura desde el siglo XIX. Así, en 1879, Heuck fue el primero en informar de un paciente con movimientos oculares anómalos congénitos y retracción del globo ocular durante la aducción. Años después, Sinclair (1895), Bahr (1896), Stilling y Bergmann (1887), Turk (1899), entre otros, describieron esta condición con mayor detalle. No fue hasta 1905 cuando Alexander Duane recogió una serie de 54 casos con Síndrome de retracción de Duane (SRD), proporcionando una descripción detallada de sus características clínicas y resumiendo la posible etiopatogenia y manejo de este síndrome (3).

El trastorno principal del SD radica en la hipogenesia o agenesia del núcleo y tronco del nervio abducens (VI par craneal). En su lugar, las fibras nerviosas son reemplazadas por fibras procedentes del subnúcleo del recto medial del nervio oculomotor (III par craneal), (2,3).

Este estudio pretende abordar el síndrome de Duane desde una perspectiva integral. Se busca comprender a fondo la etiología, la epidemiología y la clasificación. Además de explorar el diagnóstico y tratamiento de este síndrome para ofrecer una visión completa del mismo y así contribuir a mejorar la atención y calidad de vida de la población afectada por esta condición.

OBJETIVOS

Objetivo principal: Realizar una revisión actualizada sobre el estado de las investigaciones sobre el síndrome de retracción de Duane.

Objetivos secundarios:

- Estudio de la etiopatogenia del SD, así como su clasificación, para lograr una mayor comprensión de la enfermedad.
- Evaluar la información disponible acerca del diagnóstico y los diversos tipos de tratamiento aplicados para los casos de síndrome de Duane en toda la población.
- Informar sobre las posibles complicaciones o sobrecorrecciones tras algunos tratamientos quirúrgicos, si es necesario.

METODOLOGÍA

Se ha realizado una revisión bibliográfica de tipo cualitativo de artículos científicos. Se recopiló información mediante una revisión de la literatura científica desde el año 2017 al 2023, sobre el síndrome de Duane. Se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica en la principal base de datos, Pubmed, utilizando una combinación de palabras clave, así como los operadores booleanos “AND” y “OR”, junto a otras bases de datos como Google Scholar, utilizando los descriptores síndrome de Duane, etiopatogenia, esotropía/endotropía, exotropía, cirugía; con el fin de obtener información veraz y relevante sobre la etiología del síndrome de Duane, su clasificación y tratamientos.

Como criterios de inclusión, se seleccionaron únicamente estudios publicados en inglés y español, y para la elaboración de una revisión actualizada se incluyeron artículos realizados en los últimos 7 años. Desde el 2017 hasta el 2024.

Para los criterios de exclusión se realizó una búsqueda bibliográfica en detalle en las principales bases de datos conocidas, PubMed y Google Scholar, se utilizaron diferentes ecuaciones de búsqueda para dar con los artículos que han sido utilizados en el presente trabajo. A la hora de seleccionar los artículos se siguieron las directrices del protocolo PRISMA 2020. Se excluyeron aquellos artículos que se encontraron repetidos en las bases de datos, artículos que no se centraran en investigaciones relacionadas principalmente con el síndrome de Duane, sus causas, clasificación y tratamiento. Tras la identificación de los estudios preseleccionados se llevó a cabo la lectura de los títulos de las publicaciones, resumen y palabras clave, con lo que se comprobó la pertinencia con el trabajo, y la adhesión a la temática abordada.

MARCO TEÓRICO

Epidemiología

El síndrome de Duane (SD) es uno de los estrabismos restrictivos que más comúnmente se encuentran en la práctica clínica entre todos los estrabismos especiales, con una prevalencia documentada en la población estrábica de entre el 1% y el 5%. Su incidencia es del 0,1%, con una prevalencia en la población general de 1/10000, es algo mayor en mujeres (60%), siendo la presentación unilateral la más común, afectando frecuentemente al ojo izquierdo (80% de los casos, figura 1). Entre el 10 y 14% de los casos es bilateral, con predominio en el sexo masculino y pudiendo estar afectados de manera asimétrica (4,5).

En ambos casos, unilaterales y bilaterales, el SD tipo I es la presentación más común, seguida de los tipos III y II, respectivamente, y algunos casos bilaterales han sido descritos con tipo I en un ojo y tipo II en el otro. Además, este síndrome muestra diferencias étnicas claras, en las personas de raza blanca y mestizos, el síndrome de retracción de Duane tipo I predomina y afecta más frecuentemente al sexo femenino. En contraste, entre las personas de raza negra, los varones son los más afectados, siendo el tipo II del síndrome de retracción de Duane más común en esta población, lo que conlleva una mayor necesidad de intervención quirúrgica (3,6).

Ciertos estudios sugieren que las mujeres parecen mostrar una mayor susceptibilidad a la expresión de los genes asociados con el síndrome de Duane, posiblemente debido a limitaciones parciales determinadas por el sexo y a una penetrancia incompleta. Además, se ha planteado que, durante la embriogénesis, niveles elevados de estrógeno podrían aumentar el riesgo de inflamación, predisponiendo así a eventos tromboembólicos venosos. Estos acontecimientos podrían contribuir a fenómenos embólicos que afectan la arteria carótida izquierda, desencadenando apoptosis desregulada, denervación y malformaciones oculares (3).

En la mayoría de los casos, el SD es aislado y esporádico (70% de los casos). El 22% de los pacientes presentan antecedentes familiares de otros trastornos oculomotores. Dentro de este grupo, aproximadamente el 10% de los pacientes con SD tienen algún otro miembro de la familia afectado por este síndrome. Se ha observado una variante subclínica del SD en miembros de la familia de pacientes afectados, caracterizada por paresia de los músculos extraoculares (excepto el recto lateral) o cambios sutiles en el tamaño de la fisura palpebral durante las ducciones horizontales. En los casos familiares, la herencia generalmente sigue un patrón autosómico dominante, aunque también puede ser recesiva, y la afectación bilateral es más probable que en los casos esporádicos (3,7).

El síndrome también puede ser aislado o estar asociado (30%) y formar parte de otras anomalías oculares y generales como los síndromes de Goldenhar, Okihira, Rubinstein-Taybi, Holt-Oram, Wildervanck, anomalía de Klippel Fiel, heterocromía del iris, nistagmus, microstagma e hipoplasia del nervio óptico, entre otros. A nivel general, destacan la sordera de percepción, alteraciones vertebrales, renales y cardíacas. La frecuente asociación del SD con anomalías congénitas ha llevado a algunos autores a denominar síndrome de Duane plus, cuando éstas se hallan presentes (2,5).

Etiopatogenia

El síndrome de Duane es un trastorno de la embriogénesis, producido aproximadamente en el segundo mes del embarazo durante las semanas 4 a 8 de gestación. Comprende un espectro de anomalías mecánicas, innervacionales, neurológicas y genéticas que interactúan entre sí, resultando en diversos patrones de presentaciones clínicas (4,5).

Las fibras del VI par (motor ocular externo) se originan en el núcleo ubicado en la parte inferior del cuarto ventrículo a nivel bulbar (núcleo abduccens). De allí emergen a través del surco bulboprotuberancial, extendiéndose hacia delante y arriba en la cisterna pontina, atravesando la duramadre e introduciéndose en el seno cavernoso mediante el canal de Dorello (5).

