

2018

Sindroma Blefarofimosis

Lubis, Rodiah Rahmawaty

<http://repositori.usu.ac.id/handle/123456789/3256>

Downloaded from Repositori Institusi USU, Universitas Sumatera Utara

SINDROMA BLEFAROFIMOSIS



Disusun oleh:

Dr. dr. Rodiah Rahmawaty Lubis, M.Ked(Oph), Sp.M(K)

DEPARTEMEN ILMU KESEHATAN MATA

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS SUMATERA UTARA

MEDAN

2018

DAFTAR ISI

	Halaman
DAFTAR ISI	i
DAFTAR GAMBAR	ii
BAB 1 PENDAHULUAN	1
1.1. Latar Belakang	1
BAB 2 TINJAUAN PUSTAKA	2
2.1. Anatomi Palpebra	2
2.2. Definisi Blefarofimosis.....	6
2.3. Epidemiologi.....	7
2.4. Etiologi	7
2.5. Patogenesis	7
2.6. Gambaran Klinis.....	8
2.7. Diagnosa	9
2.8. Penatalaksanaan.....	11
BAB 3 KESIMPULAN	13
DAFTAR PUSTAKA	14

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar 2.1. Pembagian Mata Bagian Luar	2
Gambar 2.2. <i>Eyelids, deep dissection of structural elements</i>	3
Gambar 2.3. Vaskularisasi Palpebra	6
Gambar 2.4. Sindroma Blefarofimosis.....	9
Gambar 2.5. Prosedur <i>Mustarde</i> Untuk Koreksi Epikantus Dan Telekantus..	12
Gambar 2.6. Prosedur <i>Crawford</i> Untuk Koreksi Ptosis Dengan Suspensi Frontal...	12

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Blefarofimosis, ptosis, sindrom epikantus inversus (BPES) adalah gangguan yang jarang ditemukan yang diturunkan sebagai secara autosomal dominan. Blefarofimosis adalah penyempitan horizontal dari fisura palpebra (celah mata). Gejala utama dari gangguan ini adalah penyempitan horizontal dari fisura palpebra (celah mata) yaitu blefarofimosis, lipatan vertikal kulit dari kelopak mata bawah sampai kedua sisi hidung (*epicanthus inversus*), dan kelopak mata atas jatuh kebawah (ptosis).¹

Terdapat dua jenis sindrom yaitu Tipe I BPES yang melibatkan infertilitas wanita dan diturunkan sebagai sifat genetik autosomal dominan. Salah satu orang tua dengan sindroma BPES tipe I, 50% dapat menurunkan kepada anak-anaknya. Tipe II BPES juga diturunkan secara autosomal dominan. Tipe II BPES tidak terkait dengan infertilitas wanita. Dalam sindrom ini, dijumpai *flat nasal bridge* dan *hipoplastic orbital rim*.^{2,3}

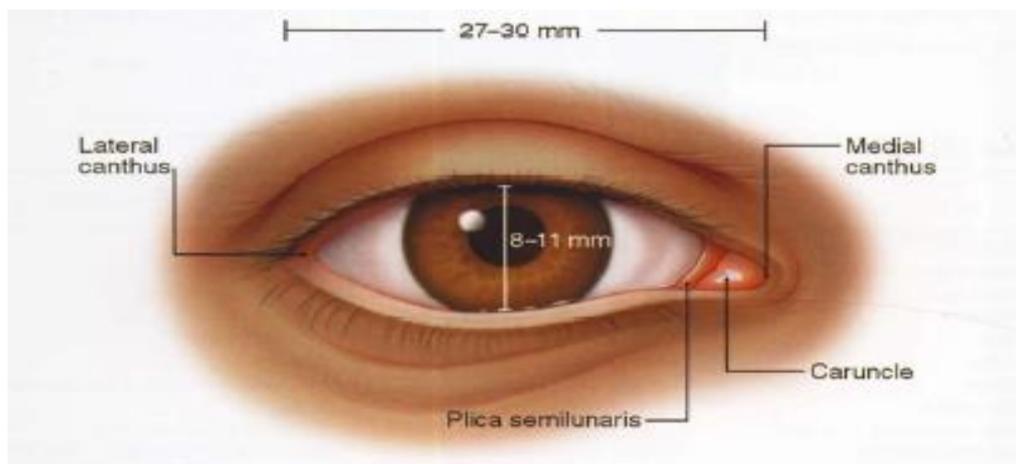
Kondisi ini pertama kali dijelaskan pada tahun 1889 oleh Vignes sebagai displasia dari kelopak mata. Orang yang menderita BPES memiliki risiko tinggi untuk terkena masalah penglihatan dan gangguan lain dari mata seperti *lazy eyes* dan strabismus. BPES disebabkan oleh mutasi gen FOXL2 pada kromosom 3q23 diturunkan secara dominan. Gen ini berkembang terutama di kelopak mata dan ovarium. Hampir 75% dari pasien dengan BPES memiliki keturunan yang memiliki mutasi FOXL2, sisanya 25% merupakan kasus mutasi yang terjadi pada generasi sebelumnya. Sindrom Blefarofimosis (BPES) memiliki dampak yang besar pada status fungsional pasien dan dapat menyebabkan pengembangan visual menjadi buruk. Beberapa penulis menyebutkan transmisi mutasi gen dominan pada laki-laki. Pada penelitian Townes dan Muechler, dijumpai seorang gadis 29 tahun, dengan riwayat BPES pada keluarga, memiliki amenore primer. Beberapa penelitian menemukan sebanyak 31 dari 101 kasus (30,7%) memiliki riwayat blefarofimosis dengan 5:1 dominasi diturunkan melalui ayah. Ini menguatkan temuan relatif infertilitas wanita dengan kondisi ini.^{3,4,5,6}

