

**DEPARTEMEN ILMU KESEHATAN MATA
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS PADJADJARAN
PUSAT MATA NASIONAL RUMAH SAKIT MATA CICENDO
BANDUNG**

Laporan Kasus : Tatalaksana *Low Vision* pada pasien dengan Aniridia
Kongenital, Afakia, Glaukoma Sekunder, dan
Hipermetropia
Penyaji : Erlinda Agustina
Pembimbing : Dr. dr. Karmelita Satari, SpM(K)

Telah Diperiksa dan Disetujui oleh
Pembimbing Unit Refraksi, Lensa Kontak dan *Low Vision*

Dr. dr. Karmelita Satari, SpM(K)

Selasa, 01 Oktober 2019

Pukul 07.30 WIB

LOW VISION MANAGEMENT IN PATIENT WITH ANIRIDIA, APHAKIA, SECONDARY GLAUCOMA, AND HYPERMETROPIA

ABSTRACT

Introduction : *Aniridia is panocular disorder characterized by the absence of the iris in both eyes. Aniridia can lead to a range of association conditions including nystagmus, glaucoma, foveal hypoplasia and reduced visual acuity.*

Purpose : *To report the management of low vision in a patient with bilateral aniridia, aphakia, secondary glaucoma, and hypermetropia*

Case report : *A 18-years-old woman come to Cicendo Eye Hospital with blurred vision since childhood. She also complaints about blurred vision, glare and involuntary repetitive movement of eyeball. Her best corrected visual acuity with S+13.00 was 4/25 on right eye and light perception on left eye. Near binocular reading with Cicendo word reading card with S+3.00 was 2.0M in 30 cm. Contrast sensitivity with Hiding Heidy contrast test was 1.25% in right eye. Ishihara colour test and amsler grid on right eye was normal. Examination with Bernell hand disc perimeter show reduced visual field in right eye. Anterior segment examination show bilateral aniridia, aphakia and glaucoma drainage device implant. Posterior segment examination show foveal hypoplasia in both eyes. The patient was advised to use bifocal spectacles with dark lens, a telescope 6x16 mm, stand magnifier +36 D. Intraocular pressure was with in normal limit, managed by Glaucoma unit.*

Conclusion :

Patient with aniridia, aphakia, secondary glaucoma, and gravior hypermetropia can be managed with bifocal spectacle with dark lens, telescope and stand magnifier. Routine follow up is important to detect complications and progressive deteriorating of visual impairment.

Keywords : *aniridia, low vision, foveal hypoplasia, glare, aphakia*

I. Pendahuluan

Aniridia merupakan kelainan panokular ditandai dengan hipoplasia iris di kedua mata. Defek perkembangan mutasi pada gen PAX6 yang terletak pada kromosom 11p13 merupakan penyebab aniridia kongenital. Insiden aniridia diperkirakan 1 diantara 60.000 hingga 100.000 kelahiran hidup. Bentuk aniridia kongenital dapat berupa sporadis dan familial.¹⁻³

Aniridia dapat terjadi sebagai kelainan okular tanpa keterlibatan sistemik atau terkait dengan sindrom WAGR (*Wilm's tumor, Anirida, Genitourinary anomalies, and mental Retardation*). Manifestasi klinis aniridia dapat berupa gangguan penglihatan, fotofobia, dan nistagmus. Tajam penglihatan aniridia berkisar antara

20/100 hingga 20/200.³⁻⁶ Hal ini berkaitan dengan katarak, hipoplasia fovea, nistagmus, dan glaukoma.

Afakia merupakan keadaan tidak ada lensa kristalin yang bersifat didapat akibat operasi katarak menyebabkan gangguan refraksi berat yaitu hipermetropia tinggi dan kehilangan kemampuan akomodasi. *Low vision* menurut Organisasi Kesehatan Dunia (WHO) adalah gangguan penglihatan dengan tajam penglihatan kurang dari 6/18 (20/60) sampai dengan persepsi cahaya atau lapang pandang kurang dari 10° dari titik fiksasi.^{8,9} Laporan kasus ini akan membahas mengenai penatalaksanaan *low vision* pada pasien dengan aniridia kongenital ODS + afakia ODS + hipermetropia ODS + glaukoma sekunder ODS.