A nivel neurológico, esta patología se origina tras la aplasia o hipoplasia del núcleo del VI par craneal, resultando en una denervación primaria. Esta situación se acompaña de un suministro aberrante al músculo recto lateral (RL) por parte del subnúcleo del recto medial (RM) del III par craneal, constituyendo una denervación secundaria. Esta innervación anómala conduce a la co-contracción del RM y el RL durante la aducción, lo que a su vez causa la retracción del globo ocular al intentar la aducción, siendo ésta la primera característica clásica de este estrabismo complejo (3,4).

La etiología innervacional subyacente en el síndrome de Duane se ha investigado a través de diversos estudios sobre los potenciales eléctricos generados por los músculos en diferentes posiciones de la mirada, observándose que no había actividad registrable en el músculo recto lateral durante la abducción, mientras que los máximos potenciales de acción del RL se producían durante la aducción, lo que indica que el RL estaba recibiendo innervación durante la aducción. Esto se consideró la causa de la co-contracción y la retracción del globo ocular. Otros estudios también analizaron estos potenciales musculares y encontraron grados variables de potenciales del RL desde la abducción hasta la aducción, junto con respuestas anormales en las miradas verticales y oblicuas. En todos estos casos, el músculo recto medial resultó ser normal. Se cuantificaron estas innervaciones paradójicas utilizando electromiografía, encontrando actividad variable del RL dependiendo de la posición de la mirada, mientras que los picos de actividad del RM eran casi siempre consistentes. Ocasionalmente, se observó innervación sinérgica entre el RM y los músculos rectos verticales y oblicuos (3).

La retracción del globo ocular en aducción se debe a que, con el tiempo, las fibras no innervadas de los músculos se vuelven fibrosas y, a medida que se contraen, se vuelven tensas, provocando un deslizamiento del globo ocular sobre el músculo tenso al intentar la aducción. La fibrosis secundaria de los rectos mediales y superior/inferior es una posible causa de endotropía persistente y movimientos anómalos hacia arriba/abajo, respectivamente (3,4).

Genéticamente, el SD es un estrabismo congénito raro con heterogeneidad genética, múltiples genes pueden estar involucrados en la expresión del rasgo, y puede haber interacciones con factores ambientales. Aunque es una condición mayormente esporádica, en el 10% de los casos familiares se han informado diversas variaciones en el número de copias cromosómicas. En el estudio de la forma autosómica dominante del SD el gen CHN1 ha sido relacionado con el SD, también se han documentado formas de herencia autosómica recesiva.

Las mutaciones en el gen CHN1 alteran el desarrollo del nervio abducens y, en cierta medida, los axones oculomotores, y se cree que son la causa de la denervación asociada con la enfermedad; también ha sido vinculado con alteraciones en los genes SALL 4 y HOXA 1. Por otro lado, este síndrome se ha asociado con el síndrome alcohólico fetal, con casos de hipofunción vascular durante la embriogénesis y con el efecto teratogénico de la talidomida 4 (4,7).

Clasificación

Se han propuesto varios sistemas de clasificación para comprender el mecanismo y la presentación del SD, como la clasificación de Papst, de Malbran, o de Lyle y Bridgeman, aunque la más comúnmente utilizada es la clasificación que realizó Huber en 1974, basada en los hallazgos obtenidos mediante electromiografía (5). Estas clasificaciones ayudan a identificar y diferenciar las variaciones y características del síndrome de Duane, permitiendo un enfoque más específico en su diagnóstico y tratamiento (3,4).

Clasificación de Papst (3,4).

1. Contracción anómala de los músculos recto medial y recto lateral.
2. Contracción anómala de los músculos recto superior y recto lateral.
3. Contracción anómala de los músculos recto inferior (RI) y recto lateral.
4. Contracción anómala del recto lateral y otros músculos.

Clasificación de Malbran (3,4).

- Parálisis de abducción.
- Parálisis de aducción.
- Limitación de elevación y depresión, con ducción horizontal normal.

Clasificación de Lyle y Bridgeman (3,4).

- Tipo A: La abducción es más deficiente que la aducción, con retracción del globo ocular y pseudoptosis durante la aducción.
- Tipo B: La abducción es deficiente, pero la aducción es normal.
- Tipo C: La aducción es más deficiente que la abducción, con retracción del globo ocular y pseudoptosis durante la aducción.

Clasificación de Huber (2,4,7).

- Tipo 1 (70%–80%): existe una limitación marcada o ausencia total de abducción, ensanchamiento de la fisura palpebral al intentar la abducción, aducción normal o

ligeramente defectuosa, estrechamiento de la fisura palpebral y retracción en aducción. También se asocia a una cantidad moderada de endotropía. Los registros electromiográficos (EMG) muestran inervaciones paradójicas del recto lateral con impulsos máximos en la aducción e impulsos defectuosos al intentar la abducción; comportamiento eléctrico normal del recto medial (Figura 2).



Figura 2. Síndrome de Duane tipo 1 endotrópico izquierdo. Imagen tomada de Prasad P, Saxena A, Saxena R (4).

- Tipo 2 (7%): hay una limitación o ausencia de aducción con exotropía del ojo afectado, abducción normal o ligeramente limitada, estrechamiento de la fisura palpebral y retracción del globo ocular al intentar la aducción (Figura 3). Los registros EMG muestran impulsos pico en el recto lateral al intentar la abducción y un segundo impulso paradójico al intentar la aducción; el recto medial tiene un comportamiento eléctrico normal.



Figura 3. Síndrome de Duane tipo 2 exotrópico derecho. Imagen tomada de Prasad P, Saxena A, Saxena R (4).

- Tipo 3 (15%): hay una combinación de limitación o ausencia tanto de abducción como de aducción, retracción del globo y estrechamiento de la fisura palpebral al intentar la aducción (Figura 4). Las grabaciones de EMG muestran inervación simultánea de los músculos recto medial y recto lateral en la mirada primaria, aducción y abducción.



Figura 4. Síndrome de Duane tipo 3 ortotrópico izquierdo. Imagen tomada de Prasad P, Saxena A, Saxena R (4).

También se ha registrado una forma de estrabismo con divergencia sinérgica o abducción simultánea, un tipo poco común de síndrome de Duane caracterizado por abducción durante el intento de aducción. Este fenómeno se debe a la agenesia del núcleo del nervio abducens, resultando en una inervación paradójica donde el músculo RL recibe la mayoría de la inervación del nervio destinado al músculo RM. En este caso, el ojo afectado se desplaza hacia afuera mientras el ojo fijador normal se mueve en la dirección opuesta. El estrabismo con divergencia sinérgica a veces se considera una variante de DRS tipo 2 de Huber. En algunos casos, puede ser inducido iatrogénicamente, llamado abducción simultánea iatrogénica o "divisiones oculares" en casos en los que se han realizado grandes resecciones de RL. (3,4).

Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Duane es principalmente clínico. Las características clínicas del SD son variables y dependen de la cantidad de inervaciones normales y anómalas que recibe el músculo recto lateral (4). Por lo tanto, una anamnesis detallada, una exhaustiva exploración clínica e incluso estudios de imagen como la resonancia magnética, aunque es muy complicado encontrar hallazgos significativos en dicha prueba, (figura 5) son fundamentales para llegar a un diagnóstico preciso. La ausencia del sexto par craneal en la resonancia confirma el diagnóstico de este síndrome (5).

Aunque el SD está presente desde el nacimiento, en las primeras etapas puede manifestarse únicamente como un déficit de abducción. Con el tiempo, a medida que se desarrolla la inelasticidad y rigidez del músculo RL, la retracción del globo ocular y la limitación de la motilidad pueden volverse más evidentes. Las causas más comunes por las que se busca atención médica en el síndrome de Duane incluyen una postura anómala de la cabeza, ya que la mayoría de los pacientes, aunque presentan buena visión binocular, adoptan una tortícolis hacia el campo de acción del músculo deficiente para mantener esa visión. También acuden a consulta porque uno de los ojos les parece más pequeño debido a la retracción del globo ocular, por presentar pseudoptosis en aducción o movimientos oculares anormales como los downshoot o upshoot, que son movimientos verticales anómalos de depresión y elevación respectivamente (2,3).

