

## СИНДРОМ НА MARCUS GUNN БЕЗ ПТОЗА

Невяна Велева

Очна клиника, УМБАЛ „Александровска“  
Катедра по Офталмология, Медицински Университет-София

## MARCUS GUNN SYNDROME WITHOUT PTOSIS

Nevyana Veleva

Ophthalmology Clinic, Alexandrovska University Hospital  
Department of Ophthalmology, Medical University-Sofia

**Адрес за кореспонденция:**

Невяна Велева  
Очна клиника  
УМБАЛ „Александровска“  
ул. Свети Георги Софийски 1  
1431 София  
e-mail: nevyana.veleva@abv.bg

**Address for correspondence:**

Nevyana Veleva  
Ophthalmology Clinic  
Alexandrovska University Hospital  
1 Sveti Georgi Sofiyski St  
1431 Sofia  
e-mail: nevyana.veleva@abv.bg

### РЕЗЮМЕ

Синдромът на Marcus Gunn е рядко конгенитално заболяване, описано за първи път през 1883г. от Robert Marcus Gunn. При класическата форма на феномена се наблюдава повдигане или ретракция на птозиращия горен клепач при движение на долната челюст. В литературата са описват и редки форми на синдрома, при които не се наблюдава птоза. Представен е рядък клиничен случай на 8-месечно бебе, при което е диагностициран феноменът на Marcus Gunn при липсата на конгенитална птоза.

**Ключови думи:** синдром на Marcus Gunn, рядък случай, без птоза

### ABSTRACT

Marcus Gunn syndrome is a rare congenital disease, first reported by Robert Marcus Gunn in 1883. Classically, the phenomenon is characterized by ptotic eyelid elevation or retraction with jaw movements. In literature, rare forms of the syndrome without ptosis have been discussed. We report a rare clinical case of 8-month-old baby who was diagnosed with the Marcus Gunn phenomenon without congenital ptosis.

**Keywords:** Marcus Gunn syndrome, rare presentation, without ptosis

## ВЪВЕДЕНИЕ

Синдромът на Marcus Gunn, или т.нар. “jaw-winking” феномен, е рядко конгенитално заболяване, описано за първи път през 1883 г. от Robert Marcus Gunn (1). Обозначава се още като тригемино-окуломоторна синкнезия или пterygo-levatorна синкнезия и е най-честата форма на конгенитална синкинетична птоза (2). Синдромът се характеризира с наличието на конгенитална птоза на горния клепач и синкинетично повдигане и дори ретракция на засегнатия клепач под формата на примигване при движение на долната челюст (3). По последни литературни данни синдромът на Marcus Gunn съставлява 8.5% от всички случаи на конгенитална птоза (4), като за българската популация честотата му е 5.4% (5). По правило феноменът се наблюдава едностранно, макар че са описани и изяви на двуочна патология (2,6,7). В повечето случаи се касае за спорадично засягане, като рядко описаните фамилни случаи имат АД механизъм на унаследяване (8). В настоящето изложение е представен рядък вариант на синдрома на Marcus Gunn, при който липсва конгенитална птоза.

## КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

8-месечно бебе от мъжки пол е прегледано в Детски очен кабинет, Очна клиника, УМБАЛ „Александровска“, София, по настояване на майката. Скоро след раждането на детето тя забелязала, „че при сукане горният клепач на лявото око пада надолу, докато горният клепач на дясното око стои повдигнат и детето примигва с него“. Според майката проблемът е в лявото око и по този повод търси очна консултация. Детето е родено на термин от втора нормално протекла бременност, като по време на пренаталната диагностика са установени аномалии на бъбреците. Детето е с нормално физическо и нервно-психическо развитие, отговарящи на възрастта. Налице са конгенитални аномалии на отделителната система, включващи двоен бъбрек с хидронефроза вдясно, нефункциониращ ляв бъбрек и двустранно мегауретери. Осъществени са пълен офталмологичен преглед, съобразен с възрастта на детето. Не бяха установени отклонения в очния статус – липса на птоза (Фиг. 1); нормален ортоптичен статус; рефракция в нормите за възрастта, без наличието



