

(29)

Zespół małowocza – własne doświadczenia w leczeniu 60 pacjentów

Orbitoblepharophimosis syndrome – own clinical experience in treatment of 60 patients

Kazimierz Kobus, Piotr Wójcicki, Mariusz Wysocki

Z Kliniki Chirurgii Plastycznej Akademii Medycznej we Wrocławiu

Z Oddziału Chirurgii Plastycznej Specjalistycznego Centrum Medycznego w Polanicy Zdroju

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Kazimierz Kobus

Summary:

Purpose: The orbitoblepharophimosis syndrome is an autosomal-dominant congenital malformation involving the orbitopalpebral region. The condition is associated with orbital phimosis, upper eyelid ptosis, epicanthus and telecanthus.

Material and methods: We retrospectively reviewed the records of 60 patients with blepharophimosis who underwent surgery in the Hospital of Plastic Surgery in Polanica Zdrój from January 1975 to January 2006. The study population consisted of 23 (38.3%) females and 37 (61.7%) males patients whose age at the time of first surgical stage ranged from 1 to 48 years (mean 8 years). Surgical management consisted of epicanthus correction using modified technique of Mustardé, followed by eyelid suspension to the frontalis muscle with using temporal fascia. In patients with orbitoblepharophimosis type II, correction of the lower lid ectropion and antimongoid slanting palpebral fissures, were performed before or after Mustardé procedure.

Results: In our series of 60 patients, good result of treatment was obtained in 80.1% and satisfactory in 18.3% of patients. Poor outcome was obtained only in one patient with orbitoblepharophimosis type II.

Conclusions: Orbitoblepharophimosis management should consist of gradual and complex surgical treatment. During the first stage epicanthus correction is performed. As a second stage, blepharoptosis is treated by frontalis suspension technique with using temporal fascia.

Słowa kluczowe:

zespół małowocza, leczenie chirurgiczne.

Key words:

orbitoblepharophimosis syndrome, surgical treatment.

Wstęp

Zespół małowocza to autosomalnie dominujące schorzenie dotyczące okolicy oczodołowo-powiekowej. Charakteryzuje się zwężonym oczodołem, opadaniem powiek górnych, zmarszczkami nakątnymi, zwiększoną odległością pomiędzy przyśrodkowymi kącikami oczu i zapadnięciem gałek ocznych. Gen odpowiedzialny za wystąpienie zespołu zlokalizowany jest na krótkim ramieniu chromosomu 3 (3q21-24) (1). Badania wykazały, że choroba wywołana jest mutacją genu kodującego czynnik transkrypcyjny – FOXL2 zlokalizowanego na krótkim ramieniu chromosomu 3 (3q23) (2). Zespół małowocza prawdopodobnie dziedziczony jest na dwa sposoby w zależności od stopnia penetracji zmutowanego genu (3). Przy pełnej penetracji zmutowanego genu małowocze jest przekazywane głównie przez mężczyzn, ponieważ płodność chorych kobiet jest obniżona (zaburzenia miesiączkowania, niepłodność) (4) (ryc. 1).

Przy niepełnej penetracji zmutowanego genu przekazywanie na potomstwo występuje jednakowo u obojga płci.

W zespole małowocza nieprawidłowości okolicy oczodołowo-powiekowej dotyczą zarówno tkanek miękkich, jak i kości. U około 56% pacjentów z małowoczem obserwuje się skośne ustawienie górnego bocznego brzegu oczodołu (5). Zarys łuku brwiowego jest

wypłaszczony, lub nawet zagłębiony, natomiast oczodół – głęboki i wąski. W ciężkiej postaci schorzenia zniekształceniom kostnym oczodołu może towarzyszyć średniego stopnia hipertelorizm.

