

# Syndrome de Stilling-Türk-Duane bilatéral associé à un syndrome des larmes de crocodile et à un mégacôlon congénital

H. Skiker, M. Laghmari, O. Cherkaoui, R. Lachgar, R. Daoudi

Service d'OphtalmologieA, Hopital des spécialités, Rabat, Maroc.

Correspondance : H. Skiker, Immeuble Aries, Appartement 30, boulevard Amir Abdelkader, Agdal-Rabat 100000, Maroc. E-mail : h.skiker@yahoo.fr.  
Reçu le 16 février 2007. Accepté le 19 octobre 2007.

## Bilateral Duane syndrome associated with crocodile tears, and congenital megacolon: a case study

H. Skiker, M. Laghmari, O. Cherkaoui, R. Lachgar, R. Daoudi

*J. Fr. Ophtalmol., 2008; 31, e6*

Duane's syndrome is a congenital form of strabismus characterized by horizontal eye movement limitation and specifically by globe retraction with palpebral fissure narrowing in attempted adduction. It is usually associated with ocular and systemic pathology. We report a case of 2-year-old girl presenting Duane syndrome associated with crocodile tear syndrome, preauricular tags, and Hirschsprung disease. Through this rare case, we discuss different pathogenic hypotheses of this syndrome and associated abnormalities.

**Key-words:** Duane syndrome, crocodile tears, Hirschsprung disease, pathogenesis.

## Syndrome de Stilling-Türk-Duane bilatéral associé à un syndrome des larmes de crocodile et à un mégacôlon congénital

Le syndrome de Stilling-Türk-Duane est une forme congénitale de strabisme caractérisée par une limitation de l'abduction, une rétraction du globe oculaire et un rétrécissement de la fente palpébrale. Plusieurs anomalies oculaires et systémiques ont été décrites en association avec ce syndrome. Nous rapportons l'observation d'une fillette, âgée de deux ans, présentant un syndrome de Stilling-Türk-Duane bilatérale associé à un syndrome des larmes de crocodile, à des appendices prétragien et à un mégacôlon congénital. À travers ce cas clinique rare, nous discutons des différentes hypothèses étiopathogéniques de cette association et des autres anomalies oculaires et systémiques associées au syndrome de Stilling-Türk-Duane décrites dans la littérature.

**Mots-clés :** Syndrome de Stilling-Türk-Duane, pathogénie, larmes de crocodile, mégacôlon congénital.

307



Le texte intégral de cet article est publié exclusivement sur le site  
[www.masson.fr/revues/jfo](http://www.masson.fr/revues/jfo)

Consultation gratuite dans la rubrique e-jfo.  
Pour citer cet article utiliser la référence suivante :  
**J. Fr. Ophtalmol., 2008; 31: e6**

## INTRODUCTION

Le syndrome de Stilling-Türk-Duane (STD) est une forme congénitale de strabisme, caractérisée par une limitation de l'abduction, une rétraction du globe oculaire et un rétrécissement de la fente palpébrale lors de l'adduction [1, 2]. Son incidence est de 1 à 4 % dans la population des patients strabiques. Différentes anomalies oculaires et congénitales sont associées à ce syndrome.

Nous rapportons l'observation d'un enfant présentant un STD bilatéral associé à un syndrome des larmes de crocodile, des appendices prétragien et à un mégacôlon congénital.

## OBSERVATION

Une fillette, âgée de 2 ans, fut amenée par sa mère en consultation pour un strabisme convergent constaté à l'âge de 3 mois et un larmoiement spontané pendant les repas. Cette enfant, issue d'un mariage

non consanguin et d'une grossesse menée à terme sans problème, avait été opérée à l'âge de 6 mois pour un mégacôlon congénital avec des suites opératoires favorables.

L'examen oculomoteur montrait une orthophorie en position primaire, avec une limitation bilatérale de l'abduction plus importante du côté droit, et à moindre degré de l'adduction, un rétrécissement de la fente palpébrale (*fig. 1 et 2*). La réfraction automatique sous cycloplégie mettait en évidence à droite une hypermétropie de + 2 et un astigmatisme de  $- 0,50^\circ$  à  $125^\circ$ , et à gauche une hypermétropie de + 2 et un astigmatisme de  $- 0,25$  à  $65^\circ$ . L'acuité visuelle était au Pigassou de  $8/10^e$  à droite et de  $3/10^e$  à gauche. L'examen du segment antérieur et du segment postérieur était sans particularité. Le larmoiement bilatéral était plus important du côté droit, accompagnant les mouvements de mastication entrant dans le cadre d'un syndrome des larmes de crocodile (*fig. 3*). Par ailleurs, la fillette présentait des appendices pré-auriculaires (*fig. 4*).



