



HIRURŠKI ASPEKT BPE SINDROMA

Obućina Đoko^{1,2}, Bogdanović Miroljub¹ i Mićanović Nevena¹

¹GAMMA Medicina, Beograd, Srbija

²Specijalna oftalmološka bolnica Stankov, Beograd, Srbija

BPE (blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus) sindrom je retko oboljenje (1:50.000), autozomalno dominantno nasledno, kao posledica mutacije FOXL2 gena (različite forme rearanžmana na 3q23 hromozomu). Uz svu složenost kliničke slike, osnovni problem ovog sindroma je hirurški pristup facijalnoj dismorfiji. Hirurški je tretirano 7 pacijenata, obostrano. U ovoj studiji prikazani su: metode, vreme i redosled operativnih zahvata. Autori se zalažu za rešavanje dismorfije u dva akta: u prvom rešavanje telekantusa i inverznog epikantusa, a u drugom aktu rešavanje problema spušenosti gornjeg kapka. *Acta Ophthalmologica* 2014;40(1):11-14.

Ključne reči: BPE sindrom, ptoza, telekantus, hirurški pristup

Uvod

Termin blefarofimoza prvi put je upotrebljen 1841. god. od strane Amona, a 1889. god. Vignes opisuje ovaj sindrom sa svim njegovim kardinalnim znacima (1). Po istom izvoru, Dimitry 1921. god. opisuje 21 osobu iz iste familije u toku pet generacija. Zlatoroga i sar. (2) opisuju dva tipa sindroma: tip I kod koga se sindrom prenosi od muškaraca na potomke. Ženski potomci pokazuju infertilitet, a to je tip II koji se prenosi i sa muših i sa ženskih osoba.

Radi se o autozomalno dominantno naslednom obolenju, koje je posledica mutacije FOXL2 gena (3q23 hromozoma) (3,4). Postoje dva tipa ovog sindroma. Tip II je obeležen sa četiri kardinalna znaka, a to su: blefarofimoza, ptoza, epikantus inversus i telekantus (Slika 1 i 2). Ovaj tip se pojavljuje i sporadično. Tip I, uz ove kardinalne znake, uključuje i primarnu ovarijalnu disfunkciju, tzv. POF sindrom (premature ovarian failure), koji podrazumeva nizak nivo estrogena i visok nivo gonadotropnih hormona (LH i FSH) kod osoba ženskog pola. Klinički se manifestuje primarnom amenorejom,

a ehografski malim ovarijima bez vidljivog rasta folikula i jajovodima „tankim kao žica“ (5).



Slika 1. Majka i kćerka sa BPE sindromom

Tip I prenosi se samo preko očeva na kćerke, a tip II se prenosi sa bilo kog od roditelja i na mušku i na žensku decu (2). Incidencija je 1:50.000, a prevalencija je u kavkaskoj populaciji (3).

Klinička slika BPE sindroma praćena je visokom incidencijom refraktivnih grešaka (94%), ambliopije (60%) i strabizma (40%) (6, 7).



Slika 2. Otac i sin sa BPE sindromom

Ciljevi operacije

- povećanje vertikalne fisure
- produženje horizontalne fisure i
- smanjenje razmaka između medijalnih kantusa.

Ispitanici i metode

U periodu 2009–2012. god. tretirano je devetoro pacijenata sa BPE sindromom, tri dečaka i šest devojčica. Pacijenti su se javljali radi spuštenosti kapaka. Kod dečaka, jedan je bio sporadičan slučaj, a otac drugog dečaka je imao BPE sindrom. Treći dečak je iz porodice gde majka i tri sestre imaju BPE sindrom. Kod ostalih devojčica (dve sestre) otac je imao BPE sindrom, a kod jedne nije bilo pojave sindroma u porodici.

U ovom radu osvrćemo se na hirurški aspekt BPE sindroma. Uz sve testove koje radimo kod urođenih ptoza, ovde je potrebno odrediti mere horizontalne i vertikalne fisure kapaka i razmak između medijalnih kantusa. Normalna horizontalna fisura kod odraslih osoba iznosi 25–30 mm, a kod ovog sindroma 18–22 mm. Ptoza je uvek praćena potpunim odsustvom funkcije m. levatora.