Nieprawidłowości tkanek miękkich dotyczą powiek i okolicy przyśrodkowego kąta oka. Niemal zawsze brak jest fałdu tarczowego. W ciężkiej postaci schorzenia powieki są krótkie i grube, z niedoborem skóry powodującym wrodzone obkurczenie i niedomykalność. Następstwem tego stanu jest utrzymujące się odsłonięcie



Ryc. 1. Rodzinne występowanie zespołu małowocza u ojca i dwóch córek.
Fig. 1. A familiar occurrence of blepharophimosis in father and two daughters.

Małocze/ Blepharophimosis	Cechy / Features						
	Odwrócone fałdy nakątne/ Epicanthus inversus	Opadanie powiek górnych/ Ptosis	Telecanthus	Antymongoidalne ustawienie szpary powiekowej/ antimongoid slanting palpebral fissures	Wywnięcie powiek dolnych/ ectropion	Niedobór skóry wszystkich powiek/ insufficient skin of four lids	Hypertelorizm/ hypertelorism
Typ/ Type I	+	+					
Typ/ Type II		+	+		+	+	
Typ/ Type III		+	+	+	+	+	+

Tab. I. Typy zespołu małocza wg klasyfikacji Callahana (8).

Tab. I. Types of blepharophimosis according to Callahan (8).

rogówki zagrażające powstaniem owrzodzenia i w następstwie tego – nawet utratą wzroku. W łagodniejszych formach zespół małocza, w którym nie występują niedobór skóry powiek, upośledzenie lub brak funkcji mięśnia, wyraża się opadaniem powieki górnej różnego stopnia i zwężeniem szpary powiekowej. W typach II i III zespołu małocza występuje ponadto wywnięcie powiek dolnych.

Zmiany okolicy przyśrodkowego kąta oka obejmują zmarszczki nakątne uformowane ze skóry i mięśnia okrężnego oka, które pokrywają mięsko łzowe i ograniczają pole widzenia od strony przyśrodkowej. Częstymi objawami są zwiększona odległość pomiędzy kącikami przyśrodkowymi oczu (*telecanthus*) oraz przemieszczenie punktów łzowych ku bokowi. U niektórych pacjentów obserwuje się ponadto płaski i szeroki grzbiet nosa.

Zespołowi małocza mogą towarzyszyć zaburzenia rozwojowe małżowin usznych (zwinęte lub odstające małżowiny uszne) lub może on być częścią złożonych zespołów, np. Yound-Simpsona lub Michelsa (6,7).

Na podstawie klasyfikacji Callahana (8) w zależności od występujących nieprawidłowości można wyróżnić trzy typy zespołu małocza (tab. I).

Materiał i metody

Retrospektywnej ocenie poddano dokumentację medyczną 60 chorych z zespołem małocza leczonych na Oddziale Chirurgii Plastycznej Specjalistycznego Centrum Medycznego w Polanicy Zdroju w okresie od stycznia 1975 roku do stycznia 2006 roku. Chorzy pozostawali pod obserwacją od 1 roku do 16 lat (średnio 4 lata) od ostatniego etapu leczenia. W badanej grupie było 23 pacjentów płci żeńskiej (38,3%) i 37 pacjentów płci męskiej (61,7%) – łącznie 56 dzieci i 4 pacjentów dorosłych. Wiek chorych wahał się od 1 roku do 48 lat (średnio 8 lat). W większości przypadków rozpoznano zespół małocza typu I wg klasyfikacji Callahana (81,6%) oraz ciężką postać opadania powiek górnych (76,7%) (tab. II).

Małocze/ Blepharophimosis	Opadanie powiek górnych/ Ptosis*				Suma /Summary n (%)
	1	2	3	4	
I	6	4	29	10	49 (81,6)
II	2	2	3	4	11 (18,4)
III	0	0	0	0	0
Suma /Summary n (%)	8 (13,3)	6 (10)	32 (53,4)	14 (23,3)	60

Tab. II. Typ zespołu małocza oraz stopień opadania powiek górnych w analizowanej populacji 60 pacjentów.

