

# Blefarofimozis Pitozis Epikantus İnversus Sendromu

## Blepharophimosis Ptozis Epicanthus Inversus Syndrome

<sup>1\*</sup> Kübra Arslan , <sup>1</sup>Ömer Özer 

<sup>1</sup> Niğde Ömer Halisdemir Üniversitesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Niğde, Türkiye

\*Sorumlu Yazar/Corresponding Author  
kubra.arslan@ohu.edu.tr

**Geliş Tarihi/ Date of Submission:** 06.01.2024

**Kabul Tarihi/ Date of Acceptance:** 12.03.2024

**Yayın Tarihi/ Date of Publication:** 14.03.2024

**Değerlendirme/ Peer-Review:** İki Dış Hakem, Çift Tarafli Körleme / Two external, Double anonymized

**Etik Beyan / Ethical Statement:** Bu çalışmanın hazırlanma sürecinde bilimsel ve etik ilkelere uyulduğu ve yararlılığının tüm çalışmaların kaynakçada belirtildiği beyan olunur./It is declared that scientific and ethical principles have been followed while carrying out and writing this study and that all the sources used have been properly cited.

**Benzerlik Taraması/ Plagiarism checks:** Yapıldı – Turnitin/ Yes – Turnitin

**Çıkar Çatışması/ Conflicts of Interest:** Çıkar çatışması beyan edilmemiştir./The author(s) has no conflict of interest to declare

**Finansman/ Grant Support:** Bu araştırmayı desteklemek için dış fon kullanılmamıştır./The author(s) acknowledge that they received no external funding in support of this research

**Telif Hakkı & Lisans/Copyright & License:** Yazarlar dergide yayınlanan çalışmalarının telif hakkına sahiptirler ve çalışmalarını CC BY-NC 4.0 lisansı altında yayımlanmaktadır./Authors publishing with the journal retain the copyright to their work licensed under the CC BY-NC4.0

### Özet

Blefarofimozis-pitozis-epikantus inversus sendromu, horizontal orbital fissür kısalığı (blefarofimozis), konjenital pitoz ve epikantus inversus ile karakterizedir. Bu özellikler cerrahi olarak düzeltilmediği takdirde yüksek ambliyopi insidansı ile ilişkilidir. Blefarofimozis-pitozis-epikantus inversus sendromu ile ilişkili olabilecek diğer oftalmik belirtiler arasında displastik göz kapakları, lakrimal kanal anomalileri, şaşılık kırma kusurları ve ambliyopi yer alır. Diğer kraniyofasial özellikler arasında geniş bir burun köprüsü alçak kulaklar bulunabilir. BPES son derece nadir görülen genetik, gelişimsel bir durumdur. Bu durum otozomal dominant bir özellik olarak (blefarofimozis-pitozis-epikantus inversus tip 1 ve tip 2) veya sporadik olarak ortaya çıkabilir. İkisi de aynı okülofasiyal özellikleri taşıyan iki alt tipi vardır. BPES Tip 1 Prematür Ovaryan Yetmezlik ve oküler malformasyonlardan oluşurken tip 2 yalnızca klasik yüz özellikleriyle karakterizedir. Özellikle sporadik vakalarda zihinsel anormallikler ortaya çıkabilir. Genetik çalışmalar FOXL2'deki mutasyonların BPES'ten sorumlu olduğunu göstermiştir. Biz bu çalışmada dört yaşında bir erkek hasta olgusunu sunuyoruz.

**Anahtar kelimeler:** Blefarofimozis, pitozis, epikantus, FOXL2

### Abstract

The blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome is characterized by shortening of the horizontal orbital fissure (blepharophimosis), congenital ptosis and epicanthus inversus. These features are associated with a high incidence of amblyopia if not surgically corrected. Other ophthalmic manifestations that can be associated with BPES include dysplastic eyelids, lacrimal duct anomalies, strabismus, refractive errors, and amblyopia. Other craniofacial features may include a broad nasal bridge and low-set ears. It is an extremely rare genetic, developmental condition. The condition may occur either as an autosomal dominant trait (blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome types 1 and 2), or sporadically. It has two subtypes, both of which include the eponymous oculofacial features. Type I consists of premature ovarian failure (POF) plus ocular malformations while Type II is characterized by the classic facial features alone. Mental subnormality may occur, especially in the sporadic cases. Genetic studies have implicated mutations in the (forkhead transcription factor) FOXL2 as responsible for BPES. In this study, we present the case of a four year old male patient.

