

Case report

Syndrome de blépharophimosis: une forme particulière du ptosis congénital

Hanan Handor^{1,&}, Zouheir Hafidi¹, Mina Laghmari¹, Ihsane Sabrane¹, Olive Rosine Mastanga¹, Rajae Daoudi¹

¹Université Mohammed V Souissi, Service d'Ophtalmologie A de l'Hôpital des Spécialités, Centre Hospitalier Universitaire, Rabat, Maroc

[&]Corresponding author: Hanan Handor, Université Mohammed V Souissi, Service d'Ophtalmologie A de l'Hôpital des Spécialités, Centre Hospitalier Universitaire, Rabat, Maroc

Key words: Syndrome de blépharophimosis, ptosis congénital, anomalies palpébrales

Received: 10/10/2014 - Accepted: 18/03/2015 - Published: 23/03/2015

Abstract

Le syndrome de blépharophimosis est une malformation palpébrale congénitale caractérisée par l'association d'un ptosis majeur bilatéral à d'autres anomalies palpébrales. Il constitue une forme particulière du ptosis congénital qui doit être connue par tout ophtalmologue afin d'optimiser la prise en charge des patients présentant cette affection.

Pan African Medical Journal. 2015; 20:282 doi:10.11604/pamj.2015.20.282.5584

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/20/282/full/>

© Hanan Handor et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Introduction

Le syndrome de blépharophimosis est une malformation palpébrale congénitale caractérisée par l'association d'un ptosis majeur bilatéral à d'autres anomalies palpébrales. Il constitue une forme particulière du ptosis congénital qui doit être connue par tout ophtalmologue. A travers le cas clinique que nous présentons, nous décrivons un cas typique de ce syndrome.

Patient et observation

L'enfant L, âgée de 3 ans, a été adressée par un pédiatre pour un avis ophtalmologique devant la constatation d'un ptosis bilatéral. L'examen clinique retrouve un ptosis majeur bilatéral associé à un télécanthus (**Figure 1**), un épicanthus inversus (**Figure 1**) un ectropion de la paupière inférieure (**Figure 1**) et une absence du pli palpébral supérieur. La fonction des deux releveurs des paupières supérieures est nulle et l'enfant soulève les sourcils et adopte une attitude vicieuse de la tête (tête rejetée en arrière) lors des efforts de fixation. Devant ce tableau clinique, le diagnostic de syndrome de blépharophimosis est posé. L'enfant présente par ailleurs, une esotropie avec une limitation de l'abduction au niveau des deux yeux. Aucune autre anomalie associée n'est retrouvée à l'examen à la lampe à fente.

Discussion

Le syndrome de blépharophimosis est une malformation palpébrale congénitale, souvent de transmission héréditaire autosomique dominante [1]. Il se caractérise par l'association d'un ptosis bilatéral symétrique (souvent majeur), un télécanthus, un épicanthus inversus [2], une absence du pli palpébral supérieur, une brièveté du tarse et un ectropion de la partie externe de la paupière inférieure [3]. Pour compenser le ptosis, les patients adoptent des postures vicieuses permettant de dégager leurs axes visuels : hyper extension du cou et contraction du muscle frontal pour soulever les sourcils. Deux types de syndrome de blépharophimosis sont décrits : Le type 1, caractérisé par l'association d'une insuffisance ovarienne aux anomalies palpébrales suscitées. Le type 2, où les anomalies palpébrales sont isolées [4]. Ce syndrome peut aussi s'associer à d'autres atteintes ophtalmologiques à type de : microphthalmie, strabisme et colobomes papillaires [5]. L'amblyopie est souvent retrouvée au cours de ce syndrome, et semble être multifactorielle : ptosis majeur, strabisme, amétropies [6].

Conclusion

A travers cette observation nous décrivons un cas typique du syndrome de blépharophimosis qui représente une forme clinique du ptosis congénital. Nous rapportons également les principales malformations qui s'y associent.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts

Contributions des auteurs

Hanan Handor : rédaction de l'article et suivi du patient. Zouheir Hafidi : recherche bibliographique et suivi du patient. Mina Laghmari : encadrement du travail. IhsaneSabrane : recherche bibliographique. Olive Rosine Mastanga: suivi du patient. Rajae Daoudi : encadrement du travail. Tous les auteurs déclarent également avoir lu et approuvé la version finale du manuscrit.

Figure

Figure 1 : photographie couleur de la face illustrant le ptosis majeur bilatéral. A) le télécanthus; B) l'épicanthus inversus; C) l'ectropion de la paupière inférieure

Références

1. Beaconsfield M, Walker JW, Collin JR. Visual development in the blepharophimosis syndrome. *Br J Ophthalmol.* 1991;75(12): 746-748. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
2. Allen CE, Rubin PA. Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome (BPES): clinical manifestation and treatment. *IntOphthalmolClin.* 2008; 48(2): 15-23. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
3. SooHoo JR, Davies BW, Allard FD, Durairaj VD. Congenital ptosis. *Survey of Ophthalmology.* 2014; 59(5): 483-492. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
4. De Baere E, Dixon MJ, Small KW, et al. Spectrum of FOXL2 gene mutations in blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus (BPES) families demonstrates a genotype-phenotype correlation. *Hum Mol Genet.* 2001;10(15):1591-1600. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
5. Choi KH, Kyung S, Oh SY. The factors influencing visual development in blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome. *J PediatrOphthalmol Strabismus.* 2006;43(5):285-288. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
6. Chawla B, Bhadange Y, Dada R et al. Clinical, radiologic, and genetic features in blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus syndrome in the Indian population. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2013;54(4):2985-2991. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)

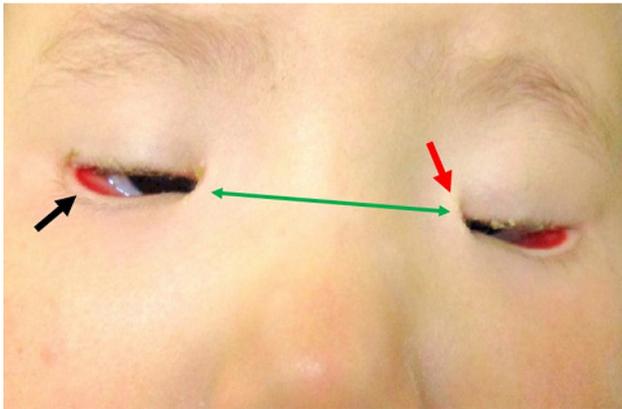


Figure 1 : photographie couleur de la face illustrant le ptosis majeur bilatéral. A) le télécanthus; B) l'épicanthus inversus; C) l'ectropion de la paupière inférieure