* Wolny brzeg powieki górnej: 1. niewielkie opadanie powieki górnej – między rąbkim rogówki a źrenicą; 2. średnie opadanie powieki górnej – na górnym brzegu źrenicy; 3. ciężka postać opadania powieki górnej – między górnym brzegiem źrenicy a osią optyczną; 4. ciężka postać opadania powieki górnej – zakrywa oś optyczną.

Tab. II. Type of blepharophimosis and form of ptosis in a series of 60 patients.

* Upper eyelid free margins: 1. mild ptosis – between limbus and pupil; 2. moderate ptosis – at upper edge of pupil; 3. severe ptosis – between optic axis and upper edge of pupil; 4. severe ptosis – below optic axis.

U 11 chorych leczenie rozpoczęto wcześniej w innych ośrodkach.

U pacjentów w badanej grupie stwierdzono współwystępowanie także innych wad (tab. III).

Inne wady/ Other disorders	n
Zez zbieżny/ Esotropia	3
Oczopląs/ Nystagmus	3
Nadwzroczność/ Hypermetropia	10
Zwężenie przewodu łzowego/ Lacrimal duct stenosis	2
Odstające małżowiny uszne/ Detached ears	5
Zwinięta małżowina uszna/ "Cup" ear	1
Wada serca/ Heart defect	1

Tab. III. Współwystępujące nieprawidłowości w analizowanej populacji 60 pacjentów.

Tab. III. Related anomalies in series of 60 patients.

Przedoperacyjna ocena pacjentów obejmowała badania podmiotowe i przedmiotowe, konsultację okulistyczną oraz dokumentację fotograficzną. Dzieci były operowane w znieczuleniu ogólnym, natomiast u dorosłych leczenie opadania powiek górnych przeprowadzane było w znieczuleniu miejscowym.

Postępowanie chirurgiczne

Leczenie chirurgiczne było etapowe. W zależności od typu schorzenia i stanu jego ciężkości wykonywano kolejno korekcję zmarszczek nakątnych, podwieszenie powiek do mięśnia czołowego na paskach powięzi skroniowej oraz korekcję wywinięcia powiek dolnych (ryc. 2).

Towarzyszące wady małżowin usznych korygowano w następnych etapach leczenia.

Pierwszy etap leczenia

Przeprowadzano korekcję fałdów nakątnych, stosując zmodyfikowaną technikę Mustarde'a polegającą na wytworzeniu wielokrotnej "Z" plastyki (9,10). Kącik przyśrodkowy oka przemieszczano przyśrodkowo, zdwijając więzadło przyśrodkowe przyszywane szwami niewchłaniającymi 5-0 do okostnej przyśrodkowej ściany oczodołu lub przecinając je.

Drugi etap leczenia

U wszystkich chorych podwieszano powieki do mięśnia czołowego, stosując paski powięzi skroniowej. Cięcie prowadzono w fałdzie powiekowym, odsłaniając górny brzeg tarczki. Dwa dodatkowe cięcia wykonywano powyżej łuku brwiowego, odsłaniając mięsień czołowy. Pomiędzy nacięciami skóry na powiece i powyżej brwi wytwarzano tunel i wprowadzano przeszczep z powięzi skroniowej. Pasek powięzi w kształcie litery "U" doszywano do tarczki, a u góry do mięśnia czołowego, ustawiając powiekę w niewielkiej nadkorekcji.