Fig. 1. Absence of ptosis in the affected right eye

## INTRODUCTION

Marcus Gunn syndrome or the so-called “jaw-winking” phenomenon is a rare congenital disorder, described for a first time by Robert Marcus Gunn in 1883 (1). It is known as trigemino-oculomotor synkinesis or pterygoid-levator synkinesis and is the most common form of congenital synkinetic ptosis (2). The syndrome is characterized by congenital ptosis and synkinetic elevation and even retraction of the affected eyelid as winking triggered by jaw movement (3). An updated literature data reveal that Marcus Gunn phenomenon is responsible for up to 8.5% of all cases with congenital ptosis (4), with an incidence rate of 5.4% for the Bulgarian population (5). In most cases it is an unilateral disease, although bilateral cases have also been described (2,6,7). It is usually considered a sporadic condition, though familial cases have been documented (8). In this article a rare variant of Marcus Gunn phenomenon without congenital ptosis is presented.

## CASE REPORT

An 8-month-old baby boy was examined at Pediatric Ophthalmology Unit, Ophthalmology Clinic, “Alexandrovska” University Hospital, Sofia, Bulgaria. Soon after birth the mother noticed that “during sucking the left upper eyelid drops while right upper eyelid elevates and baby winks with it”, thinking that the problem was with the baby’s left upper eyelid. The boy was born full-term from a second normal pregnancy. During prenatal screening examinations congenital renal anomalies were diagnosed. The baby was with normal physical and mental development appropriate for the age. The congenital renal anomalies were right double kidney with hydronephrosis, left nonfunctional kidney, and bilateral megaureters. Full eye exam, appropriate for the child’s age was performed. No ocular pathology was detected, there was absence of ptosis (Fig. 1); normal orthoptic status; refraction in normal ranges without anisometropia, normal anterior and posterior segments. Afterwards the baby was examined during bottle feeding and rhythmic winking movements with the right eye leading to upper eyelid elevation and widening of the right palpebral fissure on each suction motion were detected (Fig. 2). Marcus Gunn syndrome without ptosis in right eye was diagnosed due to presence of oculofacial (pterygo-levator) synkinesis in the absence of congenital ptosis. Mother was informed about the child’s disorder and the absence of necessity for treatment at the moment.



Fig. 2. Right upper eyelid elevation during bottle feeding.

на анизометропия; липса на патологични промени в преден и заден очен сегмент. След това детето беше изследвано по време на храненето му с шише, като се диагностицираха ритмични мигателни движения вдясно, водещи до повдигане на горния клепач и разширяване на клепачната цепка на дясното око при всяко всмукателно движение (Фиг. 2). Поставена бе диагнозата синдром на Marcus Gunn без птоза на дясно око поради наличната окулофациална (птеригоидо-леваторна) синкинезия при липсата на птоза. На майката бе обяснено състоянието на детето и липсата на необходимост от терапевтични процедури на този етап. Бяха дадени препоръки за провеждането на периодични контролни прегледи.

## ДИСКУСИЯ

Тежестта на симптомите при синдрома на Marcus Gunn варира значително – от едва забележими дефекти до значителни козметични и функционални нарушения. В различна степен могат да варират както степенята на птозата – лека, умерена и тежка, така и степенята на повдигане на засегнатия клепач – от леко (< 2 mm) през умерено (2-5 mm) повдигане до значителна ретракция ( $\geq 5$  mm) на клепача при движението на долната челюст (9). Елевацията на птозиращия клепач се предизвиква от гъвчене, всмукване, сучене, движение на долната челюст в противоположна на засегнатия клепач посока, усмихване, а също и при съкращаване на стерноклеидомастоидния мускул, изплезване на езика, Valsalva манювърта и дори при дишане (10). Проявите на феномена са налице още при раждането, като родителите са първите, които забелязват повдигането на птозиращия клепач при храненето на бебето (3).