Otros hallazgos oculares pueden incluir nistagmo, anisocoria, ptosis, dermoide epibulbar, catarata congénita, heterocromía e hipoplasia del nervio óptico. También se ha demostrado que el DRS está asociado con el reflejo lagrimal gustativo o lágrimas de cocodrilo (1).

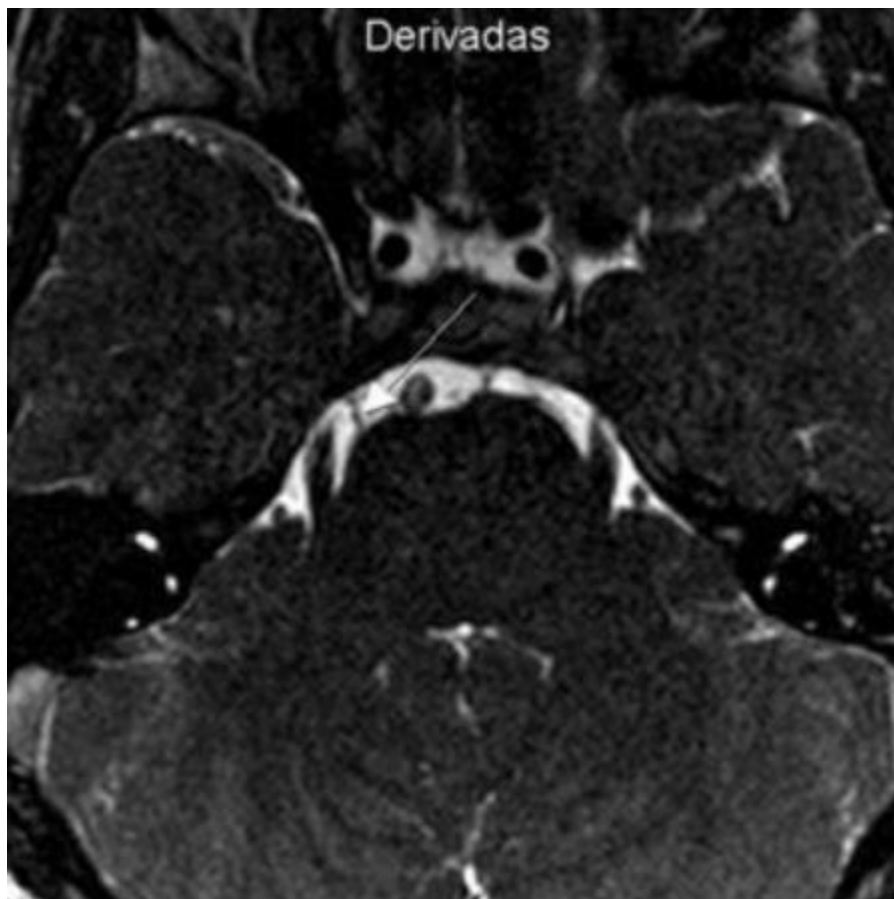


Figura 5. Resonancia magnética a nivel de la fosa posterior, en secuencia ponderada en T2 corte axial y BFFE (balanced fast field echo), muestra la entrada del sexto par derecho ingresando al canal de Dorello (flecha). Compárese la ausencia del sexto nervio craneal contralateral. Imagen tomada de Sartori P, Odesser M, Alvarado L, Sande F (5).

La evaluación de un paciente con síndrome de Duane sigue un enfoque similar al de cualquier caso de estrabismo. Esto incluye la evaluación de la visión y la refracción cicloplejica, la inspección, la evaluación motora, la evaluación de la binocularidad y otras pruebas complementarias (8). La hipermetropía suele ser el tipo más común de error refractivo en los pacientes con SD unilateral, con una prevalencia mayor en el tipo I que en el tipo II, y el astigmatismo fue significativamente mayor en el tipo I. La prevalencia de ambliopía fue significativamente mayor en los pacientes con SD bilateral que en los casos unilaterales. Algunos de estos pacientes pueden tener también un componente acomodativo; por lo tanto, la refracción cicloplejica es esencial para la planificación del tratamiento (9).

Para medir con precisión la desviación en pacientes con síndrome de Duane, es necesario que la cabeza esté en una posición primaria forzada durante la prueba de oclusión, ya que estos pacientes tienden a adoptar posturas anómalas de la cabeza, a veces muy sutiles. En esta posición, la desviación secundaria suele ser mayor que la desviación primaria. También es importante medir las desviaciones en las miradas laterales y verticales debido a las variaciones en la endotropía y exotropía causadas por los déficits de motilidad en las miradas laterales. Si las limitaciones de abducción y aducción son casi iguales, puede haber ortotropía en la mirada primaria; de lo contrario, la deficiencia predominante determinará el tipo de SD y la medición de

la mirada primaria. Al realizar la prueba de oclusión en las miradas hacia arriba y hacia abajo, se pueden identificar patrones de estrabismo (3).

Clasificación de la retracción del globo ocular:

Para evaluar la retracción del globo ocular, se utiliza el ojo afectado en máxima posición de aducción. Se emplea una escala ubicada en el centro del ancho de la fisura palpebral para medir la altura de la apertura palpebral y compararla con la del ojo sano en abducción (3,4):

- 0: Sin estrechamiento
- 1: Menos del 25%
- 2: 25%—menos del 50%
- 3: 50%—menos del 75%
- 4: 75% o más

Clasificación de los movimientos verticales anómalos:

Para clasificar los movimientos verticales anómalos, con el ojo afectado en posición de aducción, se dibuja una línea recta paralela a la línea cantal intermedia desde el centro pupilar del ojo sano (3,4):

- 0: La línea biseca la pupila del ojo afectado.
- 1: La línea se encuentra entre el centro y el margen pupilar.
- 2: La línea se encuentra entre el margen pupilar y el limbo.
- 3: La línea se encuentra en el limbo o sobre la esclera.
- 4: La córnea desaparece por debajo del párpado (signo de semilla de calabaza).

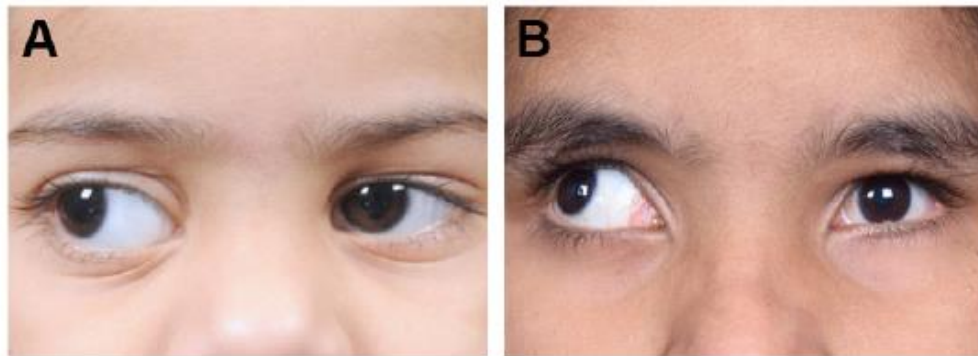


Figura 6. Sistema de clasificación clínica para la retracción del globo ocular y movimientos verticales anómalos. (A) Grado 1 de retracción y upshoot, (B) grado 2 de retracción, Imagen tomada de Kekunnaya R, Negalur M (3).