Trzeci etap leczenia

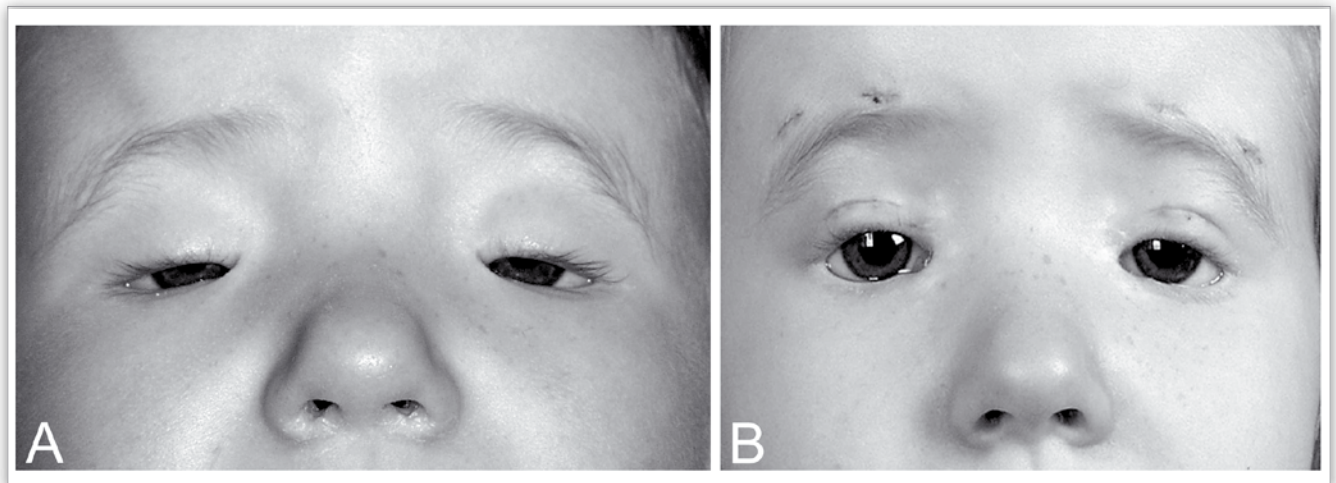
U pacjentów z wywinięciem powiek dolnych (z zespołem małowocza typu II) wykonywano "Z" plastykę z transpozycją trójkątnego płatka skóry z powiek górnych na dolne. Stosowana metoda pozwalała na jednoczesną korekcję antymongoidalnego ustawienia szpary powiekowej.

Wyniki

W ocenie wyników leczenia uwzględniano symetrię okolicy oczodołowej, ustawienie wolnego brzegu powiek górnych, wygląd i funkcję powiek oraz rozmiar i symetrię szpary powiekowej. Korzystniejsze wyniki uzyskano w zespole małowocza typu I (tab. IV) (ryc. 3).

Powikłania

U 4 chorych (6%) doszło do nawrotu *telecanthus*. W tych przypadkach konieczne było powtórzenie zabiegu skrócenia więzadeł przyśrodkowych (tab. V). Z powodu asymetrii lub nie-



