

BAGIAN ILMU KESEHATAN MATA
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS PADJADJARAN
RUMAH SAKIT MATA CICENDO BANDUNG

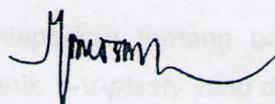
Laporan Kasus : Bedah Rekonstruksi pada Sindroma Blefarofimosis
Pembimbing : Dr. M Kautsar Boesoirie, SpM
Penyaji : Emmy Dwi Sugiarti

I. Pendahuluan

Sindroma blefarofimosis merupakan kelainan kongenital yang pada umumnya diturunkan secara autosomal dominan.^{1,2} Kelainan ini terjadi pada 0% anak dengan ptosis kongenital karena disgenesis kelopak mata.³⁻⁶ Gambaran klinis utama meliputi blefarofimosis bilateral disertai telekanthus, epikanthus inversus, dan ptosis berat. Dapat pula dibuktikan ekspirasi nasipebra inferior lateral, pangka hidung (Hulse' bridge) yang tidak berkembang, hipoplasia rima orula superior, lop ears, dan hipertelorisme.^{1,2,4,7}

Rekonstruksi pada kelainan ini biasanya dilakukan dalam beberapa tahap. Tahap awal ditujukan untuk memperbaiki ptosis dengan teknik *multiple Z-plast*. Tahap kedua dilakukan dengan tindakan *blepharoplasty* dengan tindakan *frontalis sling* - 6 bulan kemudian dilanjutkan dengan prosedur *frontalis sling* bilateral untuk koreksi ptosis.^{1,4}

Pada kasus ini akan dilakukan bedah rekonstruksi pada sindroma blefarofimosis menggunakan teknik *frontalis sling* diikuti dengan *frontalis sling* dengan lasia lata autogenus sebagai material suspensi.



Dr. M Kautsar Boesoirie, SpM

II. Laporan Kasus

Seorang anak laki-laki usia 2,5 tahun dibawa ke rumah sakit mata Cicendo karena kedua matanya tidak dapat terbuka lebar sejak lahir. Pasien merupakan anak kedua dari dua bersaudara. Riwayat masa kehamilan baik dalam batas normal, persalinan lahir cukup bulan, spontan, berat badan lahir 2900 gram. Riwayat perkembangan dalam batas normal. Tidak ada anggota keluarga dengan kelainan kelainan mata seperti ini.

Pada pemeriksaan 27 Desember 2007 dalam penglihatan mata kanan dan kiri 6/24 (cakat). Postur bola mata normal, anjar pupil 4/4 mm, gerak bola mata baik ke segala arah, tekanan intraokular (IOP) dalam batas normal. Pada palpasi

Objective :

To report the successful of reconstruction surgery using Y-V-plasty and frontalis sling technique, in patient with blepharophimosis syndrome.

Case report :

We reported a patient who had blepharophimosis syndrome. In ophthalmic examination we found bilateral blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus, and telecanthus. The patient underwent two steps of reconstructions. Initially with Y-V-plasty to correct telecanthus and epicanthus. In 12 months afterward, bilateral frontalis sling procedure with autogenous fascia lata as suspensory material was performed to correct ptosis.

Conclusion

Reconstruction with Y-V-plasty and frontalis sling gave good result for blepharophimosis syndrome

I. Pendahuluan

Sindroma blefarofimosis merupakan kelainan kongenital yang pada umumnya diturunkan secara autosomal dominant.⁽¹⁻⁹⁾ Kelainan ini terjadi pada 6% anak dengan ptosis kongenital karena disgenesis kelopak mata^(2,4) Gambaran klinis utama meliputi blefarofimosis bilateral disertai telekantus, epikantus inversus, dan ptosis berat. Dapat pula ditemukan ektropion palpebra inferior lateral, pangkal hidung (*nasal bridge*) yang tidak berkembang, hipoplasia rima orbita superior, *lop ears*, dan hipertelorisme.^(1,2,3,4,5)

Rekonstruksi pada kelainan ini biasanya dilakukan dalam beberapa tahap. Tahap awal ditujukan untuk koreksi telekantus dan epikantus inversus dengan tehnik *multiple Z-plasty* atau *Y-V-plasty*, yang dapat juga dikombinasi dengan tindakan *transnasal wiring*. Tiga - 6 bulan kemudian dilanjutkan dengan prosedur *frontalis sling* bilateral untuk koreksi ptosis.^(1,4)

Pada kasus ini akan dilaporkan tentang bedah rekonstruksi pada sindroma blefarofimosis menggunakan tehnik *Y-V-plasty* yang diikuti dengan *frontalis sling* dengan fascia lata autogenus sebagai material suspensi.