**Keywords:** Blepharophimosis, ptosis, epicanthus, FOXL2

## Giriş

Blefarö fimozis pitozis epikantus inversus sendromu (BPES), zayıf levator fonksiyonu subtarsal kıvrım yokluğu ile karakterize orta-ciddi düzeyde simetrik pitozis, telekantus, epikantus inversus ve küçük palpebral fissürlerle kendini gösteren göz kapağı malformasyonları kompleksidir. Diğer göz bulguları üst orbital kenarların hipoplazisi, ambliyopi, alt kapakların lateralde ektropiyonu, şaşılık, refraktif kusurlar (myopi, hipermetropi ve astigmatizm), mikroftalmi ve punktumun lateral yerleşimi gibi bozukluklardır (1). Sıklıkla minör fasial anomalilerle de birlikte. Blefarö fimozis birçok sendromda görülen malformasyonların bir parçası olabilirken nadiren izole konjenital bir malformasyon olarak da karşımıza çıkabilir (2,3). BPES nadir görülür ve genellikle otozomal dominant kalıtım gösterir. Prematür Ovaryan Yetmezlik Sendromu (POYS) ile ilişkili olanı tip1 iken, POYS ile ilişkili olmayan alt tipi tip2 olarak sınıflandırılır. Hem BPES1 hem BPES2 kromozom 3 üzerindeki FOXL2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır (4). Tip1'de Tip2'den farklı olarak burun kökünün iyi gelişmemesi, düşük kulak, kısa filtrum çizgisi görülebilir. Tedavisi başlangıçta epikantus ve telekantusun düzeltilmesini takiben bilateral frontal kas süspansiyonunu içerir. Yaklaşık %50 oranında beraberinde bulunan ambliyopiyi tedavi etmek de oldukça önemlidir (5).

## Olgu

Dört yaşındaki erkek hasta gözlerde çapaklanma ve ayrıca her iki göz kapağında düşüklük sebebiyle ailesi tarafından kliniğimize getirilmiştir. Hasta anamnezinde herhangi bir ek hastalık ve/veya ilaç kullanımı yoktur. Her iki gözün en iyi düzeltilmiş uzak görme keskinliği Snellen eşeli ile 1.0 (logMAR 0.0)'dir. Goldmann aplanasyon tonometrisi ile ölçülen göz içi basınç değerleri sağ gözde 12 mm Hg ve sol gözde 14 mm

Hg'dir. Ön segment muayenesinde her iki gözde kornea ve lens saydamdır. Konjonktiva hafif inflame görünümündedir. Her iki gözde kirpiklerde yoğun mukus sekresyonu ve mukopürülan akıntı mevcuttur. Fundus muayenesinde ise her iki gözün makula, optik disk ve periferik retinası doğal görünümündedir. Göz hareketleri her iki gözde her yöne açık ve ağrısızdır. Her iki gözde direkt ve indirekt ışık refleksleri doğaldır. Her iki noktumdan yapılan nazolakrimal irrigasyon testinde, nazolakrimal kanalın (NLK) açık olduğu görülmüştür. Her iki gözde levator fonksiyonu 10 mm olarak tespit edilmiştir. Medial kantuslar arası mesafe 44 mm ve interpupiller mesafe 58 mm olarak ölçülmüştür.

Primer pozisyondaki muayenesinde her iki gözde epikantus inversus, telekantus, göz kapaklarının lateral ektropiyonu tespit edilmiştir. Ek olarak burun kökü basıklığı saptanmıştır (Resim 1).



**Resim 1.**

Hastanın yaşının nispeten küçük olması, görme keskinliğinin tam olması, şaşılık ve/veya refraktif kusurunun bulunmaması, görme aksının açık olması sebebiyle hastanın BPES açısından takibi uygun görülmüştür.

## Tartışma

BPES hastalarında tedavi hastanın muayene bulgularına göre belirlenir. Eğer ciddi blefaropitozis, ambliyopi riski varsa hasta erken dönemde yeterli göz açıklığını

sağlamak için cerrahi olarak düzeltilmelidir (6). Epikantus ve telekantusun düzeltilmesi için girişim zamanı medial kantal bölgedeki dokulara cerrahi girişimin daha rahat uygulanabildiği 18.aya kadar ertelenmelidir. Epikantusun düzeltilmesi için uygulanan cerrahi teknikler temelde Z plastilerdir.