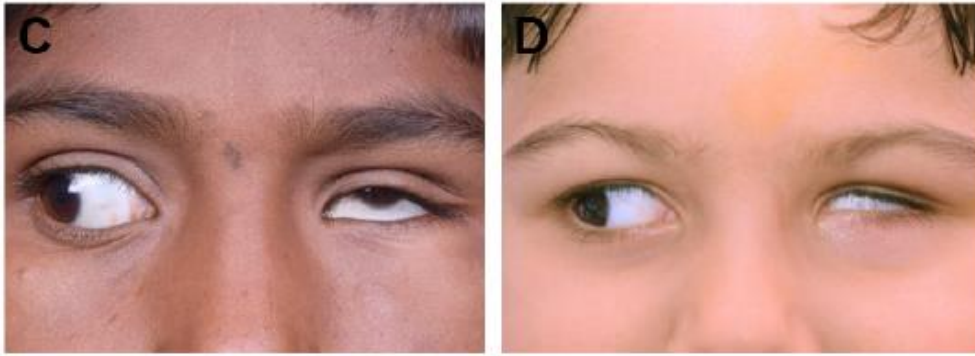


Figura 7. Sistema de clasificación clínica para la retracción del globo ocular y movimientos verticales anómalos. (C) Grado 3 de retracción y upshoot, (D) grado 4 de retracción y upshoot, Imagen tomada de Kekunnaya R, Negalur M (3).

Diagnóstico diferencial

Los diagnósticos diferenciales deben realizarse con cualquier patología que genere una parálisis de los pares craneales oculomotores, como tumores intracraneales, enfermedades metabólicas y autoinmunes, o aneurismas intracraneales. También deben considerarse: parálisis del sexto par, endotropía infantil, síndrome de Moebius o apraxia oculomotora congénita (2,5).

La mayoría de estas afecciones se pueden diferenciar de la DRS en función de las características clínicas asociadas. Por ejemplo, el síndrome de Duane endotrópico (SD) y la parálisis congénita del VI par pueden diferenciarse mediante las siguientes características (8):

- Retracción del globo ocular: En el SD, se observa retracción del globo ocular en aducción, mientras que en la parálisis del sexto nervio esta característica está ausente.
- Ángulo endotrópico: Los pacientes con SD presentan un ángulo endotrópico generalmente menor en comparación con aquellos con parálisis del sexto par, a pesar de tener una limitación similar en la abducción.
- Déficit de abducción: En el SD, el déficit de abducción varía según la dirección de la mirada (hacia arriba o hacia abajo), mientras que, en la parálisis del VI par, la limitación es uniforme independientemente de la dirección de la mirada.

Por otro lado, los pacientes con síndrome de Möbius pueden tener dificultades asociadas en la alimentación y el habla; en la apraxia ocular motora congénita, hay una incapacidad para generar sacadas horizontales. Sin embargo, se mantiene la capacidad completa de movimiento ocular y se observa una mejora gradual con el tiempo. Y en la endotropía infantil, suelen estar presentes las sacadas de abducción y la fijación cruzada (8).

Tratamiento

El tratamiento no quirúrgico del síndrome de Duane consiste en el uso de gafas o lentes de contacto para corregir el error refractivo, gafas con prismas para mejorar la posición compensatoria de la cabeza y el tratamiento de la ambliopía con terapia estándar (8).

También se ha investigado la eficacia de la toxina botulínica que podría ser un buen tratamiento alternativo si hay una selección adecuada de casos, como la inyección en etapas tempranas de la infancia que puede obviar la necesidad de cirugía más adelante en el síndrome de Duane endotrópico (10). En adultos con SD, la toxina botulínica puede tener un papel diagnóstico útil al aportar información a los pacientes y establecer expectativas realistas identificando a los pacientes que probablemente se beneficiarán con un tratamiento quirúrgico adicional (11). También se han descrito efectos permanentes de la toxina botulínica después de inyecciones repetidas (12).

Las indicaciones principales para el tratamiento quirúrgico del SD incluyen (1):

- Desviación ocular significativa en la posición primaria.
- Grado de postura anómala de la cabeza.
- Gravedad de la retracción del globo ocular.
- Movimientos verticales anómalos estéticamente inaceptables del globo ocular durante la aducción.

Antes de operar cualquier caso de síndrome de Duane, es necesario realizar una prueba de ducción forzada (FDT) para descartar cualquier contractura o fibrosis del recto medial o recto lateral en el ojo afectado (1).

Cabe destacar que después de una cirugía exitosa, no es posible lograr movimientos oculares normales en todas las direcciones. Los movimientos anómalos hacia arriba y hacia abajo (upshoots y downshoots), así como el enoftalmos, pueden disminuir significativamente, pero no eliminarse por completo. Todo esto se debe a que la anomalía primaria no puede corregirse de manera práctica. El objetivo de la cirugía es proporcionar una visión binocular única en la mirada primaria, con una reducción estéticamente aceptable de los movimientos anómalos y el enoftalmos (4).

Opciones quirúrgicas para el síndrome de Duane endotrópico:

- Retroinserción del recto medial (MRc) unilateral: generalmente se indica en casos donde el músculo recto medial es estrecho y la cocontracción es mínima. Se recomienda la MRc unilateral para desviaciones inferiores a 20 dioptrías prismáticas (PD) de endotrópico.
- La extensión de la retroinserción se determina en función de las mediciones preoperatorias en posición primaria, el grado de restricción observado en la prueba de ducción forzada y las limitaciones en las versiones y ducciones. Es importante que la retroinserción en el ojo con SD no exceda los 6 mm, esto se debe a que una MRc mayor aumenta la probabilidad de causar una limitación iatrogénica de la aducción, lo que comprometería el campo de visión binocular simple al inducir una exotropía en la mirada contralateral. Además, también puede llevar a una limitación de la convergencia (12).

- MRC bilateral: se indica en ciertas situaciones como en los casos de endotropía con una desviación de la posición primaria de más de 20 PD, ya que es poco probable que una única MRC de menos de 6 mm sea suficiente. En segundo lugar, en casos con retracción grave del globo ocular, puede ser necesario retraer el RL junto con el RM, aumentando a la inversa la endotropía; por lo tanto, retraer el MR contralateral en tales casos también puede ayudar a corregir la endotropía total. Por último, la MRC bilateral puede ayudar a prevenir la contractura del RM en el lado afectado al crear una “presión de fijación” en el ojo contralateral. Luego de la cirugía, el RM del ojo que fija recibe una mayor inervación para mantener la fijación, lo que reduce la inervación de su recto lateral. Esto, a su vez, reduce el tono inervacional del recto medial del ojo afectado, lo que reduce el riesgo de su contractura (3,8).
- MRC con retroinserción del LR (LRc): se considera en casos de SD endotropía con co-contracción moderada a severa. Esto reduce la inervación anómala del LR durante la aducción (8).
- Transposición de músculos verticales (TRV): Está indicada en casos de SD endotrópico, con mínima cocontracción y tiene como objetivo crear fuerzas de abducción activa mediante la generación de tono en el músculo RL a través de los músculos transpuestos (Figura 8). Sin embargo, la transposición de ambos músculos verticales presenta varias limitaciones. Se han observado nuevas desviaciones verticales en el 6-30% de los pacientes después de la TRV, siendo la hipotropía la más común. La cocontracción puede empeorar tras este procedimiento. El principal factor de riesgo de endotropía residual después de la VRT es la restricción del músculo recto medial. Casi el 50% de los pacientes requieren una intervención secundaria, generalmente una retroinserción del músculo recto medial (MR) ipsilateral, para lograr una alineación ocular y una postura de la cabeza aceptables. Además, cuando la TRV se combina con la MRC, aumenta el riesgo de síndrome de isquemia anterior (12).