II. Laporan Kasus

Seorang anak laki-laki usia 2,5 tahun dibawa ke rumah sakit mata Cicendo karena kedua matanya tidak dapat terbuka lebar sejak lahir. Penderita merupakan anak kedua dari dua bersaudara. Riwayat masa kehamilan ibu dalam batas normal, penderita lahir cukup bulan, spontan, berat badan lahir 2900 gram. Riwayat perkembangan dalam batas normal. Tidak ada anggota keluarga dengan keluhan kelainan mata seperti ini.

Pada pemeriksaan oftalmologi didapatkan tajam penglihatan mata kanan dan kiri 6/24 (*cardiff*). Posisi bola mata ortotropia, jarak antar pupil 49 mm, gerak bola mata baik ke segala arah, tekanan intraokular palpasi dalam batas normal. Pada palpebra

didapatkan telekantus sepanjang 32 mm, epikantus inversus dan ptosis bilateral. Pengukuran data ptosis didapatkan tinggi fisura palpebra 3 mm, *margin-reflex distance-1 (MRD-1)* -1 mm, tidak tampak lipatan kelopak mata atas, dan fungsi levator 1 mm. Lebar fisura palpebra 15 mm dengan fenomena Bell baik.

Pemeriksaan segmen anterior dengan lampu celah pada kedua mata didapatkan konjungtiva, kornea, bilik mata depan, pupil, iris dan lensa dalam batas normal. Pemeriksaan segmen posterior dengan funduskopi *indirect* dalam batas normal. Penderita kemudian didiagnosis sebagai sindroma blefarofimosis dan direncanakan tindakan rekonstruksi dua tahap, yaitu *Y-V-plasty* kemudian akan dilanjutkan dengan *frontalis sling* 6 bulan kemudian.

Setelah tindakan *Y-V-plasty* dan pembukaan jahitan pada hari ke tujuh pasca operasi didapatkan telekantus berkurang menjadi 30 mm dengan lebar fisura palpebra bertambah menjadi 18 mm dan tinggi fisura palpebra sedikit bertambah menjadi 4 mm.



Gambar 1. (a) Keadaan klinis pasien sebelum operasi, (b) kondisi sesaat setelah *Y-V plasty*, (c) tujuh hari pasca *Y-V plasty* setelah pembukaan jahitan.

Rekonstruksi tahap 2 berupa prosedur *frontalis sling* baru dilakukan satu tahun kemudian setelah *Y-V-plasty* karena alasan biaya dan kesehatan. Fasia lata autogenus dipilih sebagai materi untuk suspensi frontal. Jahitan Frost dilakukan setelah prosedur *frontalis sling*.

Adapun prosedur *frontalis sling* pada pasien ini adalah sebagai berikut:

- Pengambilan fasia lata dari tungkai atas bagian lateral, ± 2 cm diatas sendi lutut dengan membuat insisi kulit secara vertical sepanjang 3 cm, dilanjutkan diseksi jaringan lemak subkutis sampai tampak fasia yang putih mengkilat dengan arah serat vertikal (gambar 2a).
- Fasia lata dibersihkan dari jaringan sekitar, kemudian dilakukan insisi dengan ukuran lebar 1 cm dan panjang 2,5 cm (gambar 2b).