Od 9 pacijenata hirurški pristup je urađen kod 7 pacijenata (77.7%). U prvom aktu kod svih pacijenata je urađena operacija u smislu smanjenja distance između medijalnih kantusa.

Kod svih pacijenata je urađena dupla "Z" plastika po Mustarde-u i duplikatura *lig. pal. mediale* uz fiksaciju za periost nosne kosti. Kod pristupa ptozi kod 5 pacijenata je urađena resekcija levatora a kod 2 slučaja (4 kapka) dodatna fiksacija tarzusa za Whitnall-ov ligament (Slika 3 i 4). Ranije negativno iskustvo sa frontalnom suspenzijom (bilo kojim materijalima) opredelilo nas je za ovakav pristup.



Slika 3. Dve sestre sa BPE sindromom – preoperativno



Slika 4. Dve sestre sa slike 3 – postoperativno

Kada se radi o pristupu inverznom epikantusu kod tri slučaja je rađena horizontalna heksagonalna ekscizija donjeg tarzusa u cilju inverzije donje lakrimalne tačke.

Rezultati

Preoperativno i postoperativno su merene dužina horizontalne fisure (DHF), dužina vertikalne fisure (DVF), razmak između medijalnih kantusa (RMK).

Tabela 1. Rezultati merenja preoperativno i postoperativno

	preoperativne mere		postoperativne mere	
	srednja vrednost	obim promena	srednja vrednost	obim promena
DHF	19 mm	17–23 mm	26 mm	24–30mm
DVF	3 mm	2–5 mm	8 mm	5–10 mm
RMK	42 mm	35–45 mm	33 mm	31–40mm

Što se tiče refraktivnih grešaka, 7/9 (77,7%) pacijenata imalo je refraktivnu grešku i to 3 pacijenta miopski složeni (kosi) asigmatizam (33,3%), a kod 4/7 (57,14%) radi se o hipermetropskom složenom direktnom astigmatizmu.

Diskusija

Kada se govori o hirurškom aspektu ovoga sindroma, mora se imati u vidu veliki spektar operativnih zahvata, koji se od autora do autora razlikuje kako po vremenu pristupa tako i po vremenu i načinu izvođenja pojedinih faza u rešavanju ovih problema. Većina autora preporučuje rešavanje svih elemenata sindroma u jednom aktu (8,9,10,11). Neki od autora zastupaju stav da se u prvom aktu reši pitanje telekantusa i inverznog epikantusa (1,12).

Naš stav i praksa je da se u prvom aktu reši problem telekantusa i inverznog epikantusa, a u drugom aktu operacije ptoze. Problem telekantusa

rešavali smo Mustarde-ovom tehnikom (dupla Z plastika) uz reaplikacije medijalnog kantalnog ligamenta uz nosnu kost (uz resekciju ili duplikaturu) (12). Ovim tehnikama se dobije sasvim zadovoljavajuća horizontalna fisura, te nije bilo potrebe za lateralnom kantoplastikom. U svim slučajevima ovoga sindroma operaciji ptoze pristupali smo sa spoljašnje strane. Kod 5 pacijenata (10 kapaka) urađena je maksimalna resekcija levatora, a kod tri pacijenta (6 kapaka) urađena je fiksacija tarzusa za Whitnall-ov ligament koji je pozicioniran na oko 15 mm od ruba tarzusa, a predstavlja fibroznu traku koja ide lučno od lateralnog kantalnog ligamenta kao "konopac za veš" prema unutrašnjem kantalnog ligamenta i obavija trohleu. Kada se radi o rešavanju telekantusa, Peixoto (13) preporučuje nešto izmenjenu metodu Lessa i Sebastia (12), gde opisuje transnazalnu fiksaciju ligamenata. Isti autor, kada govori o rešavanju problema ptoze, ukazuje na upitan estetski efekat frontalne supenzije kapka bilo kojim od upotrebljivanih materijala. Drugi autori, kod frontalne suspenzije, ukazuju na značajnu učestalost granuloma i prolazni efekat operacije ptoze (8). Naročito visoku incidenciju granuloma imaju operacije rađene sa veštačkim materijalima (silk, PTF...), pa i liofilizirana fascia lata. Naročiti problem kod frontalne suspenzije predstavlja nemogućnost dovoljnog pokrivanja bulbosa u stanju sna sa svim očekivanim posledicama isušenja spoljašnje ovojnice oka.