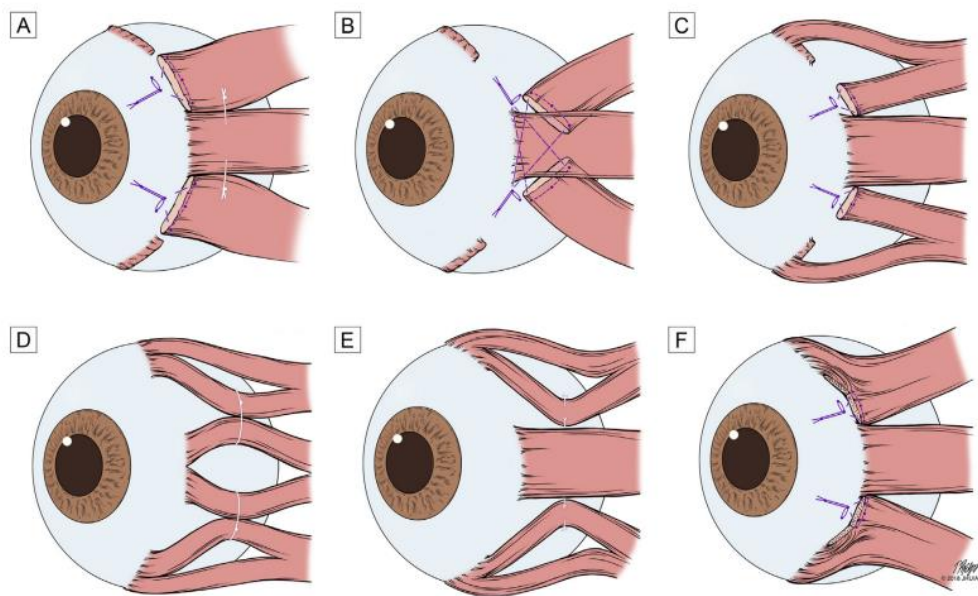


Figura 8. Variedad de enfoques para la transposición de los músculos verticales (VRT). Estas imágenes representan suturas ajustables con lazo corto opcionales y suturas de aumento (fijación posterior) cuando corresponda. Imagen tomada de Doyle JJ, Hunter DG (13).

- Transposición del recto superior (SRT): esta técnica implica la transposición únicamente del músculo recto superior a la inserción del músculo recto lateral siguiendo la espiral de Tillaux, dejando intacto el músculo recto inferior. La SRT elimina el riesgo de limitación vertical iatrogénica y de isquemia del segmento anterior. Se recomienda en endotropías de menos de 15 PD con cocontracción mínima. En endotropías de 15 a 25 PD se combina generalmente con una retroinserción del músculo recto medial ipsilateral (Figura 9), con o sin una sutura de aumento (13).

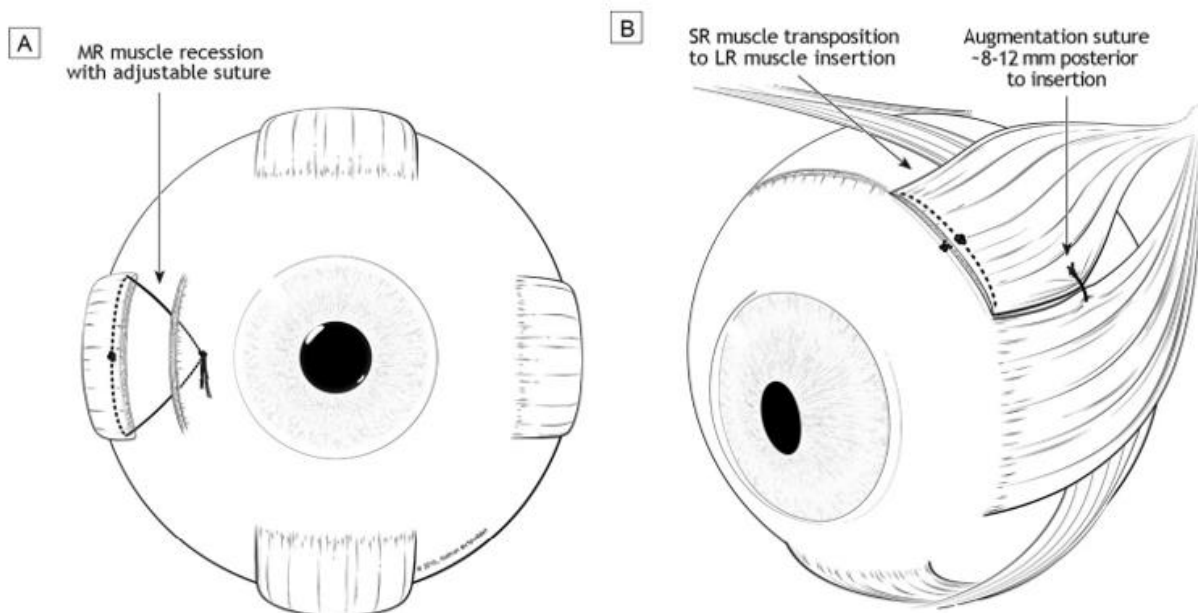


Figura 9. Representación de un procedimiento combinado de transposición del recto superior (SRT) y retroinserción del recto medial con sutura ajustable. Imagen tomada de Doyle JJ, Hunter DG (13).

Opciones quirúrgicas para el síndrome de Duane exotrópico:

El tratamiento clásico es una retroinserción ipsilateral del recto lateral para desviaciones menores de 20 dioptrías y una retroinserción bilateral del recto lateral para desviaciones mayores de 20 dioptrías que puede realizarse de forma asimétrica con una retroinserción mayor en el ojo contralateral. Esto puede ayudar a prevenir el empeoramiento de la limitación de la abducción, si está presente. (12).

En los tipos 2 y 3 de SD, también se puede realizar una retroinserción supramáxima del RL y una fijación perióstica del RL (3). Este último procedimiento mencionado consta de un debilitamiento profundo que da como resultado una desinserción permanente del músculo del globo ocular y evita cualquier función residual. La sutura del músculo recto a la pared orbitaria también reduce el riesgo de perforación del globo ocular en comparación con las recesiones máximas técnicamente difíciles. Otra ventaja es la posibilidad de revertir el procedimiento o convertirlo en un procedimiento de debilitamiento diferente. Las posibles complicaciones de este procedimiento pueden incluir lesiones en la glándula lagrimal, cambios en la posición del párpado, inflamación periocular y sangrado (4). La fijación perióstica del RL y la retroinserción del músculo recto vertical o miectomía del oblicuo inferior son procedimientos que también se han recomendado para tratar los movimientos verticales anómalos (8).

La división en Y o Y-split del recto lateral es un procedimiento que se ha recomendado para tratar especialmente aquellos casos con movimientos verticales anómalos mecánicos marcados. En este procedimiento, el RL ipsilateral se divide en dos ramas horizontales lo más atrás posible, desde su inserción hasta 18-20 mm posteriormente y las dos mitades se colocan a una distancia de 20-22mm entre sí. Por lo general, se requiere una retroinserción del RL de 6-7mm en parte para reducir la mayor tensión debido al estiramiento por la división Y-split y también para reducir la retracción debido a la co-contracción. De esta manera, con esta técnica cuando el ojo se eleva en aducción, la mitad inferior del RL se contrae para evitar que el globo se deslice hacia arriba (1,8).