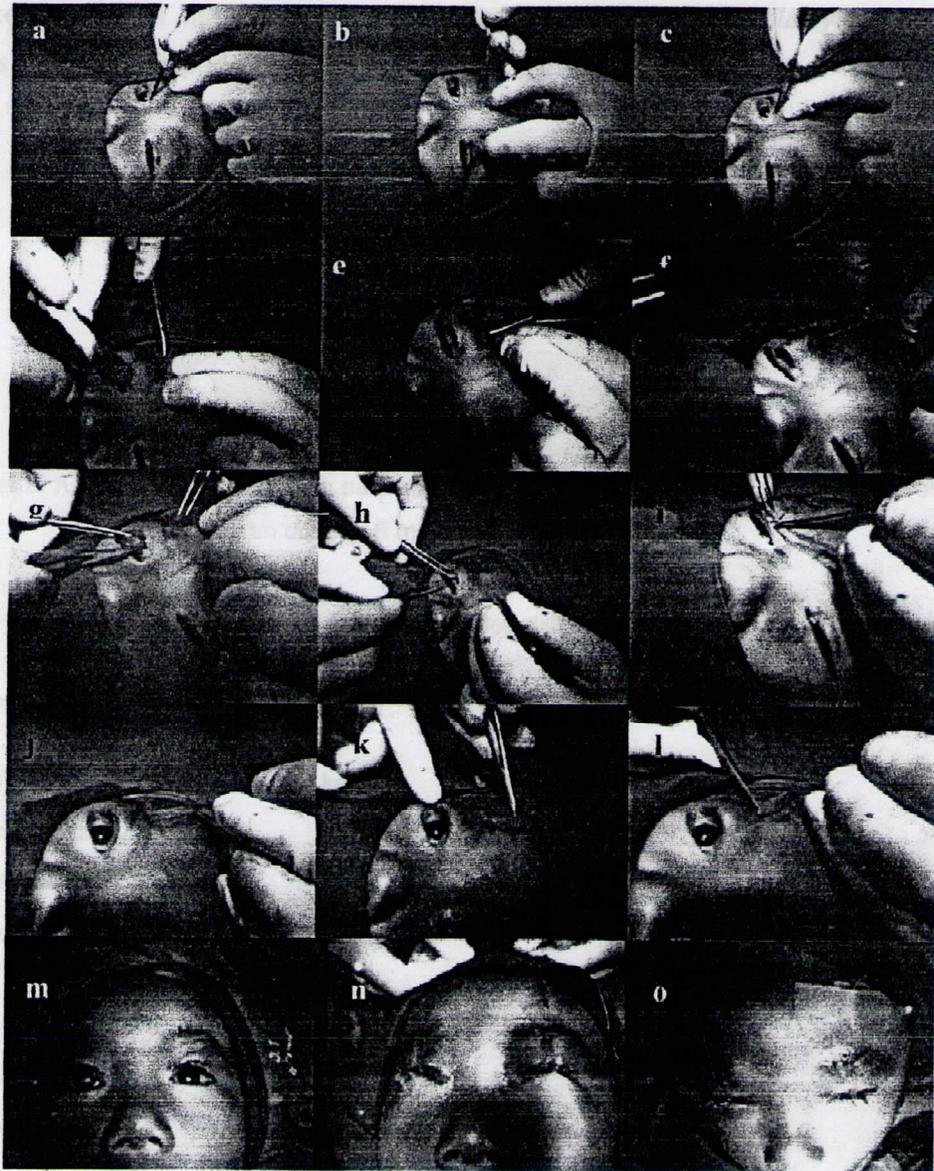
- Luka insisi ditutup kembali lapis demi lapis (gambar 2.c). Fasia lata untuk sementara ditempatkan dalam cairan NaCl fisiologis (gambar 3).
- Membuat tanda garis lipatan kelopak ± 3 mm diatas garis bulu mata dan tanda garis horisontal tepat diatas alis masing-masing dengan lebar ± 1 cm dengan menggunakan *trypan blue* (gambar 4a-4c).
- Membuat insisi sedalam otot orbikularis sesuai dengan tanda yang telah dibuat, kemudian dilakukan diseksi diatas septum orbita dan lempeng tarsal sehingga terdapat *tunnel* dari insisi di atas alis kearah insisi supratarsal diatas margo palpebra (gambar 4d-4f).
- Fasia lata (pada tepi dengan lebar ± 1 cm) dibentangkan dan dijahitkan sepanjang lempeng tarsal secara sentral (gambar 4g-4i), kemudian ujung tepi distal dimasukkan melalui *tunnel* kearah superior kemudian dijahitkan ke otot frontalis pada tempat insisi diatas alis dengan menggunakan benang vicryl 6.0. Panjang fasia lata yang digunakan saat menjahitkan ke otot frontal ditentukan dengan membuat tarikan secara vertical, sehingga margo kelopak mata atas berada 1-2 mm diatas limbus kornea (gambar 4j-4k). Potong sisa fasia lata sedikit diatas jahitan pada otot frontal kemudian digunakan lagi dengan teknik yang sama untuk mata sebelahnya (gambar 4l).
- Tutup luka insisi kulit dengan benang silk 6.0 (gambar 4m).
- Menbuat jahitan Frost pada kedua mata di akhir operasi (gambar 4n-4o).