BAB 2

TINJAUAN PUSTAKA

2.1 Anatomi Palpebra

Palpebra superior dan inferior adalah modifikasi lipatan kulit yang dapat menutup dan melindungi bola mata bagian anterior. Berkedip membantu menyebarkan lapisan tipis air mata, yang melindungi kornea dan konjungtiva dari dehidrasi. Palpebra superior berakhir pada alis mata, palpebra inferior menyatu dengan pipi. Palpebra terletak di depan mata, yang melindungi mata dari cedera dan cahaya berlebihan. Palpebra superior lebih besar dan lebih mudah bergerak daripada palpebra inferior. Kedua palpebra saling bertemu di sudut medial dan lateral. *Fissure palpebrae* adalah lubang berbentuk elips di antara palpebra superior dan inferior, yang merupakan tempat masuk ke dalam *saccus conjunctiva*. Bila mata ditutup, palpebra superior menutup kornea dengan sempurna. Bila mata dibuka dan menatap lurus kedepan, palpebra superior hanya menutupi pinggir atas kornea. Palpebra inferior terletak tepat di bawah kornea bila mata dibuka, dan hanya naik sedikit bila mata ditutup. Dari superficial ke dalam terdapat lapisan kulit, otot rangka (orbicularis oculi), jaringan areolar, jaringan fibrosa (lempeng tarsus), dan lapisan membrane mukosa (konjungtiva palpebralis).^{7,8}



Gambar 2.1. Pembagian Mata bagian luar (Sumber: America Academy of Ophtalmology. 2012. Fundamental and Principles of Ophtamology. Section 2. Basic and Clinical Science Course).⁸

Struktur Palpebra

a. Lapisan Kulit

Kulit palpebra berbeda dari kulit di kebanyakan bagian tubuh lain, bagian tertipis di tubuh, longgar, elastis, memiliki folikel rambut, kelenjar keringat.⁸

b. Muskulus Orbikularis Okuli

Fungsi muskulus orbikularis okuli adalah menutup palpebra. Kontraksi dari otot ini akan mempersempit fisura palpebra. Serat-serat ototnya mengelilingi fisura palpebra secara konsentris dan menyebar dalam jarak pendek mengelilingi tepi orbita. Muskulus orbikularis okuli dipersarafi oleh saraf kranial VII (fasialis).⁸

Muskulus orbikularis okuli terdiri atas pratarsal yaitu bagian otot yang terdapat di dalam palpebra, praseptal yaitu bagian di atas septum orbital, bagian orbita yaitu segmen di luar palpebra. Pada dekat tepi margo palpebra terdapat otot orbikularis okuli yang disebut sebagai *M. Rioland*. *M. levator palpebra*, yang berorigo pada anulus foramen orbita dan berinsersi pada tarsus atas dengan sebagian menembus *M. orbikularis* okuli menuju kulit kelopak bagian tengah. Bagian kulit tempat insersi *M. levator palpebra* terlihat sebagai sulkus (lipatan) palpebra.⁸

Otot ini dipersarafi oleh N. III, yang berfungsi untuk mengangkat palpebra atau membuka mata. Orbikularis okuli bersifat volunter dan involunter dalam refleks berkedip dan berkedip spontan.⁸