1 | 2  
3 | 4



**Figure 1** : Rétrécissement de la fente palpébrale et limitation de l'adduction de l'œil droit avec limitation de l'abduction de l'œil gauche.

**Figure 2** : Rétrécissement de la fente palpébrale et limitation de l'adduction de l'œil gauche avec limitation de l'abduction de l'œil droit.

**Figure 3** : Larmoiement spontané lors des mouvements de mastication.

**Figure 4** : Appendices pré-auriculaires.

La chirurgie n'étant pas indiquée dans le cas de cette fillette, une occlusion permanente de deux semaines fut relayée par une occlusion alternée. Elle permit une récupération bilatérale de l'acuité visuelle à 10/10<sup>e</sup> avec correction optique totale.

## DISCUSSION

Le STD a été décrit pour la première fois en 1879 par Huek, puis individualisé en tant qu'une entité clinique en 1905 par Duane [3]. En 1974, une classification clinique et électromyographique en trois formes cliniques a été proposée par Huber [4] en se basant sur la classification de Malbran : le type I caractérisé par une limitation de l'abduction et une adduction normale ou légèrement déficiente ; le type II avec limitation marquée de l'adduction ; et le type III avec limitation de l'abduction et de l'adduction. Il s'agit actuellement de la classification la plus utilisée.

Différentes théories ont été avancées pour expliquer la pathogénie du STD [5]. Les premières hypothèses étiologiques reposaient sur des anomalies mécaniques des structures périphériques. Türk explique ainsi la rétraction du globe par une fibrose du muscle droit externe. Cette théorie est cependant insuffisante pour expliquer la pathogénie de ce syndrome. En 1957, Breinin [6] a montré l'absence de potentiel électrique du muscle droit latéral lors de l'abduction, celui-ci étant présent lors de l'adduction. La co-contraction des muscles antagonistes suite à l'innervation aberrante du muscle droit latéral à partir des fibres du III serait ainsi la cause de la rétraction du globe oculaire lors de l'adduction. Enfin, Matteucci [7] a découvert lors de l'autopsie d'un patient présentant un STD, une agénésie totale du noyau du VI associée à une absence de nerf. Bien que la pathogénie de ce syndrome reste discutée, l'hypothèse de lésions de siège central est la plus retenue actuellement. L'association du syndrome avec d'autres anomalies systémiques (syndrome de Goldenhar, surdité de perception) laisse supposer que ces lésions pourraient être secondaires à des affections survenant au cours du développement embryonnaire. Selon Pfaffenbach *et al.* [8], un seul stimulus tératogène survenant entre la 4<sup>e</sup> et la 6<sup>e</sup> semaine de gestation serait responsable du syndrome et des anomalies congénitales associées. L'existence de 10 % de formes familiales suggère qu'il existe un facteur génétique intervenant dans le développement du syndrome de Stilling-Türk-Duane. Des anomalies du chromosome 4, 8, 2 et 22 ont été rapportées dans la littérature [1].

Le syndrome de Stilling-Türk-Duane est fréquemment associé à de nombreuses dysgénésies congénitales. Marshman *et al.* [9] ont rapporté que parmi 68 patients suivis, 46 % avaient des anomalies congénitales associées.

Les anomalies oculaires les plus fréquemment rencontrées sont : le nystagmus, les dermoïdes du limbe, l'anisocorie et le ptosis. L'association du STD avec le syndrome des larmes de crocodile ou réflexe gustato-lacrymal a été également décrite ; il désigne un larmolement important accompagnant la mastication. Il est le plus souvent acquis [10, 11], secondaire à une lésion infectieuse ou traumatique du nerf facial. La forme congénitale associée au STD telle qu'elle est décrite chez cette patiente est rare. Pfaffenbach *et al.* [8] ont rapporté qu'il existe un STD ipsilatéral dans les cas unilatéraux du syndrome des larmes de crocodile et un désordre oculomoteur bilatéral dans les cas bilatéraux. Chez cette patiente, le degré de larmolement était plus important du côté où la limitation de l'abduction était plus marquée, suggérant un lien entre l'importance de la limitation du muscle droit latéral et l'innervation aberrante de la glande lacrymale. Ramsay et Taylor [10] expliquent ainsi la pathogénie du STD par une dégénérescence ou une dysgénésie du noyau du VI associée à une innervation aberrante du muscle droit latéral par des fibres provenant du III, et le syndrome des larmes de crocodile par une innervation aberrante de la glande lacrymale par des fibres destinées à la salivation.