II. Laporan Kasus

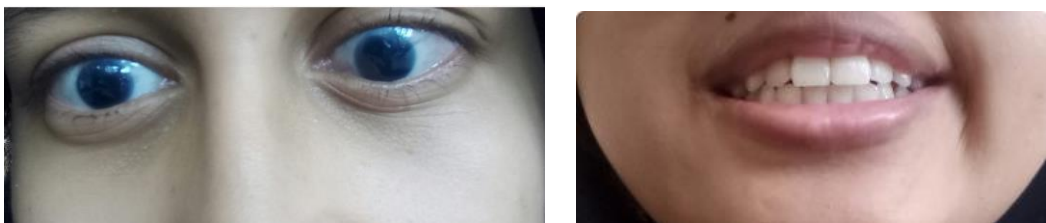
Pasien Seorang perempuan berusia 18 tahun datang ke Unit Refraksi, Lensa Kontak dan *Low Vision* PMN RS Mata Cicendo pada tanggal 09 September 2019 dengan keluhan penglihatan buram sejak kecil. Pasien merupakan pasien kontrol rutin *low vision* dan glaukoma. Orang tua pasien menyadari bahwa tidak ada serat-serat coklat pada kedua mata anaknya sejak lahir dan kedua bola mata selalu bergerak sejak kecil. Keluhan memicingkan kelopak mata bila terkena sinar matahari, silau bila berada di tempat terang dirasakan oleh pasien. Kekeruhan pada lensa disadari oleh orang tua pasien sejak pasien lahir. Tidak terdapat kekeruhan selaput bening mata, mikrodontia, hipodontia, protrusi *umbilicus*, hipertelorisme. Keluhan buang air kecil disangkal.

Riwayat operasi katarak saat pasien berusia 5 bulan dan 18 bulan. Riwayat operasi glaukoma (*transscleral cyclophotocoagulation*) tahun 2014, riwayat operasi GDD implant OD tahun 2016 dan GDD implant OS tahun 2018. Riwayat trauma pada mata disangkal. Riwayat keluhan serupa dalam keluarga tidak ada. Riwayat sering tersandung disangkal. Pasien sering menabrak orang atau benda di sekitarnya. Pemeriksaan lanjutan dengan USG abdomen tidak ada. Aktifitas sehari-hari mandiri. Dalam kehidupan sehari-hari pasien lebih suka menyendiri daripada bermain dengan orang lain dikarenakan semasa kecilnya pasien sering dibully oleh

teman sekelas maupun adik kelas, dan sering diperlakukan kasar oleh teman-teman karena kekurangan yang dimiliki oleh pasien.

Pasien anak keempat dari empat bersaudara, lahir cukup bulan dengan berat badan 2750 gram, lahir spontan ditolong oleh bidan. Riwayat imunisasi lengkap. Menurut ibunya, pasien dapat berdiri sendiri saat berusia 12 bulan dan berjalan saat berusia 16 bulan. Saat ini pasien duduk di kelas 2 SMA. Pasien mengaku ranking sepuluh besar di sekolah SMA dan kesulitan membaca tulisan di papan tulis walaupun sudah duduk di deretan depan. Tulisan di buku dapat dibaca bila mendekatkan jarak baca atau menggunakan *stand magnifier +36 D*.

Pasien pertama kali datang ke Poliklinik *Low Vision* pada 24/05/2007, mendapat teleskop 4x12mm dengan tajam penglihatan jauh menjadi 4/6.2 dan *stand magnifier +36 D* dengan tajam penglihatan dekat 0.8M dalam jarak 16 cm. Pasien juga beberapa kali berobat ke Poliklinik Glaukoma PMN RS Mata Cicendo sejak bulan juli tahun 2007. Tekanan intraokular (TIO) saat pertama kali ke Poliklinik Glaukoma yaitu mata kanan 23.9 mmHg dan mata kiri 20.5 mmHg dengan tonometri aplanasi. Obat dari Poliklinik Glaukoma saat ini yaitu timolol maleat 0.5% 2x1 gtt ODS, dan air mata buatan 4x1 gtt ODS digunakan dengan disiplin.