Gambar 2. Pengambilan fasia lata autogenus pada daerah tungkai atas.



Gambar 3. Fasia lata dalam larutan garam fisiologis.



Gambar 4. Gambaran pasien pada saat operasi *frontalis sling*

Setelah operasi pasien diberikan antibiotika oral berupa sirup amoksisilin 3 kali 250 mg sehari, kloramfenikol salep 3 kali sehari, dan sirup parasetamol 3 kali 250 mg sehari. Tiga hari pasca operasi, jahitan Frost dibuka. Dua minggu setelah operasi, jahitan *frontalis sling* dibuka dan tidak tampak adanya tanda-tanda infeksi. Pasien disarankan untuk latihan berkedip agar mata dapat menutup dengan baik.

Pasca prosedur *frontalis sling*, didapatkan pada kedua mata tinggi fisura palpebra menjadi 9 mm, aksis visual terbuka dengan MRD1 +3, dan tampak lipatan

pada kelopak mata atas. Data sebelum operasi, sesudah *Y-V-plasty* dan sesudah *frontalis sling* tampak pada table 1.



Gambar 5. Kondisi pasien 2 minggu pasca *frontalis sling* sebelum jahitan dilepas dan sesudah jahitan dilepas 6 minggu pasca *frontalis sling*.

Data	Sebelum operasi		Sesudah <i>Y-V-plasty</i>		Sesudah <i>frontalis sling</i>	
	kanan	kanan	kiri	kiri	kiri	kiri
Telekantus	32 mm		30 mm		30 mm	
Mata (mm)	kanan	kanan	kiri	kiri	kiri	kiri
Lebar fisura palpebra	15	15	18	18	18	18
Tinggi fisura palpebra	3	3	4	4	9	9
Margin Reflex Distance 1(MRD1)	-1	-1	0	0	+3	+3
Lipatan kelopak	-	-	-	-	+	+
Fungsi levator	1	1	1	1	-	-
Fenomena Bell	+	+	+	+	+	+
Epikantus inversus	+	+	-	-	-	-

Tabel 1. Data pengukuran ptosis

III. Diskusi

Sindroma blefarofimosis merupakan kumpulan tanda disgenesis kelopak mata dengan empat karakteristik klasik utama berupa blefarofimosis bilateral disertai ptosis, epikantus inversus, dan telekantus.^(4,5) Ada dua 2 tipe, tipe pertama disertai dengan kelainan pada ovarium, sedangkan tipe kedua tanpa kelainan pada ovarium.⁽⁶⁾ Sindroma blefarofimosis merupakan kelainan genetik yang bersifat autosomal dominant,⁽¹⁻⁹⁾ tetapi pada beberapa kasus dapat terjadi secara sporadik.^(2,5) Kelainan terdapat pada kromosom 3q23 yang bertanggung jawab dalam pembentukan kelopak mata. Menurut

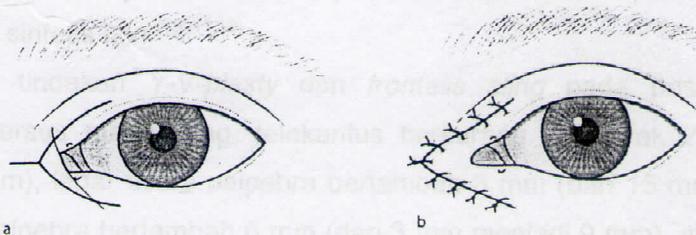
Oley & Baraitser (1995) diagnosis dapat ditegakkan berdasar pada 4 temuan klinis utama yang sudah ada sejak lahir.⁽⁵⁾

Pada kasus ini pasien didiagnosis sebagai sindroma blefarofimosis karena didapatkan keadaan kedua mata dengan blefarofimosis, ptosis, epikantus inversus, dan telekantus, yang menurut anamnesis dari orang tua kondisi ini sudah ada sejak lahir. Sindroma blefarofimosis pada pasien ini merupakan tipe 2, karena penderita berjenis kelamin laki-laki dan hanya didapatkan 4 tanda klasik.

Dari anamnesis, tidak didapatkan riwayat keluarga dengan kondisi yang sama dengan pasien. Kemungkinan pada kasus ini kejadian bersifat sporadik, tetapi untuk memastikannya harus dilakukan pengujian genetik lebih lanjut apakah benar merupakan kasus sporadik atau diturunkan.