RESULTADOS

El trabajo de búsqueda, análisis y síntesis de la documentación obtenida se realizó siguiendo el protocolo PRISMA (Figura 10), donde se extrajeron los siguientes datos: autor y año, diseño, país, y título de las publicaciones (tabla 1), y un breve resumen de los puntos claves de cada artículo que fueron de importancia para la realización de este trabajo (Tabla 2).

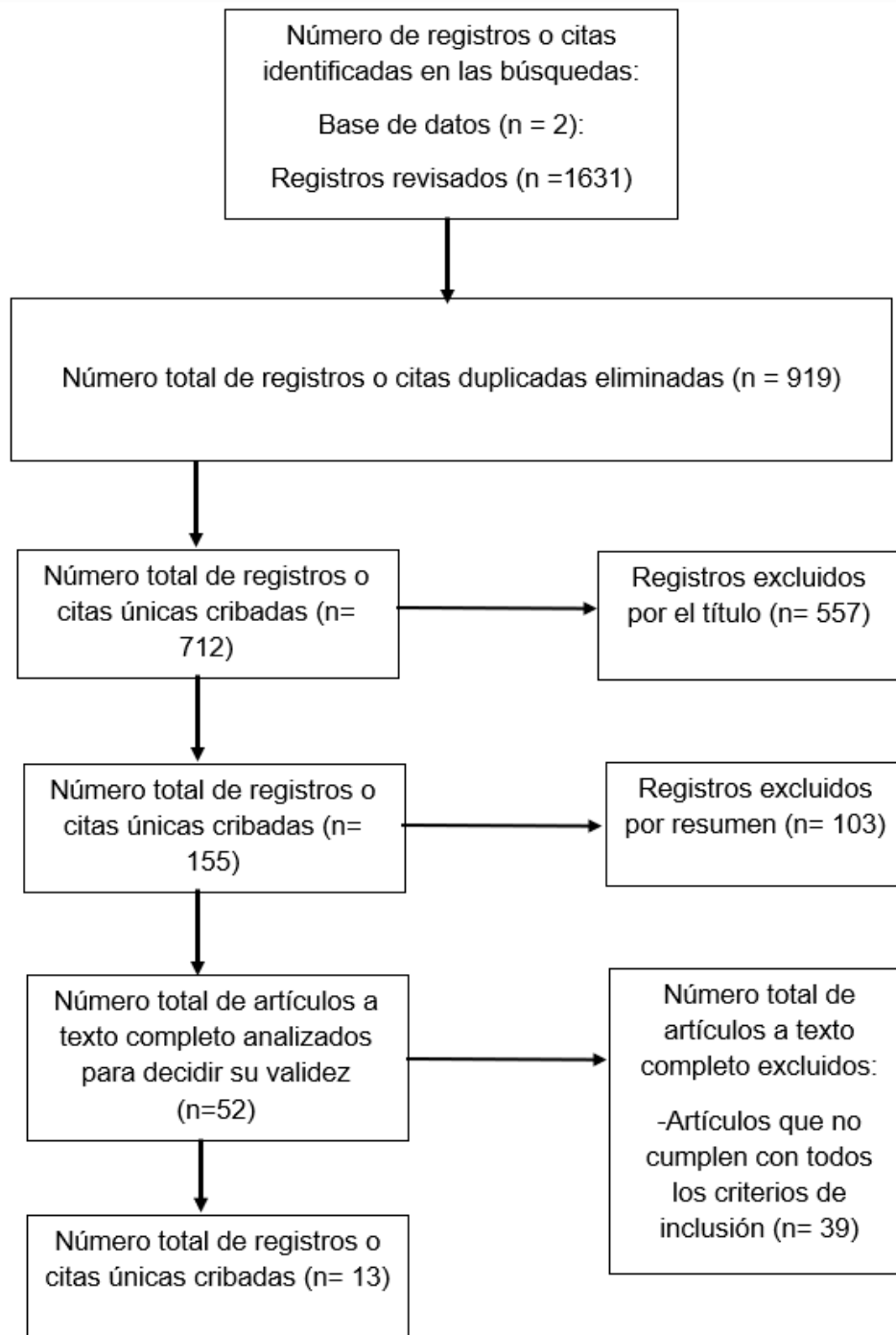


Figura 10. Diagrama PRISMA, con las diferentes fases de la investigación.

Es importante señalar que en este estudio se han incorporado artículos científicos, y la revisión exhaustiva de todos estos artículos proporcionó información valiosa sobre el síndrome de Duane, su etiología, clasificación y diversos tipos de tratamientos disponibles para mejorar la calidad de vida y abordar esta patología de manera efectiva.

Tabla 1. Características de los estudios incluidos en la revisión

Autor y año	Título de la publicación	Tipo de artículo	País	Población de estudio
1.Gaur N, Sharma P. (2019)	Manejo del síndrome de retracción de Duane: Un enfoque simplificado	Revisión sistemática	India	Población general
2.Hernández A, Naranjo R, Sibello S, Pons L, Fernández O. (2018)	Síndrome de Duane tipo II con upshoot marcado	Revisión sistemática	Cuba	Pediátrica y adulta joven
3.Kekunnaya R, Negalur M. (2017)	Síndrome de retracción de Duane: causas, efectos y estrategias de manejo	Revisión sistemática	India	Población general
4.Prasad P, Saxena A, Saxena R. (2023)	Síndrome de Duane: una visión general del manejo actual	Revisión narrativa	Taiwan	Población general
5.Sartori P, Odesser M, Alvarado L, Sande F. (2017)	Síndrome de retracción de Duane	Revisión narrativa	Argentina	Pediátrica
6.Steyn A, Grötte R, Tinley C. (2019)	Síndrome de retracción de Duane en una cohorte de niños sudafricanos: una revisión clínica de 20 años	Revisión sistemática	Sudáfrica	Pediátrica
7.Niyaz L, Tural S, Yucel OE, Can E, Ariturk N, Celik ZB, et al. (2018)	Análisis de microrrayos cromosómicos de pacientes con síndrome de retracción de Duane.	Revisión sistemática	Turquía	Población general
8.Muni I, Kumar B. (2023)	Síndrome de retracción de Duane	Revisión sistemática	India	Población general
9.Khorrami M, Akbari MR, Sadeghi M, Masoomian B, Mirmohammadsadeghi A, Khalaf MM. (2024)	Características refractivas y ambliopía en el síndrome de retracción de Duane: una revisión de 582 pacientes	Revisión sistemática	Irán	Población general
10.Sener EC, Yilmaz PT, Fatihoglu Ö. (2019)	Inyección de toxina botulínica A en pacientes con síndrome de Duane endotrópico de hasta 2 años de edad	Revisión sistemática	Turquía	Pediátrica

11. Anand K, Hariani A, Kumar P, Rastogi A, Dutta P, Krishnan A. (2022)	Síndrome de retracción de Duane: el papel de la inyección de toxina botulínica A en adultos y su impacto en la calidad de vida en una población india	Revisión sistemática	India	Adultos
12. Akbari MR, Manouchehri V, Mirmohammadsadeghi A. (2017)	Tratamiento quirúrgico del síndrome de retracción de Duane	Revisión sistemática	Irán	Población general
13. Doyle JJ, Hunter DG. (2019)	Procedimientos de transposición en el síndrome de retracción de Duane	Revisión sistemática	Estados Unidos	Población general

Tabla 2. Resultados de la investigación.

