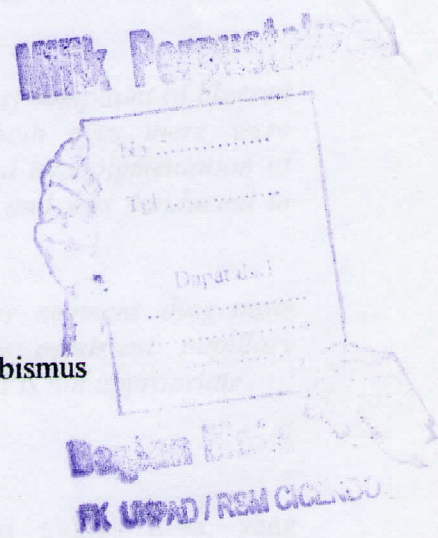


7

BAGIAN ILMU KESEHATAN MATA
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS PADJADJARAN
RUMAH SAKIT MATA CICENDO
BANDUNG

Laporan Kasus : Embriologi dan Penatalaksanaan Penderita Disgenesis Iris Bilateral
Penyaji : Maulina Zulkarnain
Pembimbing : Pandji A. Akbar, dr., Sp.M (K)

Telah diperiksa dan disetujui oleh:
Pembimbing Unit Pediatrik Oftalmologi dan Strabismus



Pandji A. Akbar, dr., Sp.M (K)

September 2007
Jam 12.00 WIB

Embriologi dan Penatalaksanaan Penderita Disgenesis Iris Bilateral

Abstract

Objective:

To report clinical manifestation, embryogenesis, and management of a patient with bilateral iris dysgenesis

Introduction:

Iris is the most anterior component of the uveal tract, that could be anomalous in the course of development. Iris anomalies are considered to be iris defect, iris colour changes, pupil anomalies, and could manifest as syndrome such as Axenfeld-Rieger syndrome.

Case report:

A 5.5-year-old boy came to Cicendo Eye Hospital with chief complaint of blurred distance vision. On ophthalmology examination on both eyes there were corectopia, persistent pupillary membrane, polycoria, and hypopigmentation of the iris. He was diagnosed as bilateral iris dysgenesis and was conducted to perform bilateral pupilloplasty.

Conclusion:

Pupilloplasty is mandatory in a patient with anterior segment dysgenesis according to microcoria and corectopia caused by persistent pupillary membrane, since it could lead amblyopia if its management is not appropriate.

I. Pendahuluan

Iris merupakan komponen paling anterior dari traktus uvea, yang membentuk diafragma untuk mengontrol jumlah cahaya yang masuk kedalam mata, dan memisahkan ruang yang terisi oleh cairan akuos sebagai bilik mata depan dan belakang.¹

Kelainan pada iris dapat bersifat kongenital maupun didapat (*acquired*), dan dibedakan atas defek pada iris, perubahan warna iris, dan kelainan pada pupil.¹ Dalam perkembangannya kelainan kongenital dapat mengenai berbagai struktur segmen anterior, yakni iris, kornea, dan sudut bilik mata depan atau sistem trabekulum. Berbagai kelainan atau sindroma dapat timbul akibat gangguan perkembangan segmen anterior, diantaranya adalah sindroma Axenfeld-Rieger.^{1,2}

Untuk memahami bagaimana kelainan perkembangan mempengaruhi iris dan segmen anterior, pada kesempatan ini penulis akan memaparkan sebuah

laporan kasus mengenai perkembangan embriologi dan penatalaksanaan penderita disgenesis iris bilateral.

Pan Gornalangi → Galton Firdah

II. Laporan Kasus

Seorang anak laki-laki, 5.5 tahun, datang ke Rumah Sakit Mata Cicendo pada tanggal 1 Agustus 2007 dengan keluhan utama penglihatan jauh kedua mata suram sejak penderita masuk sekolah. Di sekolah penderita mengalami kesulitan membaca tulisan pada papan tulis.