Blefarofimosis merupakan kondisi dimana fisura palpebra memendek baik secara vertical dan horizontal.⁽⁶⁾ Ptosis merupakan keadaan jatuhnya kelopak mata atas sehingga fisura palpebra vertikal menjadi sempit. Pada pasien ini tinggi fisura palpebra 3 mm dan lebar fisura palpebra 15 mm. Nilai normal fisura palpebra horizontal untuk bayi baru lahir adalah 17 mm dan orang dewasa berkisar 25-30 mm. Epikantus inversus merupakan lipatan kulit berasal dari kelopak mata bawah kearah dalam dan menuju ke kelopak mata atas. Telekantus adalah jarak interkantus medial yang lebarnya lebih dari setengah jarak kedua pupil.⁽⁹⁾ Pada pasien ini didapatkan telekantus sebesar 32 mm dengan jarak antar pupil 49 mm.

Rekontruksi pasien sindroma blefarofimosis dapat dikerjakan dalam 2 tahap, tahap 1 dengan teknik operasi *Y-V-plasty* dilanjutkan tahap 2 dengan teknik *frontalis sling* seperti pada pasien ini. Teknik operasi *Y-V-plasty* untuk mengkoreksi epikantus dan sekaligus memperpendek tendon kantung medial sehingga mengkoreksi telekantus dengan cara membuat insisi berbentuk Y diatas tendo kantung medial kemudian dijahit menjadi huruf V (gambar 6a,b).



Gambar 6. Teknik operasi *Y-V-plasty*
(Sumber: Collin JR⁴)

Dalam menentukan pilihan teknik koreksi ptosis harus diperhatikan fungsi levator dan beratnya ptosis sebagai berikut :⁽⁴⁾

- Fungsi levator >10 mm, dengan derajat ptosis <2 mm dapat dipilih prosedur Fasanella-Servat, sedangkan jika derajat ptosis >2 mm dipilih bedah aponeurosis.
- Fungsi levator 4-10 mm dapat dipilih teknik reseksi levator, yaitu bila:
 - fungsi levator 8-10 mm : reseksi 14-18 mm
 - fungsi levator 6-7 mm : reseksi 18-22 mm
 - fungsi levator 4-5 mm : reseksi 22-26 mm
- Fungsi levator < 4 mm dapat dipilih teknik *frontalis sling*.

Teknik operasi *frontalis sling* pada umumnya merupakan pilihan untuk koreksi ptosis pada sindroma blefarofimosis, karena pada keadaan ini biasanya ptosis derajat berat dengan fungsi levator buruk.^(1,2,3,4,7) Terdapat beberapa 3 jenis utama material untuk suspensi pada prosedur ini; autogenus, homogenus dan sintetik.⁽¹²⁾ Material autogenus meliputi fascia lata, fascia temporalis, tendo *palmaris longus*; homogenus misalnya fascia lata yang diawetkan dari donor; dan sintetik seperti supramid, silikon, benang nilon monofilamen 2/0, silikon, mersilene mesh, dan *polytetrafluoroethylen* (GORE-TEX[®]).^(4,7,11,12)

Ptosis pada pasien ini termasuk dalam golongan ptosis berat (≥ 4 mm) dan fungsi levator yang buruk (≤ 4 mm), sehingga teknik koreksi dilakukan dengan cara *frontalis sling* pada kedua mata. Material yang dipilih untuk prosedur *frontalis sling* adalah fascia lata autogenus. Fascia lata autogenus merupakan materi yang terbaik untuk *frontalis sling*, tetapi sebaiknya tidak dipilih untuk anak usia kurang dari 3 tahun dan orang tua yang sudah lemah.^(4,11) Kelebihan fascia lata autogenus adalah dapat digunakan pada berbagai macam teknik *frontalis sling*, durasi efeknya lama, kecil kemungkinan risiko terjadinya infeksi, putus dan absorpsi seperti yang dapat terjadi pada material sintesis lain.^(4,7,11,12)

Pasca tindakan *Y-V-plasty* dan *frontalis sling* pada pasien ini didapatkan epikantus inversus menghilang, telekantus berkurang sebanyak 2 mm (dari 32 mm menjadi 30 mm), lebar fisura palpebra bertambah 3 mm (dari 15 mm menjadi 18 mm), tinggi fisura palpebra bertambah 6 mm (dari 3 mm menjadi 9 mm), mulai tampak lipatan kelopak mata dan aksis visual terbuka dengan MRD1 +3.