Gambar 2.1 Gambaran pemeriksaan mata dan gigi pada tanggal 09 September 2019

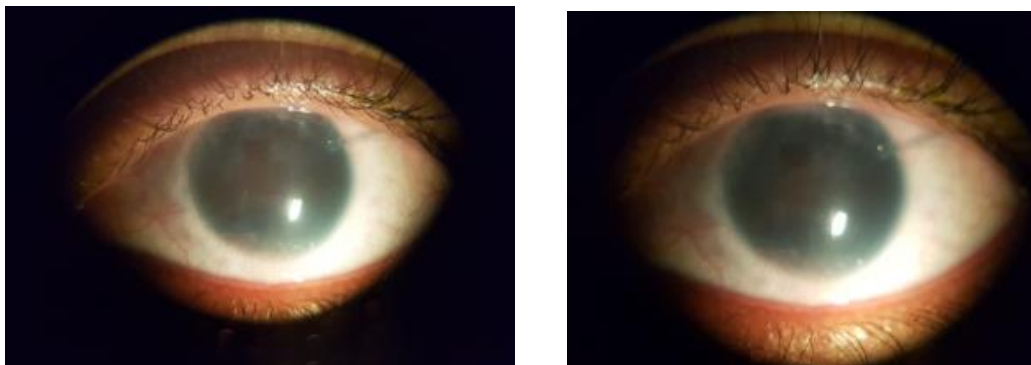
Dikutip dari : RS Mata Cicendo

Status generalis dalam batas normal. Pemeriksaan tajam penglihatan jauh dengan *Early Treatment Diabetic Retinopathy Study (ETDRS) Chart* didapatkan hasil mata kanan CFFC (*Close to Face Finger Counting*) PH 1/25 dan mata kiri *light perception* dengan proyeksi baik di superior dan temporal. Koreksi terbaik mata kanan dengan S+13.00 adalah 4/25 PH tetap. Pasien mengaku mendapat manfaat dari penggunaan teleskop untuk membantu penglihatan jauh namun

teleskop yang dimiliki pasien sebelumnya hilang pada tahun 2012 dan pasien belum memiliki telescope dikarenakan tidak ada biaya. Pemeriksaan tajam penglihatan dekat menggunakan *Bailey-Lovey Reading Chart* pada mata kanan dengan kacamata dengan adisi S+3.00 yaitu 2.0 M dalam jarak 30 cm. Pasien masih menggunakan *stand magnifier +36 D* untuk membantu penglihatan dekat.

Pemeriksaan kontras dengan *Hiding Heidi* didapatkan kontras 1.25% pada mata kanan. Pemeriksaan warna dengan Ishihara yaitu 14/14 pada mata kanan. Pemeriksaan *Amsler grid* tidak didapatkan skotoma maupun metamorfopsia pada mata kanan. Pemeriksaan lapang pandang dengan *Bernell Hand-held Disc Perimeter* lapang pandang mata kanan kuadran superior 20°, nasal 15°, inferior 40°, temporal 20°. Pemeriksaan amsler, ishihara, kontras, dan lapang pandang dengan Bernell pada mata kiri tidak dilakukan.

Pemeriksaan oftalmologis didapatkan gerak bola mata baik ke semua arah pada kedua mata, dan terdapat nistagmus. Tekanan intraokular dengan tonometri nonkontak pada mata kanan adalah 16 mmHg, mata kiri adalah 18 mmHg. Pemeriksaan segmen anterior dengan lampu celah biomikroskop pada kedua mata didapatkan GDD implant, tube, aniridia, afakia seperti pada gambar 2.2. Pemeriksaan segmen posterior didapatkan hipoplasia fovea dan atrofi diskus optikus.



Gambar 2.2 Pemeriksaan segmen anterior aniridia ODS pada tanggal 09 September 2019

Dikutip dari : RS Mata Cicendo

Diagnosis pada pasien ini adalah *moderate visual impairment* + aniridia kongenital ODS + afakia ODS + glaukoma sekunder ODS + hipermetropia OD. Pasien ditatalaksana dengan pemberian kacamata dengan *dark lens*, pemakaian teleskop 6x16 mm, penggunaan *stand magnifier* +36 D dilanjutkan serta rehabilitasi orientasi dan mobilisasi. Pasien diberi edukasi mengenai kondisi mata dan prognosinya. Tidak dilakukan tindakan pemasangan *intraocular lens* dengan fiksasi sklera oleh bagian unit Katarak Bedah Refraktif (KBR) dikarenakan adanya resiko operasi dan disarankan menggunakan kacamata dengan koreksi maksimal. Pasien disarankan untuk berobat teratur ke unit Glaukoma. Prognosis *quo ad vitam* pada pasien ini yaitu *ad bonam, quo ad functionam* adalah *ad malam*.