Различни теории за етиологията и патогенезата на феномена се обсъждат понастоящем. Класическата теория за развитието на синдрома се свързва с наличието на аберантни връзки между мандибуларния клон на тригеминалния нерв и горния клон на окуломоторния нерв (10). По този начин леваторът на горния клепач получава двойна инервация. Втората теория е хипотезата за централния произход на синдрома. Според нея феноменът се дължи на аберантни връзки между ядрата на тригеминалния и окуломоторния нерв в мозъчния ствол (2) или неправилното инервиране на повдигача на горния клепач от тригеминални моторни аксони (8). В литературата се споменава и трета теория, разглеждаща феномена като атавистична проява (3). Тя се основава на факта, че при някои нисши животни и риби при ретракция на горния клепач се наблюдава отваряне на устата. Пациентите със синдрома често имат съпътстваща очна патология като амблиопия, страбизъм, анизометропия, пареза на горния прав мускул или двойна пареза на елеваторите (3,10). Описват се и редки системни асоциации, като вродени аномалии на опорно-двигателния апарат, спина бифида, бъбречни камъни и вродени аномалии на бъбреците, заешка уста и други.

Лечението при синдрома бива консервативно и оперативно. Консервативната терапия включва корекция на наличните рефракционни грешки и анизометропията, както и лечението на съпътстваща амблиопия. Оперативното лечение цели елиминиране на синкинетичните движения на клепача и

## DISCUSSION

Symptom severity in Marcus Gunn syndrome can vary significantly – from barely visible defects to significant cosmetic and functional disorders. Variations can be observed not just in ptosis grade – mild, moderate and severe, but in the magnitude of jaw-winking – from mild (< 2 mm) and moderate (2-5 mm) elevation to severe eyelid retraction ( $\geq 5$  mm) triggered by jaw movement (9). The elevation of the affected eyelid is triggered by chewing, suction, lateral mandible movement, smiling, but also by sternocleidomastoid contraction, protrusion of the tongue, Valsalva maneuver, and even by breathing (10). It is evident at birth and parents are the first that detect the jaw-winking during infants' feeding (3).

Different theories have been discussed regarding the etiology and pathogenesis of the phenomenon. Classic theory denotes anomalous connections between the mandibular branch of the trigeminal nerve and the superior branch of the oculomotor nerve (10). Thus the upper eyelid levator receives double innervation. A second theory is the hypothesis about the central origin of the syndrome. It discusses the presence of aberrant connections in the midbrain between the trigeminal nucleus and the oculomotor nucleus (2), or the neural misdirection of the trigeminal motor axons of the upper eyelid elevator (8). A third theory about the atavistic origin has also been discussed in the literature (3). It is based on the fact that in some lower animals and fishes the retraction of the upper eyelid is associated with opening of the mouth.

Patients often have associated ophthalmological abnormalities including amblyopia, strabismus, anisometropia, paralysis of the rectus superior, double elevator palsy (3,10). Rarely, associated systemic anomalies such as congenital pathology of the extremities, spina bifida, renal calculi and congenital renal anomalies, cleft lips, etc. are reported.

Syndrome treatment is conservative and surgical. Conservative therapy includes refractive error and anisometropia optical correction, amblyopia treatment. Surgical therapy aims to correct both, jaw-winking synkinesis and ptosis (9), but before surgery is initiated two facts must be taken into account. First, literature review shows opposing views for ptosis evolution, with some authors declare that with child's growth reduction in ptosis severity can be observed (3). Second, with time the child will go to recognize which movements are responsible for the synkinetic movements and will learn how to control or avoid them, thus minimizing or masking the syndrome (11).

The presented clinical case is an extremely rare variant of the Marcus Gunn syndrome, characterized by trigemino-oculomotor synkinesis in the absence of congenital ptosis. Some other cases of the jaw-winking phenomenon without congenital ptosis are published in medical literature (4,12,13), outlining that this form is responsible for just 5.6% of all Marcus Gunn syndrome cases (4). Nevertheless, some authors' opinion that this low rate can be explained mainly with the low pick up rate due to nondiagnosis by medical specialists because of ptosis absence and unfamiliarity with this variant or unsought medical consultation (14), it is undisputed that Marcus Gunn syndrome without ptosis is an extremely rare clinical finding and an interesting clinical example of the variability of different symptoms in the context of one syndrome.

корекция на птозата (9), като преди да се пристъпи към него трябва да се съобразят два факта. Първо, в литературата са налице противоречиви мнения за еволюцията на наличната птоза, като част от авторите защитават виждането, че с растежа на детето се наблюдава намаляване на тежестта на птозата (3) и второ, с годините детето започва да разбира кои движения на долната челюст предизвикват синкинезията, научавайки се постепенно да ги контролира или избягва и по този начин да минимизира или маскира синдрома (11).

