

SINDROMA BLEFAROFIMOSIS

Shanti F Boesoerie MD, Nila Anggraeni MD, Angga Kartiwa MD, Rinaldi Dahlan MD,
Kautsar Boesoerie MD, Lakshmi Thaufiq MD
Departemen Ilmu Kesehatan Mata Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran
Pusat Mata Nasional Rumah Sakit Mata Cicendo Bandung

ABSTRACT

Introduction

Blepharophymosis syndrome is a very rare genetic disorder that inherited by autosomal dominant. The disease have several signs such as telecanthus, inverse epicanthus, and palpebral ptosis.

Objective

To report Blepharophymosis syndrome cases in one big family

Case report

To reported seven patients who had Blepharophymosis syndrome in one family. This syndorome has been known as a hereditary anomaly. In ophthalmology examination we found some clinical abnormality such as ptosis, epicanthus, and telechantus. All of the patients underwent reconstruction Y to V plasty and frontalis sling surgery to repair the telecanthus and ptosis with good result.

Conclusions

Blepharophymosis syndrome is a rare hereditary anomaly, and reconstruction with Y to V plasty and frontalis sling procedure gave good result.

Keywords : *Blepharophymosis, Sindroma Blefarofimosis, telekantus, ptosis, epikantus inversus*

PENDAHULUAN

Sindroma Blefarofimosis, yang biasanya terdiri dari ptosis dan epikantus merupakan kelainan genetik yang jarang ditemukan. Penyakit ini diturunkan secara autosomal dominan dalam suatu keluarga.^{1,2} Kelainan ini ditandai dengan adanya telekantus (jarak antar kantung medial yang lebar), epikantus inversus (lipatan kulit yang meluas dari kelopak mata bawah ke kelopak mata atas), dan ptosis berat. Selain tanda yang telah disebutkan, blefarofimosis dapat disertai juga dengan ektropion kelopak mata bawah, perkembangan pangkal hidung yang buruk (*saddle nose*), hipoplasia tepi dari orbita superior, hipertelorisme, dan lateralisasi puntum.³

Tindakan rekontruksi dapat dilakukan secara bertahap atau sekaligus dengan mengkoreksi telekantus dan epikantus menggunakan teknik *Z plasty*

muliple atau *Y to V plasty*, yang terkadang dikombinasikan dengan pemendekan tendon kantal medial jika diperlukan. Untuk mengkoreksi ptosis pada blefarofimosis biasanya digunakan teknik *frontalis sling* karena ptosis yang menyertai kelainan ini biasanya berat.³

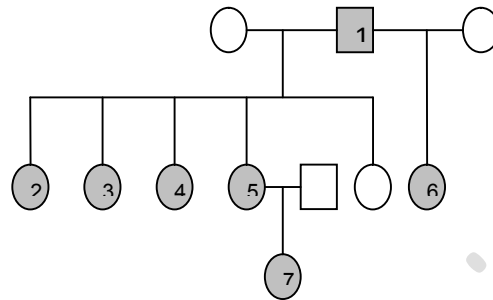
KASUS

Sebuah keluarga didiagnosis sebagai sindroma Blefarofimosis. Pasien 1 adalah seorang laki-laki berumur 65 tahun, yang merupakan ayah kandung dari pasien-pasien lain, dari istri pertama yang merupakan saudara sepupunya, dan dikaruniai 5 orang anak (4 orang di antaranya menderita sindroma Blefarofimosis). Anak pertama (pasien no.2) seorang wanita berumur 45 tahun. Anak kedua (pasien no.3) seorang wanita berumur 44 tahun. Anak ketiga (pasien no.4) seorang wanita berumur 40 tahun.

Anak keempat (pasien no.5) seorang wanita berumur 28 tahun yang dikaruniai seorang anak (pasien no.7) berumur 11 tahun. Serta pasien no.6 adalah seorang wanita berumur 14 tahun merupakan anak dari istri kedua (yang diketahui

tidak terdapat hubungan keluarga dengan pasien), Semua pasien didiagnosis Sindroma Blefarofimosis.

Pedigri dari keluarga tersebut adalah sebagai berikut :