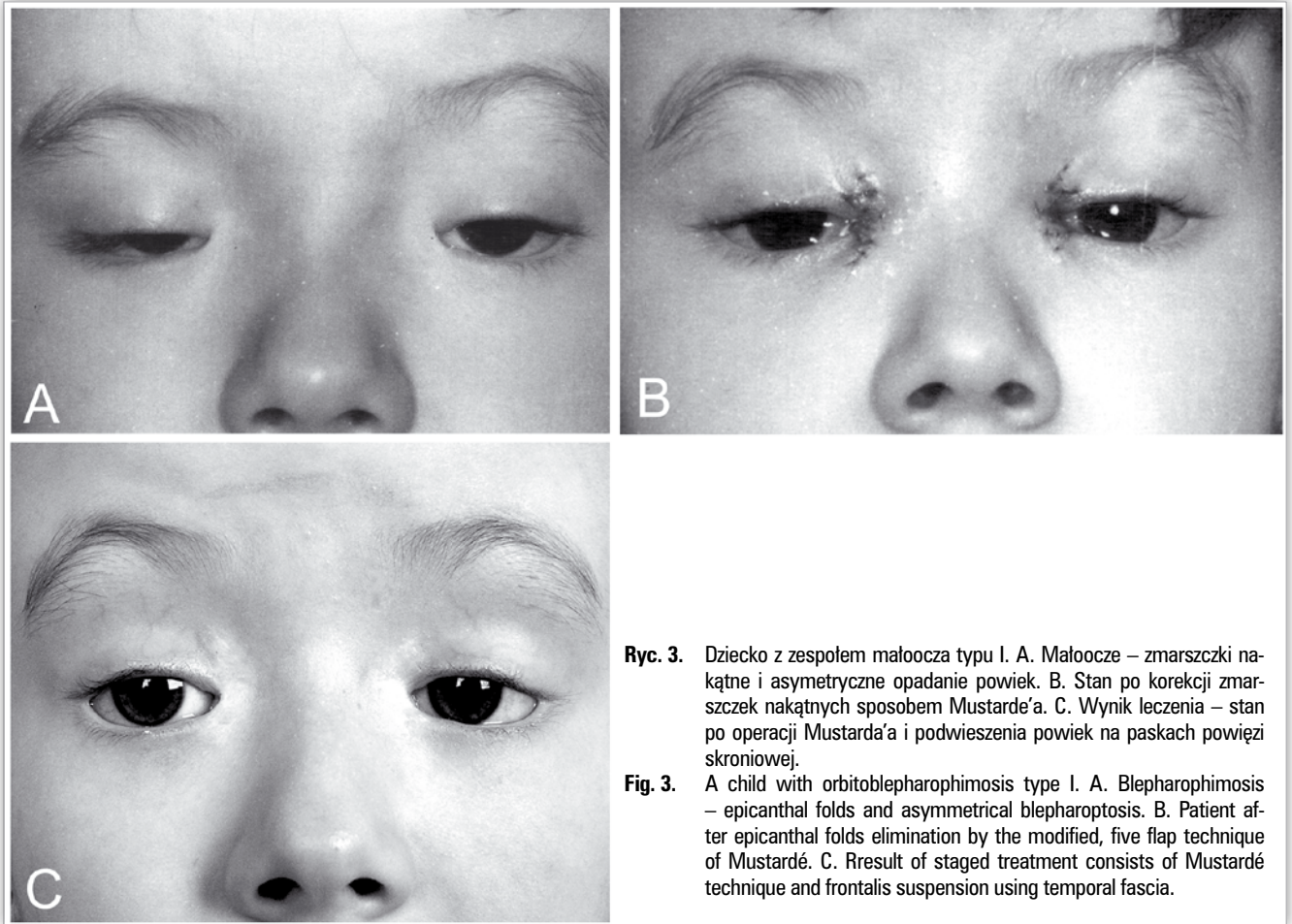
Ryc. 2. Dziecko z zespołem małowocza typu II. Stan przed zabiegiem korekcji zmarszczek nakątnych sposobem Mustarde'a i podwieszenia powiek na paskach powięzi skroniowej (A) i stan po zabiegu (B).

Fig. 2. Patient with orbitoblepharophimosis type II before (A) and after epicanthal folds elimination by the modified technique of Mustardé and frontalis suspension using temporal fascia (B).

Małocze/ Blepharophimosis	Wynik/ Results /n (%)		
	Dobry/ Good	Średni/ Average	Niezadowalający/ Poor
Typ I	41 (83,7)	8 (16,3)	0
Typ II	7 (63,3)	3 (27,3)	1 (9,0)
SUMA	48 (80,1)	11 (18,3)	1 (1,6)

Tab. IV. Wyniki leczenia w badanej grupie 60 pacjentów.

Tab. IV. Results of treatment 60 patients with blepharophimosis.



Ryc. 3. Dziecko z zespołem małocza typu I. A. Małocze – zmarszczki nakątne i asymetryczne opadanie powiek. B. Stan po korekcji zmarszczek nakątnych sposobem Mustardé'a. C. Wynik leczenia – stan po operacji Mustardé'a i podwieszenia powiek na paskach powięzi skroniowej.