Septum Orbital

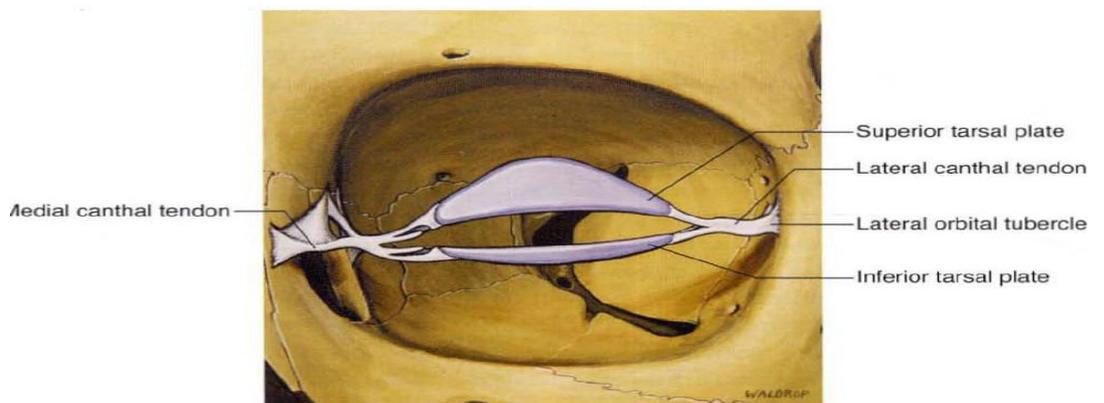
Septum orbital adalah fascia di belakang bagian muskularis orbikularis yang terletak di antara tepian orbita dan tarsus dan berfungsi sebagai sawar antara palpebra orbita. Septum orbital superior menyatu dengan tendo dari levator palpebra superior dan tarsus superior; septum orbital inferior menyatu dengan tarsus inferior.⁷

Refraktor Palpebra

Refraktor palpebra berfungsi membuka palpebra. Di palpebra superior bagian otot rangkanya adalah levator palpebra superior. Di palpebra inferior refraktor utamanya adalah muskulus rektus inferior. Komponen otot polos refraktor palpebra dipersarafi oleh saraf simpatis, sedangkan levator dan muskulus rekti inferior oleh saraf kranial III (okulomotorius). Otot levator dan tendon memiliki panjang 50-55 mm dan ketika berkontraksi mengangkat palpebra superior panjangnya menjadi 40 mm.⁸

Tarsus

Struktur penyokong utama dari palpebra adalah lapisan jaringan fibrosa padat yang bersama sedikit jaringan elastik disebut lempeng tarsus. Sudut lateral dan medial serta juluran tarsus tertambat pada tepi orbita dengan adanya ligamen palpebra lateralis dan medialis. Lempeng tarsus superior dan inferior juga tertambat pada tepi atas dan bawah orbita oleh fascia yang tipis dan padat. Fasia tipis ini membentuk septum orbita.⁷



Gambar 2.2 *Eyelids, deep dissection of structural elements* (Sumber: America Academy of Ophthalmology. 2012. Orbit, eyelid, and lacrimal gland. Section 7).⁹

Konjungtiva Palpebra

Bagian posterior palpebra dilapisi selapis membrane mukosa, konjungtiva palpebra, yang melekat erat pada tarsus. Insisi bedah melalui garis kelabu tepian palpebra membelah palpebra menjadi lamella anterior kulit dan musculus orbikularis okuli serta lamella posterior lempeng tarsal dan konjungtiva palpebrae.⁷

Pinggir Palpebra

Panjang pinggir bebas palpebra adalah 25-30 mm dan lebar 2 mm. Ia dipisahkan oleh garis kelabu (batas mukokutan) menjadi pinggir anterior dan posterior.⁷

a. Pinggir anterior

Bulu mata muncul dari pinggir palpebra dan tersusun tidak teratur. Bulu mata atas lebih panjang dan lebih banyak dari yang di bawah dan melengkung ke atas, bulu mata bawah melengkung ke bawah. Glandula Zeiss adalah modifikasi kelenjar sebacea kecil yang

bermuara dalam folikel rambut pada dasar bulu mata. Glandula Moll adalah modifikasi kelenjar keringat yang bermuara kedalam satu baris dekat bulu mata.⁷

b. Pinggir Posterior

Pinggir palpebra posterior berkontak dengan bola mata, dan sepanjang pinggir ini terdapat muara-muara kecil dari kelenjar sebacea yang telah dimodifikasi (glandula Meibom atau tarsal).⁷

c. Punktum Lakrimale

Pada ujung medial pinggir posterior palpebra terdapat penonjolan kecil dengan lubang kecil di pusat yang terlihat pada palpebra superior dan inferior. Punktum ini berfungsi menghantarkan air mata ke bawah melalui kanalikulusnya ke *sacculus lacrimalis*.⁷