Autor y año	Resumen de la publicación
1. Gaur N, Sharma P. (2019)	Este estudio aborda la etiopatogenia del síndrome de Duane, así como las características clínicas del mismo y los diversos tratamientos según el tipo de SD que se presente.
2. Hernández A, Naranjo R, Sibello S, Pons L, Fernández O. (2018)	Da a conocer la clasificación del SD, enfocándose en el tipo 2, y presentando casos de SD exotrópico con upshoot marcado y su tratamiento con resección del RL mas Y split.
3. Kekunnaya R, Negalur M. (2017)	Menciona los aspectos históricos de esta enfermedad y la evolución del conocimiento acerca del SD a través del tiempo. Además de la demografía, patogenia, clasificación y tratamiento.
4. Prasad P, Saxena A, Saxena R. (2023)	Este artículo enfatiza las diferentes clasificaciones que puede tener el SD, además de su diagnóstico y manejo quirúrgico.
5. Sartori P, Odesser M, Alvarado L, Sande F. (2017)	Analiza la importancia de hacer una correcta anamnesis, exploración clínica y estudios por imágenes como la RM para el posterior tratamiento de esta patología.
6. Steyn A, Grötte R, Tinley C. (2019)	Este artículo describe las características clínicas del síndrome de retracción de Duane en una cohorte de niños sudafricanos y analiza las diferencias entre grupos étnicos.

7.Niyaz L, Tural S, Yucel OE, Can E, Ariturk N, Celik ZB, et al. (2018)	Destacan la heterogeneidad genética del síndrome de Duane. Este estudio enfatizó el conocimiento de que varias variaciones del número de copias cromosómicas en varias regiones cromosómicas están involucradas en la aparición de este síndrome.
8.Muni I, Kumar B. (2023)	Este estudio revisa la evaluación y el manejo disponible para el SD, e informa sobre las causas de este síndrome.
9.Khorrami M, Akbari MR, Sadeghi M, Masoomian B, Mirmohammadsadeghi A, Khalaf MM. (2024)	Los hallazgos de este estudio a gran escala indicaron que los diferentes tipos de SD están asociados con diferentes agudezas visuales, errores refractivos y prevalencia/gravedad de la ambliopía.
10.Sener EC, Yilmaz PT, Fatihoglu ÖU.	Este estudio evalúa el papel de la inyección de toxina botulínica como tratamiento primario para pacientes con síndrome de retracción de Duane endotrópico ≤ 2 años de edad.
11.Anand K, Hariani A, Kumar P, Rastogi A, Dutta P, Krishnan A. (2022)	Este estudio evalúa el papel de la toxina botulínica en el tratamiento de adultos con síndrome de retracción de Duane y su impacto en la calidad de vida.
12.Akbari MR, Manouchehri V, Mirmohammadsadeghi A. (2017)	Informa sobre los beneficios y limitaciones de las diversas técnicas quirúrgicas utilizadas para el tratamiento del SD.
13.Doyle JJ, Hunter DG. (2019)	Evolución de las técnicas quirúrgicas de transposición de los músculos rectos verticales del ojo usadas para el tratamiento de ciertos casos de síndrome de Duane.

CONCLUSIONES

Este estudio ha permitido revisar exhaustivamente las investigaciones actuales sobre las causas del Síndrome de Duane, estas pueden atribuirse a un conjunto de anomalías mecánicas, de inervación, neurológicas y genéticas, las cuales pueden ocurrir de manera aislada o interactuar entre sí, dando lugar a diversas presentaciones clínicas y a un complejo de anomalías oculares y sistémicas. La redistribución anómala de fibras nerviosas procedentes del subnúcleo del III par craneal debido a la hipogenesia o agenesis del núcleo y tronco del VI par craneal es lo que explica los tres tipos del síndrome de Duane. El tipo I de Huber, es la forma más frecuente de este síndrome, mientras que el tipo II de Huber es la forma menos común.

Los pacientes con síndrome de Duane tipo I unilateral suelen presentar endotropía con mayor frecuencia que exotropía. En contraste, aquellos con tipo II muestran exotropía, y los pacientes con tipo III muestran tanto endotropía como exotropía de manera igualmente común. En los casos bilaterales de SD, las presentaciones pueden variar considerablemente según el tipo de afectación en cada ojo. Esta clasificación basada en la desviación de la posición primaria como endotrópica, exotrópica u ortotrópica suele ser más relevante que la clasificación de Huber para la planificación quirúrgica.

Investigaciones recientes han proporcionado una mayor comprensión de la base genética de esta enfermedad, pudiendo presentarse en forma hereditaria con carácter autosómico dominante generalmente e involucrando alteraciones en genes como el CHN1, SALL 4 y HOXA1. Estos conocimientos abren camino a un mayor comprensión, diagnóstico y manejo de este síndrome.

Existe la necesidad de una evaluación sistémica detallada y un análisis genético de ser posible para el paciente, ya que el SD puede estar asociado a otras anomalías congénitas, tanto oculares como sistémicas, siendo más frecuentes la sordera de percepción, las alteraciones vertebrales, renales y cardíacas. La común asociación del SD con anomalías congénitas se ha denominado síndrome de Duane plus.

El diagnóstico principal de este síndrome es clínico, y en este trabajo se ha informado sobre la importancia de una adecuada historia clínica, junto a un correcto examen físico, neurológico y oftalmológico, como la exploración de los movimientos binoculares. Por otro lado, como diagnóstico diferencial es preciso tener en cuenta las parálisis oculomotoras, la presencia de tumores y aneurismas intracraneales o enfermedades metabólicas autoinmunes.

Dado que el síndrome de Duane puede mostrar una presentación clínica variable, el plan de tratamiento en estos pacientes debe individualizarse según la gravedad de cada caso, aunque cabe destacar que la mayoría de estos pacientes no necesitan tratamiento quirúrgico ya que las manifestaciones clínicas que presentan suelen ser leves, como una limitación en la aducción y una ligera tortícolis. De hecho, entre las indicaciones para el tratamiento quirúrgico del SD incluyen una desviación ocular significativa en la posición primaria, una postura anómala marcada de la cabeza o tortícolis inaceptable, la retracción desfigurante del globo ocular al intentar la aducción y movimientos verticales anómalos y marcados del globo ocular durante la aducción.

Es fundamental tener presente las diversas técnicas quirúrgicas empleadas en los diferentes casos de SD que van desde la retroinserción de los músculos rectos laterales y mediales, la transposición de los rectos verticales, la división en Y del recto lateral (Y-split), la fijación perióstica, entre otros.