Le syndrome de Goldenhar ou dysplasie auriculo-vertébrale est l'une des anomalies congénitales [12] la plus fréquemment associée au STD. Il résulte d'une anomalie du premier arc brachial et associe dans sa forme complète des dermoïdes limbiques, des diverticules cutanées pré-auriculaires et des anomalies vertébrales. La présence d'anomalies auriculaires isolées, et notamment d'appendices pré-auriculaires comme chez cette patiente, représente pour certains auteurs une forme mineure de ce syndrome. La plupart des cas sont sporadiques ; toutefois, il existe des formes familiales, le plus souvent autosomiques dominantes et dont le gène en cause est localisé en 14q32 [12].

Les anomalies intestinales associées au STD sont très rares. Okihiro *et al.* [13] ont décrit un seul cas de STD associé à un mégacolon congénital, rentrant dans le cadre du syndrome d'Okihiro qui est une entité clinique particulière associant un STD, une surdité et une dysplasie du radius. Ce syndrome est dû à des mutations du gène SALL4 localisé sur le chromosome 20 en 20q13.2. Le mégacolon congénital, ou maladie de Hirschprung, est caractérisé par un défaut de motilité de l'intestin secondaire à une anomalie congénitale du développement et de migration des cellules neuroganglionnaire des plexus nerveux mésentérique qui survient normalement entre la 7<sup>e</sup> et la 12<sup>e</sup> semaine de gestation. Cette maladie héréditaire est le plus souvent sporadique. Toutefois, plusieurs gènes de susceptibilité ont été identifiés, notamment RET situé sur le chromosome 10, EDN3 gène de l'endothéline 3 situé en 20q13.2 [14]. Nous n'avons pas retrouvé dans la littérature de cas associant un STD, un syndrome des larmes de crocodile et une maladie de Hirschprung. Chez cette patiente, cette association pourrait résulter soit d'une anomalie

génétique affectant le développement des noyaux du III, VI, VII, l'innervation des muscles oculomoteurs et la migration des neuroblastes, soit d'une délétion au niveau de la région 20q13.2 responsable de la maladie de Hirschprung et du syndrome d'Okihiro et entrant dans le cadre du syndrome des gènes contigus.

## CONCLUSION

---

Le STD peut être associé à un grand nombre d'anomalies oculaires et systémiques. L'association avec le syndrome des larmes de crocodile, les appendices prétraigiens et la maladie de Hirschprung n'a jamais été rapportée à notre connaissance dans la littérature ; elle suggère la responsabilité d'un seul facteur génétique intervenant entre la 3<sup>e</sup> et la 12<sup>e</sup> semaine de gestation.

## RÉFÉRENCES

---

- Piozzi E, Patrosso C. Duane syndrome. Orphanet Encyclopedia, 2004.
- Mehel E, Quère MA, Lavenant F, Pechereau A. Aspects épidémiologiques et cliniques du syndrome de Stilling- Turk- Duane. J Fr Ophtalmol, 1996;19:533-42.
- Duane A. Congenital deficiency of abduction associated with impairment of adduction, retraction movements, contraction of palpebral fissure and oblique movement of the eye. Arch Ophthalmol, 1905;34:133-59.
- Huber A. Electrophysiology of the retraction syndromes. Br J Ophthalmol, 1974;58:293-300.
- Saad N, Freeman B, Lee J. The pathogenesis of Duane's syndrome. Strabismus, 1994;2:137-42.
- Breinin GM. Electromyography — a tool in ocular and neurological diagnosis. II Muscle palsies. Arch Ophthalmol, 1957;28:293-300.
- Matteucci P. Dufetti congeniti di abduzione (congenital abduction deficiency) con particolare riguardo alla patogenesi. Rass Ital Ottalmol, 1946;15:345-80.
- Pfaffenbach DD, Cross E, Kearns P. Congenital anomalies in Duane's retraction syndrome. Arch Ophthalmol, 1972;88:635-9.
- Marshman WE, Schalit G, Jones RB, Lee JP, Matthews TD, McCabe S. Congenital anomalies in patients with Duane retraction syndrome and their relatives. J AAPOS, 2000;4:106-9.
- Ramsay J, Taylor D. Congenital crocodile tears: a key to the aetiology of Duane's syndrome. BJO, 1980;64:518-22.
- Agarwal RK. Bilateral Duane's retraction syndrome associated with crocodile tears. Ind J Ophthalmol, 1984;32:243-4.
- Splendore A, Passos-Bueno MR, Jabs EW, Van Maldergem L, Wulfsberg EA. TCOF1 mutations excluded from a role in other first and second branchial arch-related disorders. Am J Med Genet, 2002;111:324-7.
- Okihiro MM, Tasaki T, Nakano KK, Bennett BK. Duane syndrome and congenital upper-limb anomalies. Arch Neurol, 1977;34:174-9.
- Gabriel SB, Salomon R, Pelet A, Angrist M, Amiel J, Fornage M, et al. Segregation at three loci explain familial and population risk in Hirschsprung disease. Nature Genet, 2002;31:89-93.