Penderita anak pertama dari dua bersaudara. Riwayat lahir prematur saat usia kandungan 7 bulan, dengan berat badan lahir 2.5 kg, dan dirawat di inkubator selama \pm 15 hari. Riwayat ibu menderita sakit demam atau ruam saat hamil disangkal. Riwayat keluarga menderita kelainan mata yang sama disangkal. Riwayat mata merah sebelumnya/mata merah berulang disangkal. ✓ *↳ lamb of uveitis*

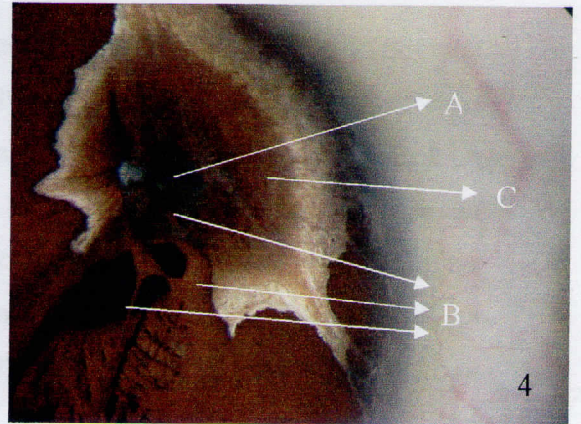
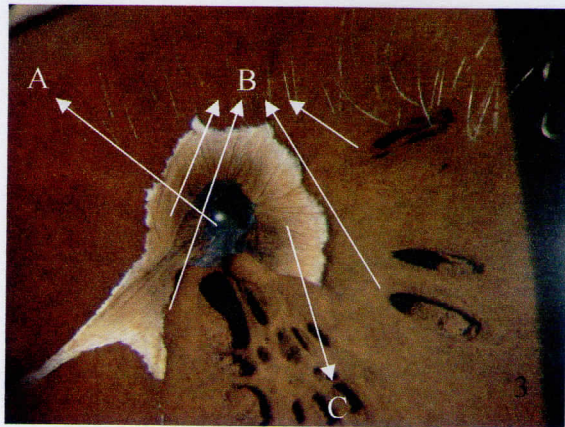
Status generalis dalam batas normal. Tajam penglihatan kedua mata 0.1, gerak bola mata baik kesegala arah. Tekanan bola mata dengan tonometer non kontak adalah 14.4 mmHg pada mata kanan, dan 16.2 mmHg pada mata kiri. Pemeriksaan segmen anterior kedua mata dengan lampu celah didapatkan kedua mata tenang, diameter kornea 11 mm, bilik mata depan terbentuk, korektopia, pupil tertutup membran (membran pupil persisten), diameter pupil 1 mm, polikoria, hipopigmentasi iris, dan ektropion uvea (-), lensa mata jernih dengan fundus refleks(+). Pemeriksaan USG kedua mata dalam batas normal.



Gambar 1. Segmen anterior mata kanan pre operasi (korektopia)



Gambar 2. Segmen anterior mata kiri pre operasi (korektopia)



Gambar 3 & 4. Membran pupil persisten (A), polikoria (B), hipopigmentasi iris (C).

Penderita didiagnosis sebagai disgenesis iris bilateral, dan disarankan untuk menjalani operasi pupilloplasty bilateral.

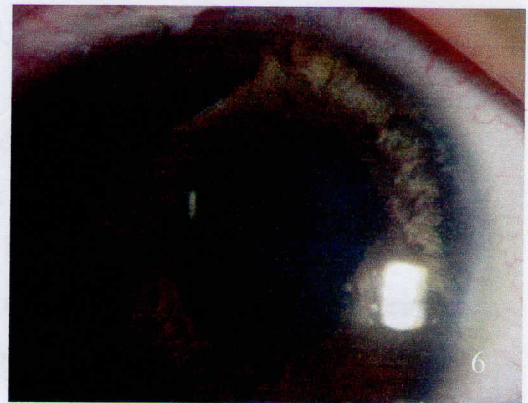
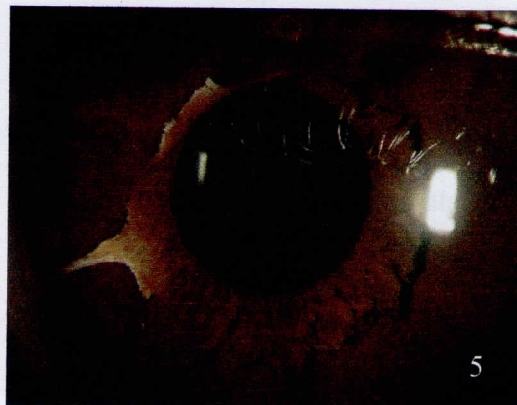
Dilakukan pupilloplasty mata kanan pada tanggal 3 September 2007, dan mata kiri pada tanggal 8 September 2007 dalam narkose umum. Kedua lensa pasca pupilloplasty tampak jernih.