BPES'in tedavisinde cerrahi tek veya iki aşamada gerçekleştirilebilir. Tek seansta epikantus-telekantus ile pitozis aynı seansta düzeltilebilirken iki aşamalı cerrahi tedavide önce epikantus-telekantusu düzelterip sonra da pitozun düzeltildiği prosedürler uygulanabilir. Her bir görüşü savunan yazarlara göre iki aşamalı cerrahide maliyetin daha fazla olacağı hastanede yatış süresinin uzayacağı, rehabilitasyonun zorlaşacağı konusunda hemfikirlilerdir. Ancak bazı yazarlar tek seansta gerçekleştirilen cerrahide kapağa farklı yönlerde doğru çekme kuvveti uygulanacağı için yeterli düzeltmenin yapılamayacağını, telekantusun nüksü gibi yan etkilerin ortaya çıkabileceğini savunmuşlardır (7). Mingyu ve arkadaşları tarafından yapılan bir çalışmada 12'si kadın 25 BPES'li hasta dahil edilmiştir. Hastaların 19'unda aile öyküsü mevcuttur. Tüm hastalara yapılan tek aşamalı cerrahinin sonuçları tatmin edicidir (8).

Ek patolojiler bakımından BPES zengin bir sendromdur. Yakın zamanda bildirilen çalışmalarda özellikle punktum yer değiştirmesi olan BPES'li hastalarda kanaliküler stenozun görülebileceği ifade edilmiştir. Bizim hastamızda nazolakrimal kanal açıktır ancak epifora şikâyeti olan çocuklarda NLK'nın açıklığının değerlendirilmesi gereklidir (9). Benzer şekilde bir başka olgu sunumunda ise ebeveynlerin çocuklarında lökokori ve görme bozukluğu belirtileri fark etmelerinin ardından bilateral konjenital katarakt tanısı konulan 6 aylık BPES'li bir bebek olgusu bildirilmektedir. Bu olguda bu sendrom ile ilgili yaygın olarak ilişkilendirilen başka hiçbir oftalmolojik

bulguya rastlanmamıştır (10).

Sonuç olarak, BPES'li hastaların genetik defektleri açıkça ortaya konmuş olsa da klinik prezentasyonları oldukça farklılık gösterebilmektedir. Bu yüzden hastaların tam bir oftalmolojik muayeneye ek olarak birlikte görülebilecek diğer patolojiler yönünden dikkatle değerlendirilmesi gereklidir. Her hasta kendi içinde değerlendirilmeli ve uygulanacak cerrahinin yöntemi ve sayısı kişiselleştirilmelidir.

**Kaynaklar**

1. Kohn R, Romano PE. Blepharoptosis, blepharophimosis, epicanthus inversus, and telecanthus: A syndrome with no name. *Am J Ophthalmol* 1971;72(3):625-632.
2. Maat-Kievit A, Brunner HG, Maaswinkel-Mooij P. Two additional cases of the Ohdo blepharophimosis syndrome. *Am J Med Genet* 1993;47(6):901-906.
3. Maat-Kievit JA, Milla PJ, Collins JE, Baraitser M, Winter RM. A case with blepharophimosis resembling Ohdo syndrome. *Clin Dysmorphol* 1994;3(2):125-127.
4. Mari F, Giachino D, Russo L, Pilia G, Ariani F, et al. Blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus syndrome: Clinical and molecular analysis of a case. *J AAPOS* 2006;10(3):279-280.
5. Dawson EL, Hardy TG, Collin JR, Lee JP. The incidence of strabismus and refractive error in patients with blepharophimosis, ptosis and epicanthus inversus syndrome (BPES). *Strabismus* 2003;11(3):173-177.
6. Beckingsale PS, Sullivan TJ, Wong VA, Oley C. Blepharophimosis: A recommendation for early surgery in patients with severe ptosis. *Clin Exp Ophthalmol* 2003;31(2):138-142.
7. Wu SY, Ma L, Tsai YJ, Kuo JZ. One-stage correction for blepharophimosis syndrome. *Eye (Lond)* 2008;22(3):380-388.
8. Mingyu Z, Lehao W, Wuyan L, Qianwen W, Tailing W, et al. Improvement of one-stage comprehensive operation technique for blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome. *Plast Reconstr Surg* 2023;15.
9. Jamshidian-Tehrani M, Cheraqpour K, Nezamslami A. Association between blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome and lacrimal system anomalies. *Orbit* 2023;42(2):196-200.
10. Nabih O, Arab L, El Maaloum L, Allali B, El Kettani A. Bilateral cataract in a child with blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome: A surgical challenge. *Int J Surg Case Rep* 2022;92:106845.