III. Diskusi

Aniridia merupakan kelainan okular yang ditandai dengan hipoplasia iris dan paling sering disebabkan oleh mutasi gen PAX6 yang terletak pada kromosom 11p13. Gen PAX6 merupakan gen yang mengkode transkripsi pengikat DNA domain dalam morfogenesis mata. Aniridia terjadi selama proses pembentukan yaitu minggu ke 12 hingga 14 kehamilan. Aniridia dapat menyebabkan terjadinya penurunan tajam penglihatan.¹⁻⁶

Sindrom yang berkaitan dengan aniridia antara lain sindrom *WAGR* dan sindrom *Gillespie*. Sindrom *WAGR* adalah kelainan yang mempengaruhi banyak sistem tubuh dan ciri-ciri utamanya antara lain tumor Wilm, anirida, anomali genitourinaria, dan kecacatan intelektual atau retardasi mental. Tumor Wilm atau nefroblastoma merupakan suatu keganasan ginjal yang terjadi paling sering pada anak-anak. Kelainan genitourinaria pada pria adalah kriptorkismus atau *cryptorchidism* sedangkan pada wanita adalah tidak memiliki ovarium fungsional dan abnormalitas uterus berupa uterus bikornat berbentuk hati. Ciri umum lain sindrom *WAGR* adalah kecacatan intelektual berupa kesulitan dalam memproses, belajar dan menanggapi informasi dengan benar serta memiliki masalah kejiwaan berupa *Attention Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)*. Sindrom *Gillespie* merupakan kelainan neurologis kongenital yang ditandai oleh aniridia bilateral, ataksia serebelar non-progresif, dan kecacatan intelektual.^{3-5,11} Pada kasus ini, tidak

didapatkan sindrom *WAGR* dengan pasien mengaku tidak memiliki keluhan buang air kecil, tidak terdapat retardasi mental dimana pasien mengaku mendapatkan ranking sepuluh besar di sekolah SMA, dan untuk memastikan sindrom *WAGR* dikonsultasikan ke dokter spesialis penyakit dalam untuk dilakukan pemeriksaan USG abdomen.

Diagnosis banding aniridia antara lain gangguan perkembangan segmen anterior, misalnya sindrom *Axenfeld-Rieger* dan anomali Peters. Pasien dengan sindrom *Axenfeld Rieger* dapat memiliki hipoplasia iris berat hingga menyerupai aniridia dengan klinis nonokular berupa mikrodontia (ukuran gigi lebih kecil dari normal), hipodontia (tidak terbentuk benih gigi), protrusi *umbilicus*, dan hipertelorisme. Pada anomali Peters terdapat kekeruhan kornea yang tampak saat lahir.^{12,13} Pada pasien ini tidak terdapat mikrodontia, hipodontia, protrusi umbilikus, hipertelorisme, dan kekeruhan kornea yang tampak saat lahir sehingga sindrom *Axenfeld-Rieger* dan anomali Peters disingkirkan.

Afakia merupakan suatu keadaan tidak ada lensa kristalin yang dapat bersifat kongenital (bawaan) dan didapat akibat pembedahan atau trauma. Katarak kongenital dapat menyebabkan gangguan penglihatan sehingga operasi sedini mungkin sangat diperlukan untuk mendapatkan perkembangan visual yang optimal. Katarak kongenital bilateral harus dioperasi sebelum usia 10 minggu karena pada usia tersebut belum terjadi proses perkembangan korteks visual. Kelainan refraksi akibat afakia bilateral adalah hipermetropia yang tinggi.^{6,7} Pada kasus ini, pasien merupakan penderita afakia bilateral dengan hipermetropia setelah dilakukan tindakan operasi katarak kongenital bilateral di usia 5 bulan dan 18 bulan dengan koreksi mata terbaik S+13.00 adalah 4/25, hasil koreksi penglihatan dekat menggunakan *Bailey-Lovey Reading Chart* dengan adisi S+3.00 pasien dapat membaca 2.0M pada jarak 30 cm sehingga pasien ditatalaksana dengan kacamata bifokal. Pasien lebih nyaman menggunakan *stand magnifier +36 D* untuk membantu penglihatan dekat.

Penilaian fungsi penglihatan merupakan komponen penting dalam rehabilitasi pasien *low vision* untuk membantu pasien memaksimalkan penglihatan yang masih tersisa melalui pelatihan dan pengukuran dan pemberian alat bantu *low vision*.