Byan langka op (Lap op)

lensa beres = gejala jernih.

x Rva / tih NV & defn pupil.

Byan head distink → ket jernih ACV



Gambar 5 & 6. Kedua mata pasca pupilloplasty

Pasca operasi penderita mendapat terapi prednisolon asetat tetes mata 8 kali sehari, homatropin HBR 2% 3 kali sehari, levofloxacin topikal 4 kali sehari, dan parasetamol sirup 3 x 125 mg.

Evaluasi 1 hari pasca operasi tajam penglihatan pada mata kanan 0.3 f² pinhole 0.3, tampak konjungtiva bulbi hiperemis ringan, kornea jernih, bilik mata depan sedang, flare dan sel (-), pupil bulat, sentral, iris hipopigmentasi, dan lensa jernih. Sedangkan evaluasi 1 hari pasca operasi mata kiri (5 hari pasca operasi

mata kanan) tampak tajam penglihatan kedua mata 0.25 pinhole 0.4. Segmen anterior mata kanan dalam batas normal. Pada mata kiri konjungtiva hiperemis ringan, kornea jernih, bilik mata depan terbentuk, pupil ireguler, agak eksentrik ke temporal, hipopigmentasi iris, lensa jernih. Segmen posterior kedua mata dengan funduskopi indirek tampak dalam batas normal dengan degenerasi peripapillar kedua mata, c/d ratio 0.4-0.5 simetris, dan retina tigroid, flat, foveal refleks menurun. Pada tanggal 10 September 2007 penderita dapat berobat jalan, dan disarankan kontrol 1 minggu kemudian.

III. Pembahasan

Mata dibentuk dari jaringan ektoderm dan mesenkim, dan tampak pada embrio usia 22 hari.³ Ektoderm yang berasal dari tabung saraf (neural tube/neuroektoderm) akan membentuk retina, serat-serat saraf nervus optikus, dan otot polos iris. Sedangkan ektoderm permukaan akan membentuk epitel kornea dan konjungtiva, lensa, serta kelenjar lakrimal dan tarsal. Jaringan mesenkim akan membentuk stroma kornea, sklera, koroid, iris, otot-otot siliar, dan badan vitreus.^{3,4}

Iris dibentuk oleh jaringan mesenkim dan neuroektoderm. Pada minggu ke 6 masa gestasi terjadi pemisahan antara vesikel lensa dengan ektoderm permukaan.^{3,4,5,6} Jaringan mesenkim akan berkembang dan terletak diantara lapisan ektoderm permukaan dan kapsul anterior lensa. Jaringan mesenkim primer memiliki 3 lapisan utama, yakni lapisan pertama akan berkembang menjadi endotel kornea dan membran Descemet, lapisan kedua membentuk stroma kornea dan lapisan ketiga membentuk membran pupil dan stroma iris.^{5,6} Perkembangan lapisan epitel pigmen iris merupakan lanjutan dari perkembangan epitel pigmen retina yang berasal dari neuroektoderm. Sel-sel pigmen ini akan mempenetrasi otot sfingter dan masuk ke jaringan ikat iris.⁴

Pada penderita ini ditemukan kelainan klinis berupa korektopia, membran pupil persisten, polikoria, dan hipopigmentasi iris. Korektopia atau deformitas pupil disebabkan karena pertumbuhan yang tidak seimbang antara bagian-bagian iris atau karena defek kontribusi *neural crest* pada stroma, sehingga pupil

bergeser dari posisi sentral menjadi eksentrik.⁴ Beberapa keadaan yang menimbulkan korektopia adalah antara lain hipoplasia iris sektoral, lesi koloboma, sindroma Axenfeld-Rieger, dan sindroma Iridocorneal-endotelium.^{1,6,7,8} Pada penderita ini keadaan korektopia disebabkan karena gangguan regresi membran pada tepi pupil sehingga menarik pupil menjadi posisi eksentrik.

