

# Reseberättelse

## NANOS 2020

Jag har varit på NANOS (North American Neuro-Ophthalmology Society) årsmöte i mars 2020. Mötet hölls denna gång på Amelia Island som är en ö strax utanför Jacksonville, Florida. Ön är ca 2 mil lång och ca 7 km bred och präglas av långa, vita stränder på östsidan och frodiga träskområden på västsidan. Amelia Island är känt för sina fina hotell, sin natur och sina golfbanor. Mötet hölls på ett mycket vackert hotell alldeles intill havet. Första eftermiddagen började vid lunch och handlade om neuroradiologi. Andra dagen var helt tillägnad Frank B Walsh, som var en legend inom neurooftalmologi och kanske mest känd för sin lärobok "Clinical Neuro-Ophthalmology". Walsh-sessionerna är helt fokuserade på fallrapporter som presenteras på ett oerhört spännande sätt, med expertkommentarer av patologer och radiologer. Jag presenterade min poster denna dagen. Det var mycket trevligt att få tillfälle att diskutera spännande fall med kollegor från hela världen. De påföljande fyra dagarna var fyllda med många olika sessioner, en hel del kliniska pärlor, vetenskapliga nyheter och kontroversiella ämnen diskuterades. Dagarna började för min del redan före klockan 6 med samling med yoga-gruppen och det blev långa innehållsrika dagar. Trots många deltagare var stämningen familjär och trevlig. Det var en del deltagare som inte kunde närvara på grund av Covid-19 och tyvärr blev en del sessioner inställda sista dagarna. Tack SÖF för resestipendiet!

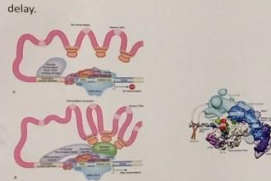
Marianne Forsberg

148

### Duane syndrome and a new neurodevelopmental disorder: the MED13L syndrome. A case report.

Marianne Forsberg Aleris Ophthalmology Ängelholm Sweden

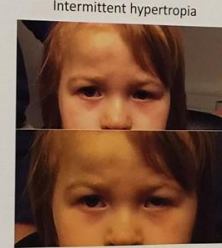
**The Mediator complex**  
The Mediator complex is an important regulator of transcription. The activity of the Mediator complex is regulated by several subunits encoded by 26 genes in humans. In recent years, the Mediator complex subunit 13-like gene (MED13L MIM:608771) has been linked to congenital cardiac disease and neurodevelopmental delay.



From: Molecular Biology Regulation of Transcription in Eukaryotes David P. Clark Elsevier 2019


The understanding of the clinical spectrum associated with MED13L syndrome is incomplete. There are only a few articles presenting in-depth phenotypic descriptions of patients, but intellectual disability, motor delay, speech delay and facial dysmorphic features appear to be common. Duane syndrome have been previously reported in 3 cases which is interesting given the rarity of both Duane syndrome and MED13L syndrome. This case may contribute to our knowledge of symptoms associated with the MED13L syndrome.

**Intermittent hypertropia**



**Our patient**  
Our patient is a girl born at term. She was born with a congenital diaphragmatic hernia known from prenatal ultrasounds. The child needed surgery for diaphragmatic repair at 2 days old. An atrial septal defect was observed but no intervention was needed. During the first months of life parents noticed intermittent strabismus and the patient was referred to our clinic at 18 months of age. At presentation, the child seemed to have normal visual behaviour and normal visual acuity in each eye tested with the Kasper-test which is a test based on preferential looking. The refraction was moderately hypermetropic(+2/+2). Funduscopy was normal. Orthoptic evaluation revealed bilateral Duane syndrome with a bilateral abduction deficit and exophoria and hyperphoria. In the adducting eye, globe retraction, and upshot was noted. In addition to Duane syndrome the patient had mild dysmorphic features and global developmental delay that prompted a genetic evaluation. Exome sequencing revealed a duplication in the MED13L gene resulting in a frame-shift error and a truncated protein with loss of normal function.

**Right gaze**      **Left gaze**



marianne.forsberg@aleris.se

References  
Adigbola, Micaela, Callawort et al. Redefining the MED13L syndrome. European Journal of Medical Genetics, 13, 1308-1317, 2019  
Snideren Blok, Hattis, Bowling et al. De novo mutations in MED13, a component of the Mediator complex, are associated with a novel neurodevelopmental disorder. Human Genetics, 137, 175-188, 2018  
Sperling, Larisch, Brauch-Andersen et al. rs MED13L-related intellectual disability a recognizable syndrome? European Journal of Medical Genetics, 62, 129-136, 2019