Literatura

- Oley C, Baraitser M. Blepharophymosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome (BPE syndrome), Journal of Medical Genetics 1988;25:47-51
- Zlatoroga J, Sagi M, Cohen T. The blepharophymosis, ptosis and epicanthus inversus syndrome: delineation of two types. Am J Hum Genet, 1983;35:1020-7.
- De Beare E, Dixon MJ, Small KV. Spectrum of FOXL2 gene mutation in blepharophymosis-ptosis-epicanthus inversus (BPES) families demonstrates a genotype-phenotype correlation. Hum Mol Genet 2001;10(15):1591-600.
- Beysen D, De Paepe A, De Baese E. FOXL2 mutation and genomic rearrangement in BPES, Human Mutat 2009;39(2):158-69.
- Beck-Peccoz P, Persanil L. Premature ovarian failure, Orphanet J Rare Dis 2006;1-9.
- Chawla B, Bhadange Y, Dada R, Kumar M, Sharma S, Bajaj MS et al. Clinical, Radiologic, and Genetic Features in Blepharophymosis, Ptosis, and Epicanthia inversus Syndrome in the Indian Population, Invest Ophthalmol Vis Sci 2013;54:2985-90.
- Choi KH, Kyng S, Oh SY. The factor influencing visual development in blepharophymosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome, J Pediatr Ophthalmol Strabismus 2006;43(5):285-8.
- Huan W, Qiao Q, Zhao R, Wang X, Fang X. Surgical strategy for congenital blepharophymosis syndrome, Chinese Medical Journal 2007;120(16):1413-5.
- SY Wu, L Ma, Y-J Tsai, JZ-C Kuo, One stage correction for blepharophymosis syndrome, Eye, 2008;22:380-8.
- Taylor A, Strike PW, Tyers AG: Blepharophymosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome; objective analysis of surgical outcome in patient from a single unit, Clin Experiment Ophthalmol 2007;35(3):262-9.
- Bhattacharjee K, Battacharjee H, Kuri G, Shah T, Deori N: Single stage surgery for Blepharophymosis syndrome 2012;60(3):195-201.
- Lessa S, Sebastia R. Z-Epicanthoplasty, Aesth. Plast. Surg. 1984;8:159-63.
- Peixoto RS. Tratamento da síndrome da blepharofimose em tempo unico utilizando uma nova pardonizacao de tecnicas cirurgicas, Universidade Federal Fluminense (dissertacao); 2011.

BPE SYNDROMA; SURGICAL ASPECTS

Đoko Obućina^{1,2}, Miroljub Bogdanović¹ and Nevena Mićanović¹

¹GAMMA Medicine, Belgrade

²Special Eye Hospital STANKOV, Belgrade

BPE Syndrome, rare, autosomal dominant hereditary disease is characterized by bilateral ptosis, shortening of the horizontal eyelid fissure, epicanthus inversus and increased distance between the inner canthy. Most of the surgical techniques are two-stage procedure. In all the patients, after the operation, the horizontal fissure of the eyelids >25mm, vertical fissure >5mm and distance between inner canthi <31 mm. Medial canthoplasty was performed according to the Mustarde method with modification, with fixation of the medial canthal ligament to the nasal dorsum in the same level. The upper lid was lifted fully with levator resection, transcutaneous approach. Aesthetic and functional effects are satisfied. *Acta Ophthalmologica* 2014;40(1):11-14.

Key words: central corneal thickness, diabetic retinopathy, diabetes mellitus

Kontakt: Đoko Obućina,
Francuska 35, Beograd,
djoko.obucina@gmail.com