

## Συγγενής βλεφαρόπτωση

Γενική περιγραφή:

Η συγγενής βλεφαρόπτωση, δηλαδή η παρουσία πεσμένου άνω βλεφάρου από τη γέννηση, μπορεί να μην γίνει αμέσως αντιληπτή μετά τη γέννηση, αλλά συνήθως γίνεται αισθητή μέσα σε λίγους μήνες. Μπορεί να είναι ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη. Όταν η βλεφαρόπτωση είναι σημαντική, μπορεί να καλύψει τον οπτικό άξονα και να οδηγήσει σε αμβλυωπία εάν δεν αντιμετωπισθεί.

Ο συνολικός επιπολασμός της συγγενούς βλεφαρόπτωσης στο γενικό πληθυσμό είναι 0,18–1,41% και εμφανίζεται εξίσου στα δύο φύλα.

Αίτια:

Αν και οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές, υπάρχουν χαρακτηριστικά οικογενούς μετάδοσης, με αυτοσωμικό επικρατή, υπολειπόμενο ή φυλοσύνδετο τρόπο. Ορισμένες μορφές οφείλονται σε χρωμοσωμικές μεταλλάξεις καθώς και μεταλλάξεις και διαγραφές στο μιτοχονδριακό DNA. Τα γονίδια που εμπλέκονται στην απλή συγγενή βλεφαρόπτωση (SCP) είναι τα *ZFHX4* και *COL25A1*.

Κάποια άλλα αίτια μπορεί να είναι: Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης, σύνδρομο Horner, σύνδρομο Marcus Gunn, τραύμα κατά τη γέννηση, σύνδρομο Duane, περικογχικός όγκος, σύνδρομο Kearns-Sayre, μυοτονική δυστροφία, μασθένεια gravis.

Κλινική εικόνα:

Το πεσμένο βλέφαρο μπορεί να προκαλέσει:

1. Αστιγματισμό. Αυτός μπορεί να χρειαστεί να αντιμετωπιστεί με γυαλιά.
2. Αντισταθμιστική θέση της κεφαλής, με το πηγούνι προς τα πάνω - Εάν η βλεφαρόπτωση είναι αρκετή, μπορεί να προκαλέσει προβλήματα στον αυχένα και/ή καθυστέρηση στις αναπτυξιακές δεξιότητες.
3. Αμβλυωπία. Αυτό μπορεί να προκληθεί από αστιγματισμό ή άλλα διαθλαστικά σφάλματα. Εάν η βλεφαρόπτωση είναι ήπια, είναι λιγότερο πιθανό να προκαλέσει προβλήματα στην όραση και δεν χρειάζεται θεραπεία, μόνο παρακολούθηση.

Πηγές:

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK568688/>
- [https://eyewiki.aao.org/Ptosis,\\_Congenital](https://eyewiki.aao.org/Ptosis,_Congenital)
- <https://aapos.org/glossary/ptosis>
- [https://www.aaojournal.org/article/S0161-6420\(82\)34645-X/fulltext](https://www.aaojournal.org/article/S0161-6420(82)34645-X/fulltext)
- <https://www.nature.com/articles/s41598-018-26671-3>
- <https://karger.com/ore/article/65/2/131/825900/Advances-in-the-Genetics-of-Congenital-Ptosis>