Fig. 3. A child with orbitoblepharophimosis type I. A. Blepharophimosis – epicanthal folds and asymmetrical blepharoptosis. B. Patient after epicanthal folds elimination by the modified, five flap technique of Mustardé. C. Result of staged treatment consists of Mustardé technique and frontalis suspension using temporal fascia.

dostatecznego podniesienia powieki 9 chorych zostało zakwalifikowanych do powtórnego podwieszenia powiek do mięśnia czołowego na paskach powięzi.

Dyskusja

Zasadniczym celem leczenia pacjentów z zespołem małocza jest zapewnienie prawidłowego rozwoju wzroku. Dotyczy to szczególnie pacjentów z ciężką postacią choroby. U tych cho-

Powikłania/ Complications		n (%)
Wczesne/ Early	Krwiak w miejscu pobrania powięzi skroniowej/ Hematoma in donor site of temporal fascia	1 (2)
Późne/ Late	Niedostateczna korekcja kąta przyśrodkowego oka/ Inadequate medial canthus correction	4 (6)
	Asymetria lub niedostateczna podniesienie powieki górnej / Asymmetry or inadequate eyelid elevation	9 (15)
	Bliznowate zniekształcenie okolicy kąta przyśrodkowego oka/ Scarring of the medial canthal area	1 (2)

Tab. V. Powikłania w badanej grupie 60 pacjentów.

Tab. V. Complications in study population.

rych znaczne opadanie powiek górnych oraz obecność dużych fałdów nakątnych ograniczają pole widzenia i mogą powodować niedowidzenie. U chorych z utrzymującą się retrakcją powiek może dochodzić także do powstania owróżnienia rogówki. W tych przypadkach ważne jest odpowiednio wczesne rozpoczęcie leczenia. Ponadto ważnym celem leczenia jest usunięcie stygmatów choroby i poprawienie wyglądu.

Zmodyfikowana plastyka Mustarde'a jest według nas metodą z wyboru stosowaną w celu korekcji fałdów nakątnych. W ten sposób możliwe jest wytworzenie prawidłowego kąćka przysrodkowego oka z zachowaniem typowego zagłębienia oczodołowo-nosowego. W omawianym leczeniu zespołu małowocza korekcję fałdów nakątnych z przysrodkową kantopeksją wykonywano u dzieci w wieku poniżej 6.-7. roku życia, traktując ją jako pierwszy etap leczenia. W tym wieku rozwój nosa nie jest jeszcze zakończony, dlatego też kantopeksję z użyciem szwu metalowego zastąpiono zamocowywaniem więzadła przysrodkowego oka do okostnej przysrodkowej ściany oczodołu za pomocą szwów z prolenu lub nylonu. Wieloletnie doświadczenie dowiodło, że technika ta zapewnia dobry i trwały wynik leczenia przy stosunkowo prostszym, bezpieczniejszym i mniej obciążającym zabiegu.

Jak wynika z naszych obserwacji, w pewnych sytuacjach korekcja zmarszczek nakątnych powinna być poprzedzona chirurgią powiek. Dotyczy to ciężkiej postaci schorzenia z *eu-ryblepharon* zagrażającego owróżnieniem rogówki i znacznym opadaniem powiek górnych, co prowadzi do utraty wzroku (11, 12).

Niektórzy autorzy donoszą o dobrych wynikach jednoetapowego leczenia zespołu małowocza (11,12). W zależności od przyjętego postępowania jednocześnie wykonuje się przysrodkową kantopeksję ze skróceniem mięśnia dźwigacza (11), a nawet przysrodkową kantopeksję z przeszczepem kości na grzbiet nosa i powieszeniem powiek do mięśnia czołowego (12). Wydaje się, że metody te mogą być zastosowane wyłącznie w łagodniejszych postaciach schorzenia z zadowalającą funkcją mięśnia dźwigacza powieki górnej.