Pasien akan sulit untuk menutup matanya saat tidur beberapa minggu sampai beberapa bulan ke depan setelah tindakan *frontalis sling*. Untuk mengatasi lagofthalmus ini diberikan salep mata bila hendak tidur, serta disarankan untuk latihan mengedip.

Pada sindroma blefarofimosis sering disertai ambliopia deprivasi karena terganggunya aksis visual. Setelah kondisi ptosis teratasi, diharapkan fungsi visual akan lebih mudah untuk dikoreksi dan memperbaiki ambliopia. Pada pasien ini telah dilakukan pemeriksaan tajam penglihatan dan koreksi pasca tindakan *frontalis sling*. Didapatkan tajam penglihatan dasar untuk mata kanan dan kiri 0.4f. Koreksi mata kanan dengan S+1.00 C-1.75 x 130⁰ dan mata kiri S+1.00 C-2.50 x 50⁰, tajam penglihatan kedua mata menjadi 0.8. Penderita didiagnosis sebagai astigmatisma mixtus dengan ambliopia, kemudian diberikan resep kacamata dan disarankan kontrol kacamata 1 bulan.

IV. Kesimpulan

Dua tahap rekonstruksi yaitu *Y-V-plasty* diikuti dengan prosedur *frontalis sling* pada sindroma blefarofimosis dapat memberikan hasil yang cukup memuaskan dari segi fungsional maupun kosmetik. Prognosis pada pasien ini, *quo ad vitam ad bonam* karena tidak terdapat kelainan sistemik lain yang menyertai dan *quo ad functionam dubia ad bonam* karena pasca rekonstruksi aksis visual telah terbuka. Mengingat usia penderita dengan ambliopia derajat ringan, kemungkinan besar koreksi maksimal masih dapat memperbaiki fungsi penglihatannya sampai mencapai kondisi normal.

York: Springer; 2003.

8. Yin-Wong Tu. The ophthalmology examination review. Singapore: World Scientific Publishing Co. Pte Ltd; 2001.

10. Small, RG. Frontalis sling for congenital ptosis. Dalam: Levin MR penyunting. Manual of oculoplastic surgery. Edisi 2. Boston: Butterworth Heinemann; 2003. h. 83-90.

11. Berodit GE, Townsend DJ. Atlas of eyelid surgery. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1994.

12. Colin JRO, Tyers AG. Colour atlas of ophthalmic plastic surgery. Edisi 2. Oxford, Auckland, Boston: Butterworth Heinemann; 2001.

Daftar Pustaka

1. American Academy of Ophthalmology. Basic and clinical science course section 7: orbit, eye lid and lacrimal system. San Fransisco: The Foundation of American Academy of Ophthalmology; 2004-2005.
2. Custer PL. Blepharoptosis. Dalam: Yanoff M, Duker JS, penyunting. Ophthalmology. Edisi 2. St Louis: Mosby; 2004. h. 660-66.
3. Kanski JJ editor. Clinical ophthalmology a systemic approach. Edisi 5. New York: Buttenworth Heinemann; 2003.
4. Collin JRO. A manual of systemic eyelid surgery. Edisi 3. London: Elsevier; 2006.
5. Beysen D, Baere DE. Blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus [Diakses 9 Desember2007]. Tersedia dari: <http://www.geneclinics.org/servlet/profiles/bpes/details.html>.
6. American Academy of Ophthalmology. Basic and clinical science course section 6: pediatric ophthalmology and strabismus. San Francisco: The foundation of American Academy of Ophthalmology; 2004-2005.
7. Levine MR. Congenital ptosis [Diakses 27 November 2007]. Tersedia dari: <http://www.opthalmic.hyperguides.com/tutorials/oculoplastics/congenital/default.asp>.
8. Wright KW, Spiegel PH. Pediatric ophthalmology and strabismus. Edisi 2. New York: Springer; 2003.
9. Yin Wong Tin. The ophthalmology examination review. Singapore: World Scientific Publishing Co. Pte. Ltd; 2001.
10. Small, RG. Frontalis sling for congenital ptosis. Dalam: Levine MR penyunting. Manual of oculoplastic surgery. Edisi 2. Boston: Butterworth Heinemann; 2003. h. 83-90.
11. Borodic GE, Townsend DJ. Atlas of eyelid surgery. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1994.
12. Collin JRO, Tyers AG. Colour atlas of ophthalmic plastic surgery. Edisi 2. Oxford, Auckland, Boston: Butterworth Heinemann; 2001.