Entre los múltiples procedimientos quirúrgicos descritos para tratar este síndrome el más predominante es la retroinserción del recto medial del ojo afectado. En los últimos años se ha utilizado cada vez más la técnica de Y-split para minimizar los movimientos verticales anómalos. Para finalizar, es importante enfatizar el hecho de que la patología primaria nunca se puede tratar por completo, sin embargo, actualmente, gracias a estas diversas opciones quirúrgicas es posible proporcionar resultados positivos para el paciente y su motilidad ocular y corregir la tortícolis marcada además de ser resultados estéticamente aceptables en gran cantidad de casos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gaur N, Sharma P. Management of Duane retraction syndrome: A simplified approach. *Indian Journal of Ophthalmology*. 2019;67(1):16. DOI: 10.4103/ijo.IJO_967_18
2. Hernández A, Naranjo R, Sibello S, Pons L, Fernández O. Síndrome de Duane tipo II con upshoot marcado. *Revista Cubana de Oftalmología* [Internet]. 2018;31(3). Available from: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcuboft/rco-2018/rco183n.pdf>
3. Kekunnaya R, Negalur M. Duane retraction syndrome: causes, effects and management strategies. *Clinical Ophthalmology*. 2017 Oct;Volume 11:1917–30.
4. Prasad P, Saxena A, Saxena R. Duane syndrome: An overview on the current management. *Taiwan journal of ophthalmology* [Internet]. 2023 Jan 1;13(4):489–99. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10798404/>
5. Sartori P, Odesser M, Alvarado L, Sande F. Síndrome de retracción de Duane. *Revista Argentina de Radiología*. 2017 Jan;81(1):54–5.
6. Steyn A, Grötte R, Tinley C. Duane's Retraction Syndrome in a Cohort of South African Children: A 20-Year Clinic-Based Review. *Journal of Pediatric Ophthalmology & Strabismus*. 2019 Jul 1;56(4):248–53.
7. Niyaz L, Tural S, Yucel OE, Can E, Ariturk N, Celik ZB, et al. Chromosomal microarray analysis of patients with Duane retraction syndrome. *International ophthalmology*. 2018 Nov 26;39(9):2057–67.
8. Muni I, Kumar B. Duane Retraction Syndrome [Internet]. PubMed. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK570558/#article-132856.s9>
9. Khorrami M, Akbari MR, Sadeghi M, Masoomian B, Mirmohammadsadeghi A, Khalaf MM. Refractive features and amblyopia in Duane's Retraction Syndrome: A review of the 582 patients. *Journal of Optometry* [Internet]. 2024 Jan 12;17(3):100508. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38215611/>
10. Sener EC, Yilmaz PT, Fatihoglu ÖU. Botulinum toxin-A injection in esotropic Duane syndrome patients up to 2 years of age. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus* [Internet]. 2019 Feb 1;23(1):25.e1–4. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1091853119300060>
11. Anand K, Hariani A, Kumar P, Rastogi A, Dutta P, Krishnan A. Duane Retraction Syndrome: The Role of Botulinum Toxin A Injection in Adults and Its Impact on Quality of Life in an Indian Population. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus* [Internet]. 2022 Apr 21;1–6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35446195/>
12. Akbari MR, Manouchehri V, Mirmohammadsadeghi A. Surgical treatment of Duane retraction syndrome. *Journal of Current Ophthalmology*. 2017 Dec;29(4):248–57.
13. Doyle JJ, Hunter DG. Transposition procedures in Duane retraction syndrome. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. 2019 Feb;23(1):5–14.

ANEXOS



Figura 11. (a) Déficit de abducción en un paciente con SD endotrópico izquierdo tratado exitosamente solo con SRT (b). Tomado de Gaur N, Sharma P (1).



Figura 12. Fotografía preoperatoria de un paciente con SD exotrópico en el ojo izquierdo. El paciente se sometió a una retroinserción supramáxima de RL (15 mm) en el ojo afectado, lo que produjo una mejora en la exodesviación, pero aún tenía una exotropía residual (b) que se corrigió mediante una retroinserción de RL en el otro ojo, lo que provocó ortotropía (c). Tomado de Gaur N, Sharma P (1).

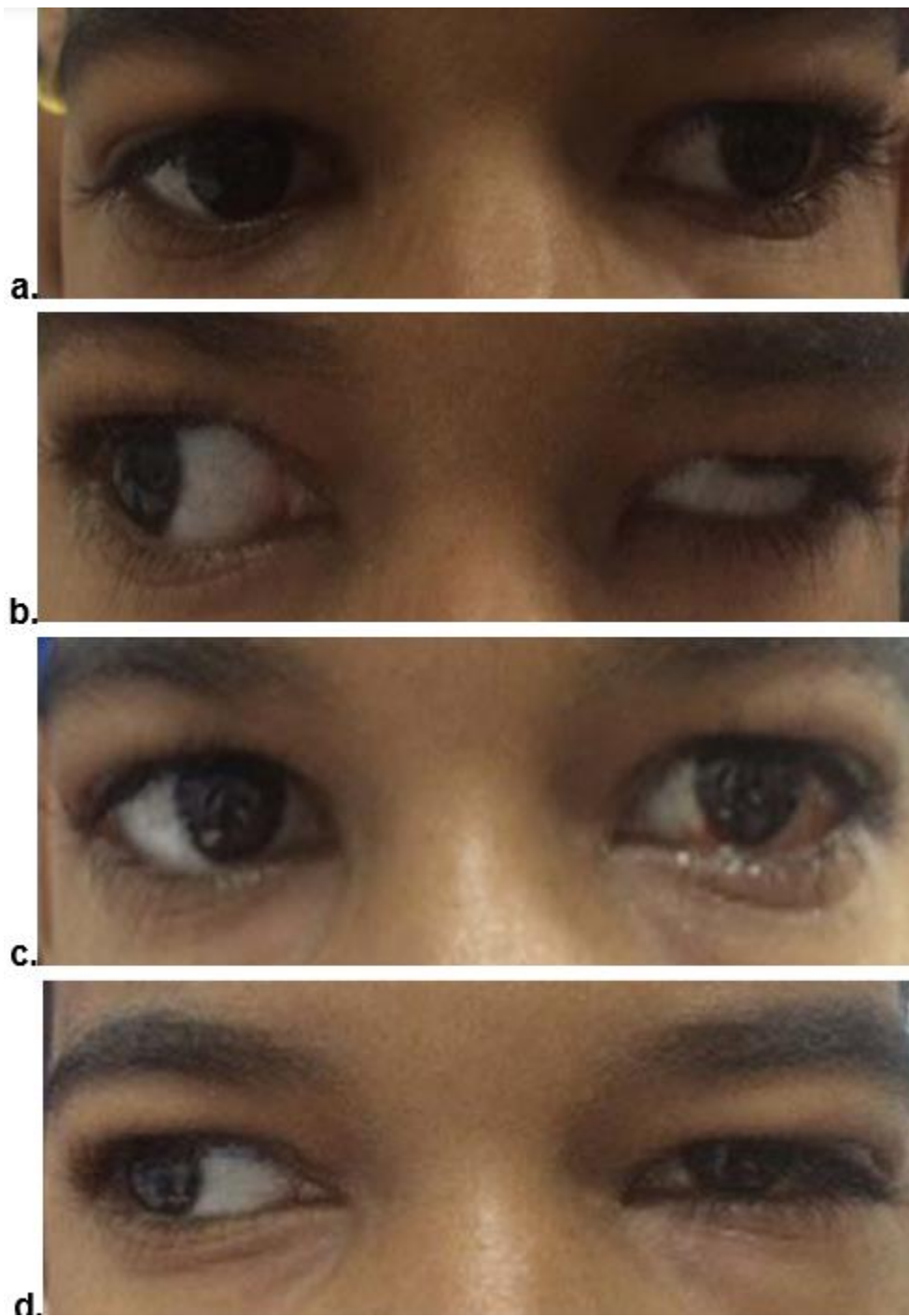


Figura 13. (a) Exotropía en posición primaria. (b) Marcado upshoot al intento de aducción en el ojo. (c) Ortotropía en posición primaria tras resección del RL mas Y split. (d) disminución del upshoot en el ojo izquierdo. Tomado de Hernández A, Naranjo R, Sibello S, Pons L, Fernández O. (2).



Figura 14. Fotografía clínica preoperatoria de un paciente con orto-DRS con retracción ascendente manejada con éxito con retroinserción del recto medial y retroinserción del recto lateral con división en Y. Tomado de Gaur N, Sharma P (1).



Figura 15. (a) Fotografía clínica preoperatoria de un paciente con eso-DRS bilateral manejado con éxito con recesiones de RM bilaterales (b). Tomado de Gaur N, Sharma P (1).