



## СЛУЧАИ ИЗ ПРАКТИКИ CASE REPORT

Случай из практики  
УДК: 617.77-007.21

DOI: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2023-1-62-65>

### Редкий случай синдрома аблефарона макростомии

Е.П. Соловьева, Р.З. Кутушев

Всероссийский центр глазной и пластической хирургии ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, г. Уфа

#### РЕФЕРАТ

Аблефарона макростомии синдром (ablepharon macrostomia syndrome – AMS) – очень редкая генетическая патология, характеризующаяся аномальными фенотипическими проявлениями, которые в первую очередь поражают голову и лицо. Наиболее заметной аномалией является отсутствие (аблефарон) или недоразвитие век и широкий рот (рыбий рот) – макростомия. В статье приводится случай данного синдрома у полуторагодовалой девочки с аплазией век обоих глаз, потребовавший реконструктивно-пластической операции по их формированию. Для этого успешно была проведена пластика свободным кожным лоскутом, а через 4 месяца для устранения повторного лагофталма и с целью формирования хряща век и их укрепления выполнена защитно-каркасная пластика с применением биоматериала «Аллоплант». Через несколько лет было также проведено обкалывание рубцовых участков век диспергированным биоматериалом «Аллоплант» и удлинение глазной щели с оптической целью.

**Ключевые слова:** аблефарона макростомии синдром, генетические аномалии, аномалии век, реконструктивная операция на веках

**Для цитирования:** Е.П. Соловьева, Р.З. Кутушев. Редкий случай синдрома аблефарона макростомии. Точка зрения. Восток – Запад. 2023;1: 62–65. DOI: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2023-1-62-65>

**Автор, ответственный за переписку:** Соловьева Екатерина Павловна, [dikatang@gmail.com](mailto:dikatang@gmail.com)

Case report

### A rare case of syndrome ablepharon macrostomia

E.P. Solovyova, R.Z. Kutushev

Russian Center for Eye and Plastic Surgery, Ufa

#### ABSTRACT

Ablepharon-macrostromia syndrome (AMS) is a very rare genetic pathology characterized by abnormal phenotypic manifestations that primarily affect the head and face. The most noticeable anomaly is absent (ablepharon) or underdeveloped eyelids and a large mouth (fish-mouth syndrome) – macrostomia. The article presents a case report in a one-and-a-half-year-old girl with eyelid aplasia of both eyes, which required reconstructive plastic surgery. For this purpose, a plastic surgery with a free flap was successfully performed, and after 4 months a frame protection plastic surgery using the «Alloplant» biomaterial was done to eliminate recurrent lagophthalmos, to form the cartilage of the eyelids and to strengthen them. A few years later, the Alloplant dispersed biomaterial was used in the cicatricial parts of the eyelids and palpebral fissure was lengthened.

**Keywords:** Ablepharon macrostomia syndrome, genetic disorders, eyelid anomalies, eyelid reconstructive surgery

**For quoting:** E.P. Solovyova, R.Z. Kutushev. A rare case of syndrome ablepharon macrostomia. Point of view. East – West. 2023;1: 62–65. DOI: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2023-1-62-65>

**Corresponding author:** Ekaterina P. Solovyova, [dikatang@gmail.com](mailto:dikatang@gmail.com)

#### АКТУАЛЬНОСТЬ

**А**блефарона макростомии синдром (ablepharon macrostomia syndrome – AMS) – чрезвычайно редкое аутосомно-доминантное генетическое заболевание, характеризующееся аномальными фенотипическими проявлениями, которые в первую очередь поражают голову и лицо. Он принадлежит к группе заболеваний, называемых эктодермальными дисплазиями (генетические нарушения, сопровождающиеся дефек-

тами кожи, волос, ногтей, потовых желез и/или зубов). Людей с AMS – практически не изученной генетической патологией – в мире насчитывается около 20 человек, 2 из них: мальчик-подросток и девочка – в России. Наиболее заметной аномалией является отсутствие (аблефарон) или недоразвитие (микроблефарон) век и широкий рот (рыбий рот), который может быть сросшимся в уголках – макростомия. Впервые АМС был описан Маккарти и Уэстом в 1977 году [1].