Kelainan gangguan refraksi yang tidak terkoreksi dapat menurunkan tajam penglihatan. Orang tua menyadari kondisi bola matanya yang selalu bergerak sejak kecil. Nistagmus terjadi pada 95% pasien dengan aniridia akibat hipoplasia fovea. Pemeriksaan funduskopi indirek pada pasien menunjukkan terdapat hipoplasia fovea yang mempengaruhi tajam penglihatan.^{9,14} Pada pasien terdapat nistagmus dan hipoplasia fovea.

The International Classification of Diseases, Tenth Revision, Clinical Modification (ICD-10-CM) membagi *low vision* menjadi lima kategori, yaitu *mild or no visual impairment (6/18)*, *moderate visual impairment (6/18 hingga 6/60)*, *severe visual impairment (6/60 hingga 3/60)*, *blindness (3/60 hingga no light perception)* dan *unqualified visual impairment*.^{10,15} Pemeriksaan tajam penglihatan jauh dengan *ETDRS chart* pada pasien ini didapatkan hasil mata kanan CFFC PH 1/25 dan mata kiri *light perception* dengan proyeksi baik di superior dan temporal. Koreksi terbaik mata kanan dengan S+13.00 adalah 4/25 (0.16) sehingga pasien didiagnosis dengan *moderate visual impairment*.

Pasien aniridia mengeluhkan *glare* dan fotofobia pada tempat terang sehingga pada pasien dapat diberikan lensa kontak lunak (*painted contact lens*, dimana lensa kontak berfungsi sebagai pigmen iris artifisial) atau *iris prosthetic* yang dapat mengurangi *glare*, meningkatkan penampilan kosmetik dan meningkatkan tajam penglihatan. Pasien aniridia juga dapat menggunakan kacamata dengan lensa yang digelapkan (*dark lens or tint lens*) maupun lensa *photochromic (photogray/photobrown)* yang akan berubah menjadi gelap ketika terpapar sinar matahari.^{5,14,15,17,21} Pada pasien ini diberikan alat bantu berupa kacamata bifokal dengan lensa filter berwarna dengan ukuran sesuai koreksi terbaik. Pasien menolak menggunakan lensa kontak atau *iris prosthetic* dikarenakan biaya.

Pemeriksaan sensitivitas kontras dengan *Hiding Heidi* didapatkan hasil 1.25% pada mata kanan. Pemeriksaan warna dengan isihara dalam batas normal pada mata kanan. Pemeriksaan amsler grid pada mata kanan tidak didapatkan skotoma dan metamorfopsia. Dari pemeriksaan tidak didapatkan adanya gangguan penglihatan warna, gangguan kontras dan tidak terdapat skotoma dan metamorfopsia pada pasien. Pemeriksaan lapang pandang dengan *Bernell Hand-*

held disc perimeter lapang pandang mata kanan kuadran superior 20°, nasal 15°, inferior 40°, temporal 20° sehingga pada pasien didapatkan gangguan lapang pandang perifer. Gejala defek lapang pandang perifer adalah menabrak objek atau orang di sekitarnya. Mobilisasi dan orientasi penting untuk penanganan lapang pandang perifer.^{3-6,14,15} Pada kasus ini, pasien sering menabrak benda atau orang di sekitarnya sehingga rehabilitasi orientasi dan mobilisasi diperlukan untuk mengurangi pengaruh gangguan penglihatan aktivitas sehari-hari.

Bullying merupakan tindakan kekerasan atau penindasan yang dilakukan oleh pihak yang lebih kuat baik dari segi umur, kekuatan dan kekuasaan kepada pihak yang lemah. Pasien dengan gangguan penglihatan memiliki prevalensi yang tinggi terhadap perilaku *bullying*. Gangguan visual yang buruk dihubungkan dengan depresi. Dukungan dari lingkungan, orang sekitar terutama teman penderita sangat diperlukan untuk meningkatkan *coping mechanism*. *Coping mechanism* merupakan upaya penyelesaian masalah langsung dan mekanisme pertahanan untuk melindungi diri sendiri.¹⁸⁻²⁰ Pada kasus ini, pasien sering mengalami *bullying* dan diperlakukan kasar oleh teman-teman sehingga konseling dan kerjasama antara orang tua korban, orang tua pelaku dan guru di sekolah sangat diperlukan.

Prognosis *quo ad vitam* pada pasien ini adalah *ad bonam* karena tidak terdapat kelainan sistemik yang bisa mengancam jiwa. *Quo ad functionam* pada pasien ini adalah *dubia ad malam* karena adanya hipoplasia fovea dan glaukoma yang dapat menurunkan tajam penglihatan.