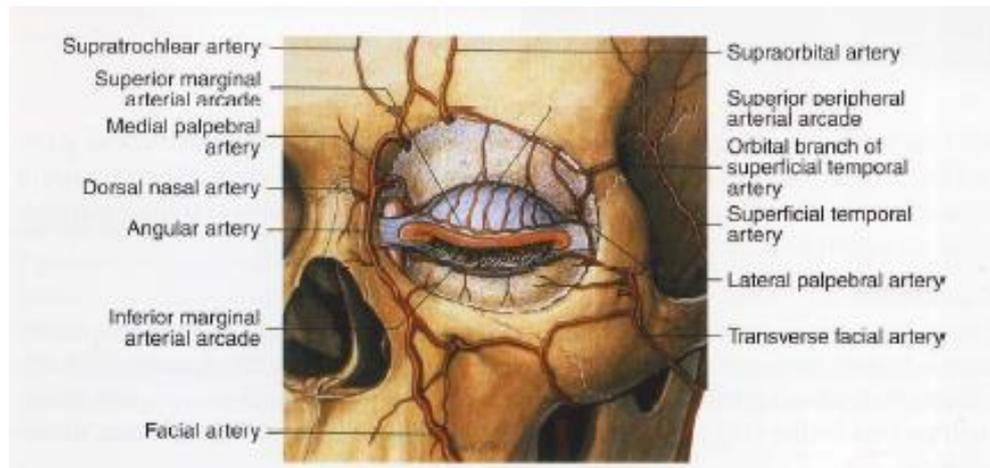
Pensarafan Sensorik

Pensarafan sensorik kelopak didapatkan dari divisi pertama dan kedua nervus trigeminus (V). Kelopak mata atas oleh cabang pertama nervus V, sedang kelopak mata bawah oleh cabang kedua nervus V.⁷

Pembuluh Darah dan Limfe

Pasokan darah palpebra datang dari arteri lakrimalis melalui cabang-cabang palpebra lateral dan medialnya yang merupakan cabang dari Arteri Karotis Eksterna. Dan sistem orbita berasal dari cabang Arteri Karotis Interna melalui Arteri Ophtalmika. Cabang-cabang arteri ini memperdarahi palpebra superior dan inferior. Arteri fasialis berjalan melingkar ke atas bawah dan samping hidung dimana menjadi penanda penting dalam *dacryocystorhinostomy*.⁸

Drainase vena dari palpebra mengalir ke dalam vena ophtalmika dan vena-vena yang membawa darah dari dahi dan temporal. Pembuluh limfe segmen lateral palpebra berjalan ke dalam kelenjar getah bening preaurikular dan parotis, dari sisi medial palpebra mengalirkan kedalam kelenjar getah bening submandibular.⁸



Gambar 2.3. Vaskularisasi Palpebra (Sumber: America Academy of Ophtalmology. 2012. Fundamental and Principles of Ophtamology. Section 2. Basic and Clinical Science Course).⁸

2.2 Definisi Blefarofimosis

Blefarofimosis adalah penyempitan fisura palpebra pada bagian horizontal (celah mata) . Sindroma blefarofimosis adalah suatu kelainan yang mengenai kedua mata dan diturunkan secara autosomal dominan dengan kumpulan tanda klinis berupa blefarofimosis, telekantus, epikanthus inversus dan ptosis yang berat. Beberapa tanda yang mungkin dijumpai adalah *lateral lower eyelid ectropion* yang terjadi akibat defisiensi lamella anterior kelopak mata bawah, *nasal bridge* yang tidak berkembang, *hipoplastic orbital rim* bagian superior, *lopears* dan *hypertolerism*. Menurut Christine, blefarofimosis adalah palpebra fisura telah menjadi pendek pada dimensi horizontal. Panjang fisura horizontal normal orang dewasa adalah 25 sampai 30 mm sedangkan pada sindroma ini adalah biasanya 20 hingga 22 mm. Menurut *American Academic Ophtalmology*, fisura palpebra menjadi pendek secara horizontal dan vertikal (*blepharophimosis*), dengan fungsi levator yang buruk dan tidak ada lipatan kelopak mata . Panjang fisura palpebra horizontal, 25-30 mm, dikurangi menjadi 18-22 mm pada pasien ini. *Blepharophimosis-ptosis-epicanthus sindrom inversus* (BPES) adalah penyakit autosomal dominan yang menyebabkan perubahan salinan gen dalam setiap sel sebagai menyebabkan gangguan pada mata. Dalam beberapa kasus, mutasi dari salah satu orang tua yang terkena dapat menurunkan gangguan ini pada anaknya. Karakteristik utama dari BPES adalah memperpendek fisura palpebra horizontal

(blepharophimosis), ptosis kongenital, telekantus dan epikantus inversus, dan ekspresivitas yang variable pada infertilitas wanita (kegagalan ovarium prematur) (POF) pada BPES tipe I. Sementara pada BPES tipe II, tidak dijumpai infertilitas wanita.^{10,11,12,13}

2.3 Epidemiologi

Prevalensi BPES secara internasional adalah sekitar 1 banding 50,000. Karakteristik BPES pada wanita yang sering dijumpai adalah infertilitas, uterus mengecil, dan atrofi ovarium. Karakteristik BPES secara umum adalah *horizontal palpebral aperture* yang menyempit, ptosis, epikantus inversus, dan telekantus. Jenis kelamin, ras dan etnik tidak mempengaruhi angka kejadian penyakit. Blefarofimosis, ptosis dan epikantus inversus sindrom (BPES) adalah kondisi genetik yang jarang ditemukan yang diturunkan secara autosomal dominan dan mempengaruhi okular adneksa.^{14,15}