Gambar 1. Pedigri Keluarga Subjek

Tabel 1. Hasil Pemeriksaan Oftalmologi Pre Operasi

Telekantus	Mata (mm)	Tinggi Palpebra	Lebar Palpebra	Margin Reflex Distance	Lipatan Kelopak	Fungsi Levator	Fenomena Bell	Epikantus Inversus	Lateralisasi Pungtum
Pasien 1 37mm	Kanan	4	20	0	-	1	+	+	+
	Kiri	4	20	0	-	1	+	+	+
Pasien 2 39mm	Kanan	4	20	0	-	2	+	+	+
	Kiri	4	20	0	-	2	+	+	+
Pasien 3 37mm	Kanan	4	20	+1	-	1	+	+	+
	Kiri	4	20	+1	-	1	+	+	+
Pasien 4 34mm	Kanan	5	22	0	-	2	+	+	+
	Kiri	5	22	0	-	2	+	+	+
Pasien 5 35mm	Kanan	5	22	0	-	2	+	+	+
	Kiri	5	22	0	-	2	+	+	+
Pasien 6 40mm	Kanan	3	19	0	-	0	+	+	+
	Kiri	3	19	0	-	1	+	+	+
Pasien 7 40mm	Kanan	5	22	0	-	2	+	+	+
	Kiri	5	22	0	-	3	+	+	+

Pada pasien 1, 2, 3, 4, 5 dan 7 dilakukan operasi untuk mengurangi keadaan epikantus inversus dengan teknik *Y to V plasty*, dan untuk mengatasi ptosisnya dilakukan *frontalis sling* untuk membentuk lipatan kelopak mata. Pada pasien no. 6, untuk mengatasi ptosis dilakukan *frontal sling* pada kedua mata,

tanpa dilakukan *Y to V plasty* karena ukuran mata secara vertikal dan horisontal terlalu kecil.

Setelah operasi, semua pasien diberikan antibiotika oral dan salep mata. Jahitan dibuka 5 hari setelah operasi. Tidak tampak adanya tanda-tanda infeksi pada semua pasien.

Tabel 2. Hasil Pemeriksaan Oftalmologi Pasca Operasi

Pasien	Telekantus	Mata (mm)	Tinggi Palpebra	Lebar Palpebra	Margin Reflex Distance	Lipatan Kelopak
1	35mm	Kanan	7	22	+4	+
		Kiri	7	22	+3	+
2	35mm	Kanan	9	22	+4	+
		Kiri	9	22	+4	+
3	35mm	Kanan	9	21	+4	+
		Kiri	8	21	+3	+
4	33mm	Kanan	9	23	+4	+
		Kiri	8	23	+4	+
5	33mm	Kanan	8	23	+4	+
		Kiri	8	23	+4	+
6	40mm	Kanan	7	19	+2	+
		Kiri	7	19	+2	+
7	35mm	Kanan	9	24	+3	+
		Kiri	9	24	+3	+

PEMBAHASAN

Sindroma Blefarofimosis merupakan kelainan genetik yang bersifat autosomal dominan dimana terdapat kelainan pada kromosom 3q23 yang bertanggung jawab dalam pembentukan kelopak mata, dan pada penelitian *single linkage study* didapatkan bahwa terdapat kromosom lain yang bertanggung jawab terhadap kelainan ini yaitu kelainan pada kromosom 7p21-p13.⁹ Penelitian yang dilakukan oleh De Baire dkk menunjukkan terdapat mutasi gen FOXL2 pada 67% pasien, dengan total 21 mutations (17 mutasi baru) disertai satu mikrolelesi.^{9,10}

Pada tahun 1971, Kohn dan Romano menggambarkan blefarofimosis ini dengan lima tanda klinis, yaitu blefarofimosis, blefaroptosis, epikantus inversus, dan telekantus, walaupun dapat berhubungan dengan kelainan okular lain, lakrimal, hidung dan aurikula.¹⁰ Menurut Zlotogora, Sindroma Blefarofimosis terbagi menjadi 2 tipe, yaitu kelainan kelopak mata yang kompleks diikuti dengan kelainan pada ovarium, tipe kedua tanpa disertai kelainan pada ovarium. Tipe pertama mengenai wanita yang disertai dengan





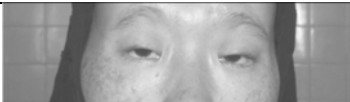


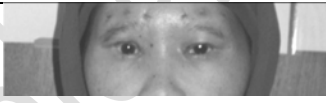
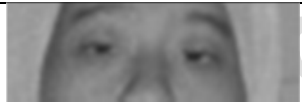





infertilitas sedangkan tipe 2 dapat mengenai pria dan wanita.⁴

Gambaran klinis dari Blefarofimosis berhubungan dengan displasia dari palpebra berupa fisura palpebra yang kecil, epikantus inversus dan ptosis. Tanda-tanda lain berupa adanya telekantus dan kadang-kadang terjadi ambliopia pada sebagian kasus.⁵ Epikantus ditandai dengan adanya lipatan kecil pada kulit kantung medial dari palpebra inferior yang berjalan ke palpebra superior dan terletak lebih lateral dari kantung medial. Lateralisasi dari kantung medial terjadi pada semua kasus, namun pada beberapa kasus terdapat abnormalitas panjang pada ligamen kantung medial. Palpebra inferior biasanya berbentuk cekungan abnormal ke arah bawah yang cenderung terletak menjauh dari bola mata. Cekungan ini umumnya terdapat pada setengah lateral dari palpebra inferior. Pada beberapa kasus, dinding medial orbita tampak lebih jauh dari normal. Pada keadaan normal fisura palpebra horisontal pada dewasa adalah 25-30 mm, namun pada Blefarofimosis berkisar 20-22 mm.² Epikantus inversus cenderung membaik dengan bertambahnya usia. Pada