W badanej grupie 60 pacjentów funkcja mięśni dźwigaczy była szczątkowa lub niezauważalna. Upośledzona funkcja mięśni dźwigaczy z towarzyszącymi zmianami morfologicznymi powiek (krótkie i grube) zazwyczaj prowadzi do niezadowalających wyników korekcji opadniętych powiek podczas stosowania skracania mięśni dźwigaczy. U 7 pacjentów, którzy omawianym zabiegom zostali poddani w innych ośrodkach, wyniki leczenia były niezadowalające i w rezultacie konieczne było wykonanie zabiegu podwieszenia powiek na paskach powięzi skroniowej. W związku z tym w zespole małowocza z resztkową funkcją mięśnia dźwigacza powieki górnej lub z brakiem tej funkcji podwieszanie powiek do mięśnia czołowego uważa się na ogół za metodę z wyboru.

W obustronnym opadaniu powiek górnych najwięcej trudności sprawia odpowiednie ustawienie powiek i uzyskanie symetrii, szczególnie u dzieci operowanych w znieczuleniu ogólnym, ograniczającym śródoperacyjną ocenę wyniku operacji. Może to skutkować koniecznością przeprowadzenia kolejnej operacji korygującej niewystarczające podniesienie lub asymetrię.

Jako materiał podwieszający preferujemy paski powięzi skroniowej. Jest to materiał autogenny, którego pobranie możli-

we jest w obrębie jednego pola operacyjnego z pozostawieniem ukrytej blizny i stosunkowo niewielkim uszkodzeniem miejsca dawczego.

Stosowanie materiałów allogennych, takich jak szwy niewchłaniające (13,14), paski Gore-Tex (15), paski silikonowe (16) czy ePTFE (expanded polytetrafluoroethylene), często prowadzi do niekorzystnych wyników w postaci rozległych zrostów łącznotkankowych, stopniowego pogarszania siły nośnej, zarysowywania się materiału nośnego w postaci napiętych strun oraz niedomykalności powiek podczas patrzenia w dół. Ponadto osobny problem stanowi wydzielenie się materiałów alloplastycznych.

W korekcji wywinięcia powiek dolnych u pacjentów z zespołem małowocza zamiast stosowanych dawniej przeszczepów skóry pełnej grubości wykonywano "Z" plastykę z transpozycją trójkątnego płatka skóry z powieki górnej. Technika ta umożliwia jednocześnie korekcję wywinięcia i antymongoidalnego ustawienia szpary powiekowej.

Wnioski

1. W większości przypadków leczenie zespołu małowocza powinno być etapowe. Najczęściej pacjentom w wieku 3-4 lat usuwa się zmarszczki nakątne, a następnie opadnięte powieki górne podwiesza się na paskach powięzi skroniowej do mięśnia czołowego.
2. Przyjęty przez nas sposób postępowania okazał się w pełni skuteczny u ponad 80% chorych, u których skorygowano powieki ograniczające pole widzenia, a także skutecznie poprawiono wygląd.

Piśmiennictwo:

1. Harrar HS, Jeffery S, Patton MA: *Linkage analysis in blepharophimosis-ptosis syndrome confirms localization to 3q21-24*. J Med Genet 1995, 32, 774.
2. Crisponi L, Deiana M, Loi A, Chiappe F, Uda M, Amati P, Bisceglia L, Zelante L, Nagaraja R, Porcu S, Ristaldi MS, Marzella R, Rocchi M, Nicolino M, Lienhardt-Roussie A, Nivelon A, Verloes A, Schlessinger D, Gasparini P, Bonneau D, Cao A, Pilia G: *The putative forkhead transcription factor FOXL2 is mutated in blepharophimosis/ptosis/epicanthus inversus syndrome*. Nat Genet 2001, 27, 159-166.
3. Zlotogora J, Sagi M, Cohen T: *The blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome: Delineation of two types*. Am J Hum Genet 1983, 35, 1020.
4. Jones CA, Collin JR: *Blepharophimosis and its association with female infertility*. Br J Ophthalmol 1984, 68, 533.
5. Krastinova D, Jasinski MA: *Orbitoblepharophimosis Syndrome: a 16-year perspective*. Plast Reconstr Surg 2003, 111, 987-999.
6. Bonthron DT, Barlow KM, Burt AM, Barr DG: *Parental consanguinity in the blepharophimosis, heart defect, hypothyroidism, mental retardation syndrome (Young-Simpson syndrome)*. J Med Genet 1993, 30, 255.
7. De La Paz MA, Lewis RA, Patrinely JR, Merin L, Greenberg F: *A sibship with unusual anomalies of the eye and skeleton (Michels' syndrome)*. Am J Ophthalmol 1991, 112, 572.
8. Callahan A: *Ptosis associated with congenital defects; blepharophimosis, epicanthus and other syndromes*. In *Symposium on Surgery of the Orbit and Adnexa*. Transactions New Orleans Academy of Ophthalmology. St. Louis, MO, C.V. Mosby Company, 1974.

9. Mustardé JC: *Epicanthus and telecanthus*. Br J Plast Surg 1963, 16, 346.
10. Mustardé JC: *The treatment of ptosis and epicanthal folds*. Br J Plast Surg 1959, 12, 252.
11. Nakajima T, Yoshimura Y, Onishi K, Sakakibara A: *One-stage repair of blepharophimosis*. Plast Reconstr Surg 1991, 87, 24-31.
12. Karacaoglan N, Sahin U, Ercan U, Bozdogan N: *One-stage repair of blepharophimosis: a new method*. Plast Reconstr Surg 1994, 93, 1406-1409.
13. Wagner RS, Mauriello JA Jr, Nelson LB et al.: *Treatment of congenital ptosis with frontalis suspension: a comparison of suspensory materials*. Ophthalmology 1984, 91, 245-248.
14. Saunders RA, Grice CM: *Early correction of severe congenital ptosis*. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1991, 28, 271-273.
15. Steinkogler FJ, Kuchar A, Huber E, Arock-Mettinger E: *Gore-Tex soft-tissue patch frontalis suspension technique in congenital ptosis and in blepharophimosis-ptosis syndrome*. Plast Reconstr Surg 1993, 92, 1057-1060.
16. Carter SR, Meecham WJ, Seiff SR: *Silicone frontalis sling for the correction of blepharoptosis: Indications and efficacy*. Ophthalmology 1996, 103, 623-630.

Praca włynęła do redakcji 20.07.2007 r. (1002)
Zakwalifikowano do druku 12.12.2007 r.

Adres do korespondencji (Reprint requests to):

dr n. med. Piotr Wójcicki
Specjalistyczne Centrum Medyczne
ul. Jana Pawła II 2
57-320 Polanica Zdrój
e-mail: p.wójcicki@chirurgioplastyczna.biz.pl

W dniach 28-29 listopada 2008 roku w Pałacu Kultury i Nauki w Warszawie odbędzie się

**XII Symposium Sekcji Zapobiegania Ślepecie i Rehabilitacji Słabowidzących
IX Symposium Sekcji Ergoftalmologii
Polskiego Towarzystwa Okulistycznego**

TEMATY GŁÓWNE

1. Wpływ przewlekłych schorzeń narządu wzroku na możliwość wykonywania pracy zawodowej
2. Degeneracja plamki żółtej związana z wiekiem – choroba XXI wieku

Termin nadsyłania streszczeń oraz pierwszy termin rejestracji uczestnictwa upływają 31 lipca 2008 roku

Pełna informacja dotycząca symposium znajduje się na stronie internetowej
www.symposium.info.pl

Adres organizatora:

Katedra i Klinika Okulistyki I Wydziału Lekarskiego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
ul. Lindleya 4, 02-005 Warszawa
tel.: (0-22) 5021554, faks: (0-22) 5022147