IV. Simpulan

Pasien dengan *moderate low vision*, aniridia kongenital, afakia, glaukoma sekunder dan hipermetropia dapat dikoreksi dengan lensa bifokal dengan lensa filter berwarna, telescope 6x16 mm, stand magnifier +36 D untuk membantu melakukan aktivitas sehari-hari namun penanganan komprehensif terhadap pergaulan sangat diperlukan untuk penanganan psikososial. Kontrol secara teratur diperlukan untuk mengevaluasi penurunan tajam penglihatan dan gangguan lapang pandang akibat glaukoma sekunder.

Daftar Pustaka

1. Xiao Ying, et al. A novel PAX6 heterozygous mutation found in a Chinese family with congenital aniridia. Cina: Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2019. hlm. 495-500
2. Biswas Jaya, Chakrabarti Asim, Das Debabrata. Case report: Rare association of familial aniridia, microcornea with myopia and aphakia. Middle East African. Journal of Ophthalmology. 2014. hlm. 268-70
3. Samant M, Chauhan BK, Lathrop KL, Nischal KK. Congenital aniridia: etiology, manifestation and management. Expert Review Ophthalmology. 2016. hlm.135-44.
4. Hingorani M, Hanson I, van Heyningen V. Aniridia. European Journal of Human Genetics. 2012. hlm. 1011-17.
5. Pires PC, Silva RS, Reis FF, Sousa R. Congenital aniridia: clinic, genetics, theurapeutics, and prognosis. Hindawi Publishing Corporation. 2014. hlm. 1-10
6. American Academy of Ophthalmology. Basic Clinical Science Course Section 6: Pediatric ophthalmology and strabismus. San Fransisco: American Academy of Ophthalmology; 2018.
7. Raffi AB, Shirzadeh E, Eslani M, Akbari M. Optical correction of aphakia in children. Journal of Ophthalmic and Vision Research. 2014. hlm. 71-82.
8. Blindness and visual impairment prevention. World Health Organization. Available from: <https://www.who.int/blindness/causes/priority/en/index4.html>
9. Chaudry Monica. What is low vision? Dalam: Low vision aids. New Delhi: Jaypee Brothers Medical Publishers. 2006. hlm. 1
10. International statistical classification of diseases and related health problems 10th revision (ICD-10)-2015-WHO version for 2015. World Health Organization. 2015. Available from <https://icd.who.int/browse10/2015/en#/H54>
11. Hall HN, Williamson KA, Fitzpatrick DR. The genetic architecture of aniridia and Gillespie syndrome. Human Genetics. Springer. 2018.
12. Chang TA, Summers CG, Schimmenti LA, Grajewski AL. Axenfeld-rieger syndrome: new prespectives. Br. J. Ophthalmol. 2014. hlm. 318-20.
13. Honkanen RA, et al. A family with axenfeld Rieger syndrome and peters anomaly caused by a point mutation (Phe112Ser) in the FOXC1 gene. Elsevier. hlm. 368-75.
14. American Academy of Ophthalmology. Basic Clinical Science Course Section 3: Clinical optics. San Fransisco: American Academy of Ophthalmology; 2018.
15. Jackson AD, Wolffshon JS. Low vision therapy. Dalam: Low vision manual. Elsevier; 2007. hlm. 308-40.
16. Ihnatko R, Eden U, fagerholm P, Lagal N. Congenital aniridia and the ocular surface. Ocular Surface. 2016. hlm. 196-206.

17. Vincent SJ. The use of contact lenses in low vision rehabilitation: optical and therapeutic applications. *Clin Exp Optom*. 2017. hlm. 1-9.
18. Ababa Addis. Coping mechanism. WHO/EHA: Emergency health training programme for Africa. 1999.
19. Brunes Audun, Nielsen MB, Heir Trond. Bullying among people with visual impairment: prevalence, associated factors and relationship to self efficacy and life satisfaction. *World Journal of Psychiatry*. 2018. hlm. 43-50.
20. Qian Ying, Glaser Tanya, Esterberg, Acharya NR. Depression and visual functioning in patients with ocular inflammatory disease. *Am J. Ophthalmol*. 2012. Hlm. 370-378
21. Srinivasan Sathish, et al. Prosthetic iris devices. *Can J. Ophthalmol*. 2014. hlm 6-16