Данный синдром обычно характеризуется аномальным внешним видом (инопланетянина), а также кожи,

глаз, пальцев, гениталий, головы (в т.ч. черепа — краниосинностоз) и лица. У многих детей с AMS есть постоянные проблемы со зрением, как правило, связанные с сухостью роговицы и конъюнктивы глаз. Часто наблюдаются широко посаженные глаза, широкая переносица и толстые, расширенные ноздри, маленькие рудиментарные уши, которые нетипично низко посажены на голове. Также возможно отсутствие или гипоплазия скуловой кости. Кожа тела может быть сухой и грубой, при этом чрезмерно тонкой и морщинистой со складками на лице и рыхлой в области рук, но плотной в области суставов пальцев, что приводит к ограничению их движения. Аномалии могут наблюдаться в кистях и пальцах, поскольку у младенцев с AMS нередко отмечаются перепончатые пальцы с ограниченной способностью их сгибания и разгибания [2–4].

Дефекты половых органов могут включать: неоднозначные гениталии, смещенный и/или нетипично маленький пенис (микропенис), отсутствие мошонки вокруг яичек и их неопущение. Часто наблюдаются тонкие редкие волосы, а иногда их отсутствие, также как и бровей и ресниц. Нередки пороки развития брюшной стенки и сосков, проблемы, связанные с потерей слуха и задержкой роста. Дети с AMS испытывают проблемы с развитием обучения, у них возникают языковые трудности и интеллектуальные нарушения (поэтому настоятельно рекомендуется, чтобы пациенты могли обращаться за помощью к детским психологам на протяжении всего процесса лечения). Следует отметить, что нарушения развития присутствуют примерно у 2/3 пациентов, но обычно бывают умеренно выраженными. Качество жизни таких пациентов страдает, в т.ч. из-за внешнего вида, который, к сожалению, не может быть скорректирован до «нормы», но продолжительность их жизни в целом является достаточно долгой.

Синдром тесно связан с синдромом Барбера – Сэя с точки зрения фенотипических аномалий, в частности, также связан с доминантными мутациями в TWIST2 (доминирующая мутация в TWIST2 предотвращает преждевременное созревание хондрогенных клеток и остеобластов, клеток, которые будут формировать хрящ и кость, а это приводит к первичным черепно-лицевым деформациям) [5–8]. Здесь уместно указать, что синдром Барбера – Сэя также представляет собой очень редкое врожденное заболевание, связанное с чрезмерным ростом волос (гипертрихоз), хрупкой (атрофической) кожей, деформацией век (эктропион) и чрезмерно широким ртом (макростомия).

Основное лечение синдрома AMS со стороны глаз направлено на облегчение таких симптомов, как боли и сухости посредством назначения лубрикантов, мазей и гелей для увлажнения и защиты глазной поверхности и кожи век, а также с репаративной целью. Также могут быть назначены антибиотики или антисептики для предотвращения инфекции и воспаления. Из реабилитирующих оперативных мероприятий такие больные чаще всего нуждаются в пластических операциях по формированию век с помощью реконструктивной хирургии. Неудивительно, что значительная часть клинических исследований сосредоточена на различных хирургических методах, используемых для лечения тако-

го аспекта AMS, как аблефарон. В частности было показано, что кожные трансплантаты полной толщины эффективно лечат микроблефарон у пациентов с AMS без необходимости сложных операций. Хирургические вмешательства по исправлению пороков развития рта, ушей, гениталий, пальцев и кожи выполняются по мере необходимости [9, 10].

Учитывая чрезвычайную редкость синдрома аблефарона-макростомии, представилось целесообразным сообщить о ребенке с данным заболеванием, которое обусловило необходимость проведения реконструктивно-пластической операции по формированию век.