2.4 Etiologi

Sindroma blefarofimosis merupakan penyakit autosomal dominan yang dikaitkan dengan mutasi dominan pada kromosom 3q23. Gen ini diekspresikan terutama dalam perkembangan kelopak mata dan ovarium. Hampir 75% pasien dengan sindroma blefarofimosis memiliki mutasi gen FOXL2, sisanya 25% mewakili mutasi ringan dari generasi sebelumnya.⁴

2.5 Patogenesis

Sindroma blefarofimosis merupakan penyakit autosomal dominan yang dikaitkan dengan mutasi dominan yang diturunkan dalam gen FOXL2 pada kromosom 3q23. Sebuah studi terhadap sepuluh individu dengan mutasi gen FOXL2, menunjukkan adanya perubahan lateral dari pungtum inferior yang mengakibatkan perubahan struktur temporal dari kelopak mata bagian bawah. Hal ini merupakan suatu tanda penting dalam mendiagnosis sindroma blefarofimosis. Studi lain menyebutkan adanya penyusunan kembali sitogenetik dari kromosom 3q23 dimana terjadi ketidakseimbangan translokasi dan delesi interstisial yang sering disertai adanya

manifestasi klinis tambahan seperti mikrosefali, ketidakmampuan intelektual, dan keterlambatan pertumbuhan. Namun, bila terjadi keseimbangan translokasi 3q23, maka akan mengakibatkan sindroma blefarofimosis tanpa manifestasi klinis tambahan. Perpindahan lateral pungtum inferior merupakan karakteristik penting dalam diagnosis BPES. Selama perbaikan bedah telekantus dan blefarofimosis, perhatian khusus harus diberikan untuk *reattachment* dari kelopak mata bawah ke *canthal tendon* medial. Pemahaman ini meningkatkan diagnosis klinis dan tatalaksana bedah pasien BPES.^{16,17}

Mutasi gen penyebab FOXL2 berlaku pada BPES jenis I dan II. Gen FOXL2 memberikan instruksi untuk membuat protein yang aktif di kelopak mata dan ovarium. Protein FOXL2 terlibat dalam pembentukan otot di kelopak mata. Selama masa kehamilan, protein FOXL2 mengatur pertumbuhan dan perkembangan sel-sel ovarium dan pemecahan molekul-molekulnya. Sulit untuk memprediksi jenis BPES yang akan timbul dari mutasi gen FOXL2 tersebut. Mutasi ini dapat mengganggu perkembangan otot-otot kelopak mata, sehingga kelopak mata sulit membuka sepenuhnya. Selain itu, mutasi gen FOXL2 mengakibatkan pematangan sel ovarium yang terlalu cepat dan kematian dini sel telur.¹⁸

2.6 Gambaran Klinis

Selain empat gejala utama, yaitu blefarofimosis, ptosis berat, epikantus inversus, dan telekantus, beberapa gejala yang mungkin dijumpai adalah *lateral lower eyelid ectropion*, yang terjadi sekunder akibat defisiensi lamella anterior kelopak mata bawah, *nasal bridge* yang tidak berkembang, *hipoplastic orbita rim* bagian superior, *lop ears*, dan *hypertelerisme*. Manifestasi klinis lain yang dapat ditemukan pada sindroma blefarofimosis antara lain kelainan duktus lakrimal, ambliopia, strabismus, dan kesalahan refraksi. Adapun dua tipe dari sindrom blefarofimosis, yaitu :¹⁶

- a. Tipe I : Terdiri dari empat manifestasi utama yaitu blefarofimosis, ptosis, epikantus inversus dan telekantus dan disertai adanya infertilitas pada perempuan yang disebabkan oleh kegagalan ovarium prematur.¹⁶
- b. Tipe II : Hanya terdiri dari empat manifestasi utama yaitu blefarofimosis, ptosis, epikantus inversus dan telekantus.¹⁶

2.7 Diagnosa

Penegakan diagnosis sindrom blefarofimosis adalah dengan ditemukannya empat manifestasi klinis berupa blefarofimosis, ptosis, epikantus inversus, dan telekantus yang muncul saat lahir.

1. Blefarofimosis

Blefarofimosis adalah kondisi dimana terjadi penyempitan celah horizontal dari kelopak mata. Pada orang dewasa, normalnya, ukuran fissura palpebra horizontal 25-30 mm. Pada individu dengan sindrom blefarofimosis, ukuran fisura palpebra horizontalnya hanya 20-22 mm.¹⁶



Gambar 2.4 Sindroma Blefarofimosis⁴

(Sumber: Blepharophimosis. Available <http://webeye.ophth.uiowa.edu/eyeforum/cases/case114/html>)