Описаният клиничен случай е изключително рядък вариант на синдрома на Marcus Gunn, при който е налице тригемино-окуломогорна синкинезия при липсата на конгенитална птоза. В световен мащаб са публикувани няколко случая на Marcus Gunn феномена при липсата на птоза (4,12,13), като този вариант формира само около 5.6% от всички случаи на синдрома (4). И макар някои автори да смятат, че ниската му честота може да бъде обяснена по-скоро с високия процент на недоизследването му било във връзка с пропускането му от медицинските специалисти поради липсата на птоза или непознаването на този вариант, било поради непотърсена лекарска консултация от страна на пациентите (14), неоспорим е фактът, че Marcus Gunn синдромът без птоза е изключително рядка клинична находка и интересен клиничен пример за вариабилността на различните симптоми в контекста на един синдром.

## REFERENCES

1. Gunn RM. Congenital ptosis with peculiar associated movements of the affected lid. *Trans Ophthalmol Soc U K.* 1883;3:283-7.
2. Kannaditharayil D, Geyer H, Hasson H, Herskovitz S. Bilateral Marcus Gunn jaw-winking syndrome. *Neurology.* 2015;84(10):1061. doi: 10.1212/WNL.0000000000001338.
3. Sundareswaran S, Nipun CA, Kumar V. Jaw – winking phenomenon: Report of a case with review of literature. *Indian J Dent Res.* 2015; 26(3):320-3. doi: 10.4103/0970-9290.162895.
4. Pearce FC, McNab AA, Hardy TG. Marcus Gunn jaw-winking syndrome: A comprehensive review and report of four novel cases. *Ophthalmic Plast Reconstr Surg.* 2017;33(5):325-8. doi: 10.1097/IOP.0000000000000780.
5. Oscar A. Congenital optokinetic disorders in children. In: Oscar A, Cherninkova S, editors. *Neuro-ophthalmic symptoms in acquired and congenital disorders in children.* 2018:109-19. (in Bulgarian).
6. Benlahbib M, Bencherifa F, Imdary I, El Berdaoui N, Ali H, Bernoussi A, et al. Marcus Gunn Syndrome. Study of 3 rare cases. *Bull Soc Belge Ophthalmol.* 2013;(322):125-32.
7. Shah AD, Kumar AB, Kothari K. Bilateral Marcus Gunn jaw winking synkinesis with monocular elevation deficiency: A case report and literature review. *Int Ophthalmol* 2012;32(2):199-201. doi: 10.1007/s10792-012-9538-0.
8. Conte A, Brancati F, Garaci F, Toschi N, Bologna M, Fabbri G, et al. Kinematic and diffusion tensor imaging definition of familial Marcus Gunn jaw-winking synkinesis. *PLoS ONE.* 2012;7(12):e51749. doi:10.1371/journal.pone.0051749.
9. Xiang N, Hu W-K, Li B, Liu R. Management of moderate-to-severe Marcus-Gunn syndrome by anastomosis of levator and frontal muscles. *Int J Ophthalmol.* 2010;3(4):342-XXX. doi:10.3980/j.issn.2222-3959.2010.04.15.
10. Torres MR, Calixto N Jr, Oliveira LR, et al. Marcus Gunn phenomenon: differential diagnosis of palpebral ptoses in children. *J Pediatr.* 2004;80(3):249–52.
11. Carman KB, Ozkan S, Yakut A, Ekici A. Marcus Gunn jaw winking synkinesis: report of two cases. *BMJ Case Reports.* 2013;2013:bcr2012008210. doi:10.1136/bcr-2012-008210.
12. Takagishi T, Shukutani K, Sakuma Y, Sakuma F, Yoshikura N. 2 cases with unusual lid-jaw co-movements. *No To Shinkei.* 1976;28(5):479-85.
13. Sahu M. A rare case of Marcus Gunn jaw winking phenomenon in a community health setting. *J Clin Diagn Res.* 2017;11(7):LJ01. doi:10.7860/JCDR/2017/25007.10289.
14. Joganathan V. Re: "Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome: A Comprehensive Review and Report of Four Novel Cases". *Ophthalmic Plast Reconstr Surg.* 2018;34(2):184. doi: 10.1097/IOP.0000000000001068.