Пациентка Ч. в полуторогодовалом возрасте поступила на лечение в центр глазной и пластической хирургии г. Уфы с отсутствием кожи, хрящей и ресничного края век обоих глаз и выворотом конъюнктивы век. С рождения ребенку выставлен синдром AMS.

Из биологического анамнеза известно, что ребенок от второй беременности, протекавшей на фоне токсикоза, носительства хронических инфекций (цитомегаловируса и краснухи), от вторых срочных оперативных родов, в сроке 38–39 недель. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Вес при рождении составлял 3450 г, рост 54 см. Самочувствие с рождения удовлетворительное, состояние по заболеванию тяжелое. С рождения имеются множественные стигмы дизэмбриогенеза и аномалии развития — фенотипически соответствующие синдрому аблефарона-макростомии: гидроцефальная форма черепа, отсутствие надбровных дуг, бровей, хрящей и кожи верхних и нижних век обоих глаз, уплощенный нос, широкая переносица, макростомия, недоразвитие наружных и средних ушей, аплазия сосков, отсутствие лануго, кожа сухая, складчатая, амниотический пупок, пупочная грыжа, укорочение пальцев кистей и стоп, поперечная борозда ладоней. Определяется умственная отсталость недифференцированного сложного генеза, моторная алалия. Выявлены несформированность всех средств языка, гипердинамический синдром, вторичная кардиопатия. Генетиком выявлен кариотип 46 XY — мужской. Наружные половые органы сформированы по женскому типу.

На момент осмотра офтальмологом у полуторогодовалой девочки было выявлено отсутствие хрящей, кожи и ресничного края верхних и нижних век обоих глаз. Определялось обнажение, гиперемия и гипертрофия конъюнктивы век по типу лагофтальма (рис. 1). Из-за отсутствия слезных точек наблюдалось слезотечение. Обнаружена врожденная миопия средней степени правого глаза и высокой степени левого глаза, врожденная катаракта, сходящееся косоглазие. Из-за отсутствия смыкания век в роговице было выявлено центральное помутнение в поверхностных слоях. Глазное дно не офтальмоскопировалось.

Для формирования век была проведена пластика свободным кожным лоскутом. Разрез кожи произвели вдоль вывернутого края век по всей окружности глазной щели. Для устранения выворота век провели отсепаровку тканей. Вывернутую часть конъюнктивы уложили в правильном направлении. После была проведена лечебная блефарорафия. Проведен гемостаз раны. На дефект кожи верхнего и нижнего века уложен лоскут аутокожи диаметром 30 мм, полученной с правой подвздошной области



**Рис. 1.** Вид пациентки Ч., 1,5 лет с синдромом аблефарона-макростомии. Состояние до операции

**Fig. 1.** Type of patient Ch., 1.5 years old with ablefarone-macrostomy syndrome. Before surgery



**Рис. 2.** Та же пациентка через несколько месяцев после реконструктивно-пластической операции по формированию век — пластики свободным кожным лоскутом и защитно-каркасной пластики с применением биоматериала «Аллоплант»

**Fig. 2.** The same patient a few months after reconstructive plastic surgery for the formation of eyelids — plasty with a free skin flap and protective frame plastic with the use of biomaterial «Alloplant»

после инфильтрации ее новокаином. Фиксацию аутокожи провели узловыми швами «Этилон» 5-0.

Через 4 месяца после формирования век свободным кожным лоскутом для устранения повторного лагофтальма и с целью формирования хряща века и укрепления век провели защитно-каркасную пластику век. Для этого сделали разрез кожи нижнего века по наружному краю орбиты. Острым путем провели отсепаровку тканей нижнего века до медиального угла с формированием воспринимающего ложа. В сформированный карман уложили биоматериал «Аллоплант» для каркасной пластики век и фиксирован узловыми швами «Викрил» 5-0 к окружающим тканям. На кожу были наложены узловые швы «Этилон» 5-0. Сформированные веки полностью не ушили с медиальной стороны для отхождения слезы и инстилляций глазных капель (рис. 2).