2. Ptosis

Ptosis adalah suatu keadaan dimana kelopak mata atas (palpebra superior) turun di bawah posisi normal saat membuka mata yang dapat terjadi unilateral atau bilateral. Kelopak mata yang turun akan menutupi sebagian pupil sehingga penderita mengkompensasi keadaan tersebut dengan cara menaikkan alis matanya atau menghiperekstensikan kepalanya. Normalnya kelopak mata terbuka adalah 10 mm. Ptosis biasanya mengindikasikan lemahnya fungsi dari otot levator palpebra superior (otot kelopak mata atas). Rata – rata lebar fisura palpebra / celah kelopak mata pada posisi tengah adalah berkisar 11 mm, panjang fisura palpebra berkisar 28 mm. Batas

kelopak mata atas biasanya menutupi 2 mm kornea bagian atas, sehingga batas kelopak mata atas di posisi tengah seharusnya 4 mm diatas refleks cahaya pada kornea. ¹⁹

3. Epikantus inversus

Epikantus ditandai dengan lipatan vertikal kulit di atas kantung medialis. Ini khas pada orang Asia dan ada dalam batas tertentu, pada kebanyakan anak dari semua ras. Lipatan kulit tersebut sering cukup besar hingga menutupi sebagian sklera nasalis dan menimbulkan ‘pseudoesotropia’. Mata tampak juling bila aspek medial sklera tidak terlihat. Jenis paling banyak adalah epikantus tarsalis, yaitu lipatan palpebra superior menyatu di medial dengan lipatan epikantus. Pada epikantus inversus, yang merupakan salah satu manifestasi dari sindroma blefarofimosis, lipatan kulitnya menyatu dengan palpebra inferior. Penyebab epikantus adalah pemendekan vertikal kulit diantara kantung dan hidung. Koreksi bedah diarahkan pada pemanjangan vertikal dan pemendekan horizontal. Pada anak normal, lipatan epikantus menghilang secara bertahap hingga pubertas, dan jarang memerlukan pembedahan.⁷

4. Telekantus

Telekantus adalah pergeseran lateral dari kantung bagian dalam dengan jarak antara kedua pupil normal. Jarak normal antara kantung medialis kedua mata atau jarak interkantus sama dengan panjang fissura palpebra (kira-kira 30 mm pada orang dewasa). Jarak interkantus yang lebar bisa terjadi akibat disinsersi traumatik atau disgenesis kraniofasial kongenital. Telekantus ringan (misal pada sindroma blefarofimosis) dapat dikoreksi dengan operasi kulit dan jaringan lunak. Namun, diperlukan rekonstruksi kraniofasial besar bila orbita terpisah jauh, seperti pada penyakit Crouzon.⁷

Pengujian (Testing)¹⁴

Wanita dengan insufisiensi ovarium prematur (POI) memiliki:

- Temuan endokrinologik pada hipogonadisme hipergonadotropik:
 - a. Peningkatan konsentrasi serum *follicle-stimulating hormone* (FSH) dan *luteinizing hormone* (LH)
 - b. Penurunan konsentrasi serum estradiol dan progesteron
- Hipoplasia uterus yang kecil dan *streak ovaries* pada pemeriksaan USG panggul.

Pengujian sitogenetik

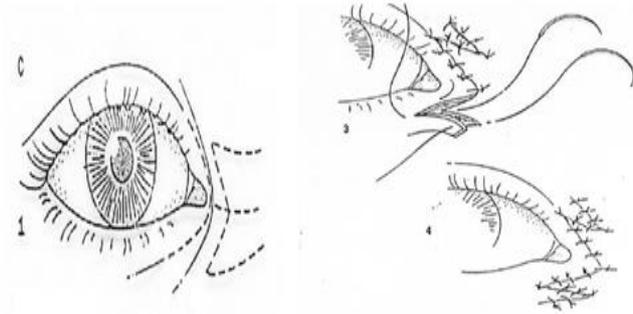
Adanya translokasi dan penghapusan interstitial pada kromosom 3q23. Penyusunan ulang sitogenetika tersebut diperkirakan terjadi pada sebagian kecil BPES.¹⁶