Ferubro dika; lesi iris geser

Perkembangan iris berkaitan dengan pembentukan tunika vaskulosa lensa. Pada minggu ke 6 masa gestasi saluran pembuluh darah embrio yang berasal dari lingkaran rima cawan optik akan tumbuh ke depan dan meluas ke sel-sel mesenkim dan masuk bergabung dalam stroma iris.^{3,4} Stroma iris merupakan jaringan ikat yang mengsekresi fibril kolagen dan komponen-komponen matriks ekstraselular. Bagian paling anterior tunika vaskulosa lensa akan berganti menjadi membran pupil. Sekitar bulan ke 8 masa gestasi membran pupil akan berdegenerasi dan menghilang.³ Berdasarkan riwayat kelahirannya yang prematur (lahir usia kehamilan 7 bulan) menjadi faktor penyebab timbulnya membran pupil persisten pada penderita ini.

Polikoria ditandai dengan terdapatnya beberapa pupil pada satu mata, yang dapat disebabkan karena hipoplasia atau hiperplasia stroma.⁴ Secara klinis dibedakan atas polikoria yang sebenarnya (*true polycoria*) dan pseudopolikoria. Polikoria yang sesungguhnya memperlihatkan adanya mekanisme sfincter pada masing-masing pupil, dan merupakan kelainan yang sangat jarang.^{1,5,6} Kebanyakan pupil aksesorius diklasifikasikan sebagai pseudopolikoria, dapat bersifat kongenital atau merupakan respon terhadap progresifitas korektopia ataupun hipoplasia pupil pada penderita sindroma Axenfeld-Rieger atau Iridocorneal-endotelial.^{1,5,6} Pada penderita ini beberapa pupil yang terdapat pada masing-masing mata merupakan suatu pseudopolikoria, karena lubang-lubang iris ini tidak memberikan respon terhadap cahaya ataupun obat-obat topikal, dan merupakan suatu keadaan sekunder pada penderita sindroma Axenfeld-Rieger. ✓

ICE

Hipopigmentasi merupakan suatu keadaan defisiensi pigmen yang melibatkan struktur jaringan yang banyak mengandung melanin, diantaranya kulit, iris dan traktus uvea, retina dan koroid.⁴ Hipopigmentasi pada iris dapat

merupakan suatu defek perkembangan atau perkembangan yang tidak sempurna (hipoplasia) saat pembentukan epitel iris dan stroma.^{1,2,4}

Kelainan segmen anterior yang terdapat pada penderita ini mengarahkan kita pada suatu gangguan perkembangan/pembentukan segmen anterior (disgenesis segmen anterior) yang terkenal sebagai sindroma Axenfeld-Rieger. Kelainan perkembangannya bersifat bilateral, mengenai sudut bilik mata depan, iris, dan anyaman trabekular. Kebanyakan kasus diturunkan secara autosomal dominan, namun 30% kasus dapat timbul secara sporadik atau merupakan mutasi baru.^{6,8} Sekitar 25-50% kasus berkaitan dengan glaukoma, dan dapat bermanifestasi saat lahir atau timbul dikemudian hari.^{5,6} Pada penderita ini kelainan bersifat sporadik tanpa adanya riwayat keluarga menderita kelainan yang sama

Manifestasi klinis pada sindroma Axenfeld-Rieger dapat berupa anomali Axenfeld (embriotokson posterior, *prominent Schwalbe's line*), anomali Rieger (anomali Axenfeld disertai dengan iris hipoplasia, dan korektopia.), dan sindroma Rieger (anomali Rieger yang disertai dengan defek perkembangan gigi, tulang-tulang fasial, hipoplasia maksila, hernia umbilikal, abnormalitas pituitary, dan hipospadia).^{1,5,6}