Позднее через 3 и 4 года было проведено обкалывание рубцовых участков век диспергированным биоматериалом «Аллоплант» и удлинение глазной щели с оптической целью (рис. 3). При обследовании сформированные веки были спокойны, наблюдалось выделения из глазной щели в виде слезы. Благодаря сохранности круговой мышцы глаза ребенок выполнял команды на зажимывание век.

Расширение глазной щели в последующие сроки не проводили из-за опасности развития лагофтальма. Дальнейшее хирургическое коррекцию век у пациентки отложили на время формирования лицевого скелета.

Как уже упоминалось выше, в лечении AMS нужно делать акцент на устранение проявляющихся специфических симптомов. Главной целью при хирургическом вмешательстве у пациентов с аблефароном является уменьшение площади глазной щели и таким образом обеспечение адекватной защиты роговицы, которая основывается на применении пластической и реконструктив-

ной хирургии век. Хотя последние у пациентов с AMS часто ненормальны, а нередко, по существу, они вообще отсутствуют, все же в большинстве случаев остаются ключевые анатомические структуры, включая кожу, круговую мышцу глаза, перегородку, преапоневротическую клетчатку, апоневроз леватора, мышцу Мюллера и конъюнктиву.

Формирование век нужно проводить по возможности в короткие сроки после рождения для предотвращения помутнения роговицы и устранения косметического дефекта. При этом хирургическую коррекцию нужно проводить поэтапно, учитывая рост лицевого скелета. В литературе описанные отдаленные результаты хирургической реконструкции век весьма разнообразны и включают использование как местных кожных лоскутов, методов разделения век, так и маскирующий лоскут [3, 10]. В некоторых случаях хирургическое вмешательство может быть также выполнено для коррекции не только глазных аномалий, но и пороков развития пальцев, некоторых кожных аномалий, пороков развития наружных половых органов и вентральных грыж. Следует обращать внимание на необходимость генетического консультирования страдающих этим синдромом людей и их семей.

Таким образом, амблефарона-макростомии синдром — редчайшая генетическая патология, характеризующаяся такими наиболее заметными аномалиями, как отсутствие век — аблефарон и широкий рот — макростомия. Приведенный случай демонстрирует выраженность поражения органа зрения, требующего длительного мониторинга, симптоматической терапии и, как правило, многократного хирургического реабили-



рующего лечения. Для проведения максимального полного лечения пациентов с данным синдромом, помимо консультации и лечения у офтальмолога, необходима работа многих специалистов: педиатра, стоматолога, челюстно-лицевого и пластического хирурга, лор-хирурга, дерматолога, психолога и др. Знакомство с такими случаями расширяет кругозор врача и обогащает его лечебную практику, позволяя выходить за пределы своей специальности.

### ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. McCarthy G.T., West C.M. Ablepharon macrostomia syndrome. Dev. Med. Child. Neurol. 1977;19:659–672.
2. Larumbe J., Villalta P., Velez I. Clinical variant of ablepharon macrostomia syndrome. Case Reports in Dermatological Medicine. 2011; 593045. doi: 10.1155/2011/593045
3. Hollanders K., Casteels I., Vandelanotte S., et al. Use of the Masquerade Flap in Ablepharon-Macrostromia Syndrome: A Case Report. Cornea. 2018; 37(7) 929-932. DOI: 10.1097/ICO.0000000000001563
4. De Maria B., Mazzanti L., Roche N., Hennekam R.C. Barber-Say syndrome and Ablepharon-Macrostromia syndrome: An overview. American Journal of Medical Genetics. Part A. 2016;170 (8):1989–2001. doi: 10.1002/ajmg.a.37757
5. Rohena L., Kuehn D., Marchegiani S., Higginson J.D. Evidence for autosomal dominant inheritance of ablepharon-macrostromia syndrome. American Journal of Medical Genetics. Part A. 2011;155(4):850–854. doi: 10.1002/ajmg.a.33900
6. Kallish S., McDonald-McGinn, van Haest M.M., et al. Ablepharon-Macrostromia syndrome – Extension of the phenotype. Am. J. Med. Genet. 2011;155:3060–3062. DOI: 10.1002/ajmg.a.34287
7. Marchegiani S., Davis T., Tessadori F., et al. Recurrent Mutations in the Basic Domain of TWIST2 Cause Ablepharon Macrostromia and Barber-Say Syndromes. American Journal of Human Genetics. 2015;97(1):99–110. doi: 10.1016/j.ajhg.2015.05.017
8. Takenouchi T., Sakamoto Y., Sato H., et al. Ablepharon and craniosynostosis in a patient with a localized TWIST1 basic domain substitution. American Journal of Medical Genetics. 2018;176(12):2777–2780. doi: 10.1002/ajmg.a.40525
9. Feinstein E., Traish A., Aakalu V., Kassem I., et al. Case Report of Ablepharon-Macrostromia Syndrome with Amniotic Membrane Grafting. A Case Rep. Ophthalmol. 2015;30(6):366-372. DOI: 10.1159/000441615
10. Cruz A.A., Quiroz D., Boza T., et al. Long-Term Results of the Surgical Management of the Upper Eyelids in Ablepharon-Macrostromia Syndrome. Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery. 2020;36(1):21–25. doi: 10.1097/IOP.0000000000001442

#### Информация об авторах:

**Соловьева Екатерина Павловна** — врач-патологоанатом отдела морфологии, Всероссийский центр глазной и пластической хирургии ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, кандидат медицинских наук, dikatang@gmail, <https://orcid.org/0000-0002-6599-3651>;

**Кутушев Ринат Закиевич** — заведующий лабораторией индивидуального глазного протезирования, Всероссийский центр глазной и пластической хирургии ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, rinat-dok@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0002-2564-1838>.

#### About the authors:

**Ekaterina P. Solovyova** — pathologist, department of morphology, Russian Center for Eye and Plastic Surgery, candidate of medical science, dikatang@gmail, <https://orcid.org/0000-0002-6599-3651>;

**Rinat Z. Kutushev** — head of the laboratory of individual ocular prosthetics, Russian Center for Eye and Plastic Surgery, rinat-dok@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0002-2564-1838>.



**Рис. 3.** Та же пациентка через 3,5 года после обкалывания рубцовых участков век диспергированным биоматериалом «Аллоплант» и удлинения глазной щели с оптической целью

**Fig. 3.** The same patient 3.5 years after piercing the scarred areas of the eyelids with dispersed biomaterial «Alloplant» and lengthening the eye slit for optical purposes

#### Вклад авторов:

**Е.П. Соловьева** — написание текста, редактирование, концепция и дизайн исследования;

**Р.З. Кутушев** — сбор и обработка материала, написание текста.

#### Authors' contribution:

**E.P. Solovyova** — writing and editing the text, concept and design of research;

**R.Z. Kutushev** — collection and processing of data, writing the text.

**Финансирование:** авторы не получили конкретный грант на это исследование от какого-либо финансирующего агентства в государственном, коммерческом и некоммерческом секторах.

**Согласие пациента на публикацию:** письменного согласия на публикацию этого материала получено не было. Он не содержит никакой личной идентифицирующей информации.

**Конфликт интересов:** отсутствует.

**Financial transparency:** authors have no financial interest in the submitted materials or methods.

This research received no specific grant from any funding agency in the public, commercial, or non-for-profit sectors.

**Conflict of interest:** none.

Поступила: 03.02.2023

Переработана: 10.02.2023

Принята к печати: 15.02.2023

Originally received: 03.02.2023

Final revision: 10.02.2023

Accepted: 15.02.2023