2.8 Penatalaksanaan

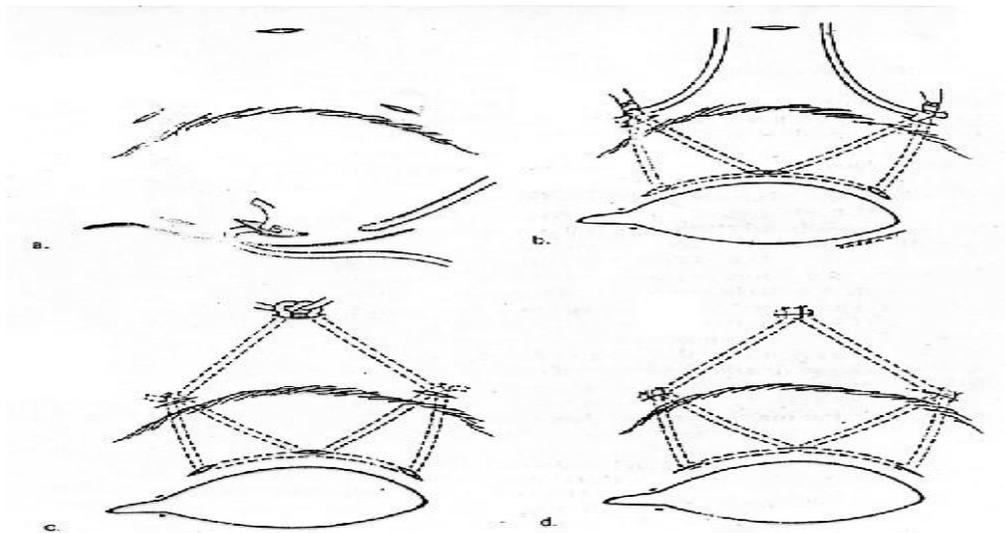
Penatalaksanaan sindroma blefarofimosis memerlukan koordinasi beberapa ahli, termasuk ahli genetika klinis, dokter spesialis mata anak, dokter bedah okuloplastik, ahli endokrin, dan *gynecologist*. Waktu yang tepat untuk operasi kelopak mata masih kontroversial. Hal ini mempertimbangkan berbagai alasan diantaranya operasi awal untuk mencegah terjadinya ambliopia dan operasi yang terlambat untuk memungkinkan pengukuran ptosis lebih dapat diandalkan. Operasi awal diperlukan untuk ptosis yang parah dan ambliogenik. Perbaikan kantung biasanya ditangani setelah ptosis. Meskipun ada beberapa pendapat yang memperbaiki kantung terlebih dahulu.¹⁶

Tindakan operatif untuk koreksi sindroma blefarofimosis dapat dilakukan 1 tahap maupun 2 tahap. Untuk melakukan 1 tahap adalah pertimbangan untuk menghindari dilakukan anestesi general berulang kali. Untuk koreksi dari epikantus dan telekantusnya, dipakai teknik *double-Z* dan *Y-V plasty* dari Mustarde. Prosedur ini dipilih kerana pada penderita terdapat epikantus disertai telekantus. Prosedur dari Mustarde menggunakan insisi *double-Z* untuk koreksi epikantusnya. Sedangkan *Y-V plasty* digunakan untuk mengkoreksi telekantusnya. Tindakan rekonstruksi dapat dilakukan satu tahap, namun beberapa ahli bedah lebih menyukai dilakukan dalam 2 tahap. Pertama, telekantus dan epikantus dikoreksi dengan *double Z-plasty* dari Mustarde, *Y-V-plasty multiple*, atau prosedur dari Roveda. Kadang-kadang dikombinasi dengan wiring transnasal pada tendon kantung medial. Jaringan ikat subkutan yang berjalan di bawah lipatan epikantus juga diambil. Hal ini akan membuat terbentuknya flap yang datar. Setelah 3-4 bulan, dilakukan suspensi frontal bilateral untuk mengkoreksi ptosisnya. Sebagai tambahan dapat dilakukan tindakan rekonstruksi lainnya bila terdapat ektropion dan *hipoplastic orbital rim superior*. Bila terdapat hipertolerisme (yaitu jarak tulang orbit yang panjang, ditandai dengan jarak antar pupil

yang lebar dan dikonfirmasi dengan pemeriksaan radiografi) dilakukan tindakan operatif tulang orbita sebelum dilakukan rekonstruksi.¹⁰



Gambar 2.5 Prosedur Mustarde untuk koreksi epikantus dan telekantus (Sumber: Wahjudi H,et all. Penalaksanaaaa Bedah untuk Sindroma Blefarofimosis. Jurnal Oftamaologi Indonesia vol.5, No 2).¹⁰



Gambar 2.6 Prosedur Crawford untuk koreksi ptosis dengan suspensi frontal (Sumber: Wahjudi H,et all. Penalaksanaaaa Bedah untuk Sindroma Blefarofimosis. Jurnal Oftamaologi Indonesia vol.5, No 2).¹⁰

BAB 3

KESIMPULAN

Sindroma blefarofimosis adalah suatu penyakit yang mengenai kedua mata dan diturunkan secara autosomal dominan dengan kumpulan tanda klinis berupa blefarofimosis, ptosis berat, epikantus inversus, dan telekantus. Sindroma blefarofimosis mempunyai 2 tipe. Sindroma blefarofimosis tipe I terdiri dari empat manifestasi klinis utama dan adanya kegagalan ovarium prematur. Sindroma blefarofimosis tipe II hanya terdiri dari empat manifestasi klinis utama yaitu blefarofimosis, ptosis berat, epikantus inversus, dan telekantus.