umumnya hampir semua pasien Blefarofimosis menderita ptosis yang tidak dapat diperbaiki dengan sempurna

sebelum keadaan epikantus diperbaiki atau dikurangi.²

Tabel 3. Perubahan Klinis Mata Subjek Sebelum dan Setelah Operasi

Pasien	Sebelum Operasi	Setelah Operasi
1		
2		
3		
4		
5		
6		
7		

Penatalaksanaan sindroma blefarofimosis ini adalah dengan tindakan rekonstruksi yang dilakukan dengan teknik operasi *Y to V plasty*. Dengan cara membuat insisi berbentuk Y dari arah hidung ke kantung medial dijahit menjadi huruf V yang berguna untuk mengoreksi lipatan epikantus dan memperpendek tendon kantung medial sehingga telekantus dapat dikoreksi.⁶ Selanjutnya penatalaksanaan ptosis pada semua pasien dilakukan dengan teknik *frontal sling* pada mata kanan dan kiri.

Ptosis pada keluarga ini termasuk dalam golongan ptosis berat (kelopak mata ≥ 4 mm) dan fungsi levator yang

buruk (≤ 4 mm), sehingga teknik koreksi bedah pada keluarga ini dilakukan dengan cara suspensi frontal (*frontal sling*) pada kedua mata.

Koreksi ptosis yang digunakan pada keluarga ini dilakukan dengan teknik *rhomboid* ganda dan bahan sintetik yang digunakan adalah *mersilene mesh*. Keuntungan teknik *rhomboid* ganda adalah letak jahitan akan berbentuk lengkungan kurva linier yang sejajar dengan alis mata.

Pada pasien-pasien ini untuk mengatasi lagofthalmus diberikan salep mata bila hendak tidur, serta disarankan untuk latihan mengedip. Prognosis untuk

keadaan ptosis keluarga ini adalah *dubia ad bonam*.

DAFTAR PUSTAKA

1. Baere, ED, et al. *Spectrum of FOXL2 gene mutations in blepharophymosis-ptosis-epicanthus inversus (BPES) families demonstrates a genotype-phenotype correlation. Human Molecular Genetics, Vol.10*, Oxford University Press. Belgium, 2001, 1591-1600.
2. Johnson, CC. *Surgical repair of the syndrome of epicanthus inversus, blepharophymosis and ptosis*. Arch Ophthalmol. Pennsylvania. 1964 : 510-516.
3. McKusick Victor A. *Blepharophymosis, Ptosis, and Epicanthus inversus; BPES. Alternative titles; symbols*. Johns Hopkins University. OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man.htm. updated : 9/20/2002.
4. American Academy of Ophthalmology. *Orbit, Eye Lid and Lacrimal system, Basic and Clinical Science course, section 7*. American Academy of Ophthalmology, San Fransisco, 2003-2004 :149-151.
5. Kanski JJ. *Clinical Ophthalmology A Systemic Approach. 5th edition*. Butterworth Heineman, Philadelphia, 2002 : 36-39.
6. Collin JRO, *A Manual of Systemic Eyelid Surgery. 2nd edition*. Churchill Livingstone, Edinburgh, 1989 : 41-72, 156-158.
7. Yin Wong Tin. *The Ophthalmology Examination Review.*, World Scientific Publishing Co. Pte. Ltd, Singapore, 2001 : 291-293.
8. Small, RG. *Frontalis Sling for Congenital Ptosis. Manual of Oculoplastic Surgery*. Levine, MR. 3th edition. Butterworth Heinemann. United States of America. 2003 : 107-112.
9. Elfride De Baere, Michael J. Dixon, Kent W. Small, Ethylin W. Jabs, et al. *Spectrum of FOXL2 gene mutations in blepharophymosis-ptosis-epicanthus inversus (BPES) families demonstrates a genotype-phenotype correlation*. Human Molecular Genetics. 2001; 10(15) :1591-1600
10. S-Y Wu, L Ma, Y-J Tsai and J Z-C Kuo. *One-stage correction for blepharophymosis syndrome*. Eye . 2008; (22): 380-388
11. Nuruddin, Murtuza FRCS, FCPS, Osmani, Munirujzaman MSc, DCO. *Two-Stage Correction of Blepharophymosis Syndrome: Analysis of Surgical Outcome—Asia-Pacific Journal of Ophthalmology*. Eye . 2012; 1(6): 345-348