✓ Pada penderita ini manifestasi klinis yang timbul terisolir pada mata, dan tidak mengenai sistem organ lainnya. Kelainan yang terdeteksi pada penderita ini masih terbatas dengan defek iris. Karena rata-rata 50% kasus disertai dengan glaukoma dan manifestasi glaukoma dapat timbul diawal perjalanan penyakit maupun kemudian hari, maka evaluasi dan pemeriksaan berkala terhadap penyakit ini sebaiknya dilakukan. Termasuk pemeriksaan diagnostik anyaman trabekular dan sudut bilik mata depan (gonioskopi) serta pengawasan berkala terhadap tekanan intraokular. Pemeriksaan tekanan intraokular dengan tonometer non kontak menunjukkan rentang normal diduga karena kelainan perkembangannya tidak mengenai keseluruhan lingkaran sistem anyaman trabekular.

Penderita dengan disgenesis segmen anterior harus ditangani secara komprehensif. Kelainan struktur anatomi yang terjadi dapat menyebabkan ambliopia bila tidak ditangani secara baik. Pada penderita ini terdapat membran

pupil persisten pada kedua mata yang dapat menyebabkan kelainan struktur lainnya seperti mikrokoria dan korektopia. Mikrokoria (diameter pupil < 2mm) dapat timbul sekunder akibat kontraktur dari materi fibrosa pada tepi pupil yang merupakan sisa dari tunika vaskulosa lensa.¹ Kondisi ini juga sering disertai dengan eksentrik pupil (korektopia).¹ Kelainan-kelainan ini menimbulkan keluhan bagi penderita berupa penglihatan jauh yang buram. Selain itu adanya pupil aksesorius dapat menimbulkan distorsi cahaya, dan dapat menurunkan tajam penglihatan. Pupilloplasty pada kedua mata merupakan terapi awal untuk membuka jendela penglihatan, agar sinar yang masuk kedalam mata menjadi maksimal. Walaupun secara teori adanya membran pupil persisten tidak mengganggu tajam penglihatan secara signifikan,¹ namun bila kelainan ini disertai dengan adanya kelainan lain seperti mikrokoria dan korektopia, maka pupilloplasty dianjurkan,⁹ dan dilanjutkan dengan koreksi maksimal terhadap tajam penglihatan. Pada penderita ini koreksi maksimal direncanakan saat kontrol minggu pertama pasca pembedahan.

Prognosis quo ad vitam ad bonam, quo ad functionam ad bonam. *kr fovea masih
di pertumbuhannya*

Daftar Pustaka

1. Nischal KK. Pediatric iris abnormality. Dalam: Wright KW, Spiegel PH. Editors. Pediatric ophthalmology and strabismus 2nd edition. New York: Springer-Verlag; 2003. hal. 430-449
2. Wong CP, Dickens CJ, Hoskins HD. The developmental glaucomas. Dalam: Tasman W, Jaeger EA, ed. Duane's clinical ophthalmology on CD-ROM. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkin; 2003.
3. Snell RS, Lemp M. A. Clinical Anatomy of the Eye. Edisi 2. USA: Blackwell Science; 1998. hal. 1-19
4. American Academy of Ophthalmology. Basic and clinical science course section 2: Fundamentals and principles of ophthalmology. San Francisco: The Foundation of American Academy of Ophthalmology; 2003-2004
5. American Academy of Ophthalmology. Basic and clinical science course section 6: Pediatric ophthalmology and strabismus. San Francisco: The Foundation of American Academy of Ophthalmology; 2004-2005
6. Elston J. Developmental abnormalities of the cornea and iris. Dalam: Taylor D, ed. Pediatric ophthalmology. Boston: Blackwell scientific publication; 1990. hal. 168-177
7. Kansky JJ. Glaucoma. Dalam: Clinical ophthalmology: A systematic approach. Edinburg: Butterworth-heinemann; 2003. hal. 248-251
8. American Academy of Ophthalmology. Basic and clinical science course section 10: Glaucoma. San Francisco: The Foundation of American Academy of Ophthalmology; 2004-2005
9. Haruko K, Yoko O, Emi A, Miho S. Pupilloplasty for congenital microcoria. Tersedia dalam: <http://sciencelinks.jp/j-east/article>. Akses: 15 September 2007.