Manifestasi klinis lain yang mengenai mata yang berhubungan dengan sindroma blefarofimosis antara lain kelainan duktus lakrimalis, ambliopia, strabismus, dan kesalahan refraksi. Diagnosis sindroma blefarofimosis adalah dengan ditemukannya empat manifestasi klinis berupa blefarofimosis, ptosis, epikantus inversus, dan telekantus yang muncul saat lahir. Individu dengan sindroma blefarofimosis mempunyai penyusunan kembali sitogenetik seperti delesi interstisial dan translokasi dari kromosom 3q23. Pemeriksaan genetik molekular dari gen FOXL2, satu-satunya gen yang baru-baru ini diketahui mempunyai hubungan dengan sindroma blefarofimosis, diakui secara klinis.

Penatalaksanaan sindroma blefarofimosis meliputi penatalaksanaan terhadap manifestasi klinis yang didapatkan. Waktu yang tepat untuk melakukan operasi masih kontroversial yang bergantung pada kondisi penderita. Tindakan rekonstruksi dapat dilakukan satu tahap, namun beberapa ahli bedah lebih menyukai dilakukan dalam 2 tahap. Pertama, telekantus dan epikantus dikoreksi dengan double Z-plasty dari Mustarde, Y-V-plasty multiple, atau prosedur dari Roveda. Setelah 3-4 bulan, dilakukan suspensi frontal bilateral untuk mengkoreksi ptosisnya. Sebagai tambahan dapat dilakukan tindakan rekonstruksi lainnya bila terdapat ektropion dan *hipoplastic orbital rim superior*.

DAFTAR PUSTAKA

1. Blepharophimosis. Available <http://www.medicinenet.com/script/main/art.asp?articlekey=25581> , diakses tanggal 26 April 2015.
2. Blepharophimosis. Available <http://www.webmd.com/children/blepharophimosis-ptosis-epicanthus-inversus-syndrome> , diakses tanggal 26 April 2015.
3. Blepharophimosis. Available <http://www.hxbenefit.com/blepharophimosis.html> , diakses tanggal 26 April 2015.
4. Blepharophimosis. Available <http://webeye.ophth.uiowa.edu/eyeforum/cases-i/case114/BPES.html>, diakses tanggal 26 April 2015.
5. Wu. S et all, 2008. One-stage correction for blepharophimosis syndrome. Hal 380-388
6. Beaconsfield. M. et all, 1991. Visual development in the blepharophimosis syndrome. British journal of Ophtalmology. Hal 746-748.
7. Eva, P.R, et all. *Anatomi dan Embriologi Mata* dalam Buku *Vaughan & Asbury's Oftalmologi Umum Edisi 17*. Jakarta : EGC. 2007 Hal 15-18,81
8. America Academy of Ophtalmology. 2012. Fundamental and Principles of Ophtamology. Section 2. Basic and Clinical Science Course. Hal 36
9. America Academy of Ophtalmology. 2012. Orbit, eyelid, and lacrimal gland. Section 7. Hal 145
10. Wahjudi H, et all. Penalaksanaaaa Bedah untuk Sindroma Blefarofimosis. Jurnal Oftamaologi Indonesia vol.5, No 2
11. Oley.C. 1988. Blepharophimosis, Ptosis, Epicanthus inversus Syndrome (BPES). Journal of Medical Genetics:47-51.
12. America Academy of Ophtalmology. 2012. Pediatric ophthalmology. Section 6. Hal 189
13. Nallathambi.J. et all. 2007. *FOXL2* mutations in Indian families with blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome. Journal of Genetics, Vol. 86, No. 2
14. BPES Syndrome, <http://disorders.eyes.arizona.edu/disorders/bpes-syndrome> diakses tanggal 25 April 2015.

15. Chawla B. et al. 2013. Clinical, Radiologic, and Genetic Features in Blepharophimosis, Ptosis, and Epicanthus Inversus Syndrome in the Indian Population. *Clinical and Epidemiologic Research*. Vol 4 : Hal 2985
16. Elfride De Baere, MD, PhD. 2009. Blepharophimosis, Ptosis, and Epicanthus Inversus. Available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1441/> , diakses tanggal 25 April 2015.
17. Decock CE, Claerhout I, dkk. 2011. Correction of the lower eyelid malpositioning in the blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome. Available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21562436> , diakses tanggal 25 April 2015.
18. Blepharophimosis, ptosis and epicanthus inversus syndrome. 2013. Available at [ghr.nlm.nih.gov/condition/blepharophimosis-ptosis-and-epicanthus-inversus syndrome](http://ghr.nlm.nih.gov/condition/blepharophimosis-ptosis-and-epicanthus-inversus-syndrome) , diakses tanggal 25 April 2015.
19. Suh, Donny Wun. Ptosis, Congenital. Editor(s) : Michael J Bartiss, Donald S Fong, Mark T Duffy, Lance L Brown, Hampton Roy. Department of Ophthalmology, University of Nebraska Medical Center. Available at <http://www.emedicine.com/ph/topic34> , diakses tanggal 25 April 2015.