



INTISARI SAINS MEDIS

Published by Intisari Sains Medis

Glaukoma sekunder pada pasien anak dengan Sindrom Sturge Weber: laporan kasus



CrossMark

Putu Dian Megasafitri^{1*}, I Gusti Ayu Ratna Suryaningrum¹, I Made Agus Kusumadjaja¹

ABSTRACT

Background: Sturge Weber's Syndrome (SSW) is a rare congenital disorder characterized by hemangiomas found in several parts of the body, such as the ocular, intracranial, and facial skin structures. Patients with SSW often experience glaucoma as one of the frequent ocular manifestations which can occur from birth or throughout life and can cause blindness. This case report aims to report the management of a pediatric patient with SSW who underwent trabeculectomy after failing to maintain intraocular pressure with topical drugs.

Case Presentation: A 5-year-old girl had increased intraocular pressure and optic nerve glaucoma signs in her right eye. This patient also had a birthmark in the

form of a port-wine stain on her face's right side. After undergoing several tests, the patient was diagnosed with secondary glaucoma due to SSW with poor intraocular pressure control after 1.5 years of topical selective beta-blocker treatment. Trabeculectomy + 5-fluorouracil (5-FU) is performed to reduce intraocular pressure and prevent worsening of glaucoma. On the first day after surgery, the intraocular pressure was 20 mmHg in the right eye and decreased significantly during follow-up.

Conclusion: Trabeculectomy is one of the treatment options to treat glaucoma in SSW patients, which results in reasonable control of intraocular pressure.

Keywords: Secondary Glaucoma, Pediatric Patients, Sturge Weber's Syndrome.

Cite This Article: Megasafitri, P.D., Suryaningrum, I.G.A.R., Kusumadjaja, I.M.A. 2021. Glaukoma sekunder pada pasien anak dengan Sindrom Sturge Weber: laporan kasus. *Intisari Sains Medis* 12(1): 302-308. DOI: [10.15562/ism.v12i1.859](https://doi.org/10.15562/ism.v12i1.859)

ABSTRAK

Latar Belakang: Sindrom Sturge Weber (SSW) adalah kelainan bawaan yang jarang terjadi dimana ditandai dengan adanya hemangioma yang terdapat pada beberapa bagian tubuh, seperti struktur kulit okuler, intrakranial, dan wajah. Pasien dengan SSW sering mengalami glaukoma sebagai salah satu manifestasi okuler yang sering terjadi dimana dapat muncul sejak lahir maupun sepanjang masa kehidupannya serta dapat menyebabkan kebutaan. Laporan kasus ini bertujuan untuk melaporkan penatalaksanaan pada pasien anak dengan SSW yang menjalani prosedur trabekulektomi setelah gagal mempertahankan tekanan intraokuler dengan obat topikal.

Presentasi Kasus: Seorang anak perempuan berusia 5 tahun mengalami peningkatan tekanan intraokuler dan tanda-tanda saraf optik glaukoma di mata kanannya.

Pasien ini juga memiliki tanda lahir berupa *port wine stain* di bagian kanan wajahnya. Setelah menjalani beberapa pemeriksaan, pasien terdiagnosa menderita glaukoma sekunder oleh karena SSW dengan kontrol tekanan intraokuler yang buruk setelah 1,5 tahun menjalani pengobatan topikal golongan beta bloker selektif. Operasi trabekulektomi + 5-fluorouracil (5-FU) dilakukan untuk menurunkan tekanan intraokuler dan mencegah perburukan glaukoma. Pada hari pertama setelah operasi, tekanan intraokuler menjadi 20 mmHg pada mata kanan dan berkurang secara bermakna selama masa tindak lanjut.

Kesimpulan: Trabekulektomi merupakan salah satu pengobatan pilihan untuk mengobati glaukoma pada pasien SSW yang menghasilkan kontrol tekanan intraokuler yang baik.

Kata kunci: Glaukoma Sekunder, Pasien Anak, Sindrom Sturge Weber.

Sitasi Artikel ini: Megasafitri, P.D., Suryaningrum, I.G.A.R., Kusumadjaja, I.M.A. 2021. Glaukoma sekunder pada pasien anak dengan Sindrom Sturge Weber: laporan kasus. *Intisari Sains Medis* 12(1): 302-308. DOI: [10.15562/ism.v12i1.859](https://doi.org/10.15562/ism.v12i1.859)

¹Departemen Ilmu Kesehatan Mata, Fakultas Kedokteran, Universitas Udayana, RSUP Sanglah, Bali, Indonesia

*Korespondensi:

Putu Dian Megasafitri;
Departemen Ilmu Kesehatan Mata, Fakultas Kedokteran, Universitas Udayana, RSUP Sanglah, Bali, Indonesia;
dian.megasafitri@gmail.com

Diterima: 15-11-2020
Disetujui: 15-04-2021
Diterbitkan: 30-04-2021

PENDAHULUAN

Sindrom Sturge Weber (SSW) atau disebut juga encephalo facial angiomatosis adalah suatu sindrom neurokutaneus yang ditandai dengan angioma pada wajah yang secara tipikal terdapat pada wajah bagian atas dan sebagian kulit kepala yang mengikuti perjalanan nervus trigeminus, kelainan vaskuler dan kalsifikasi intrakranial ipsilateral, kejang, hemianopsia, dan glaukoma serta hemiparesis kontralateral.^{1,2}

Kasus SSW adalah kasus yang sangat jarang terjadi dengan insiden di Amerika sekitar 1:50.000 kelahiran hidup.^{2,3} Data mengenai insiden SSW di Indonesia belum ada hingga saat ini. Salah satu manifestasi okuler pada SSW adalah terjadinya glaukoma yang dapat mengancam penglihatan. Penegakan diagnosis SSW memerlukan penilaian dari berbagai disiplin ilmu.² Penatalaksanaan kelainan mata khususnya glaukoma tidaklah mudah karena pemberian obat-obatan antiglaukoma kadang tidak berespon baik sehingga perlu dilakukan tindakan operasi pada beberapa kasus. Prognosis SSW terhadap kondisi sistemik pasien dipengaruhi oleh beberapa faktor diantaranya luasnya bagian otak yang terkena, beratnya derajat keparahan serangan kejang yang dialami, serta tingkat keparahan kondisi mata pasien.^{3,4} Pasien dengan SSW dapat mengalami kebutaan, kelumpuhan bahkan kematian sesuai laporan dari Riviello JJ yang melaporkan 2 dari 60 (3,3%) pasien SSW meninggal, serta laporan dari Oakes W melaporkan adanya kematian pada 4 dari 30 (14%) pasien dengan SSW.^{3,4}

Berkaitan dengan pemaparan di atas maka laporan kasus ini bertujuan untuk menambah wawasan pengetahuan mengenai adanya suatu sindrom yang dapat menunjukkan manifestasi glaukoma hingga upaya penatalaksanaan secara komprehensif sehingga dapat memberikan hasil yang optimal khususnya pada bidang kesehatan mata.

LAPORAN KASUS

Pasien seorang anak perempuan berusia 5 tahun saat pertama kali dikonsulkan ke poli mata oleh bagian anak dengan kecurigaan menderita SSW. Pada sisi

wajah sebelah kanan pasien tampak bercak kemerahan yang diakui oleh orang tuanya sudah ada sejak lahir (**Gambar 1**). Keluhan di bagian mata tidak dilaporkan oleh keluarga pasien. Pasien dikatakan bisa meraih mainan yang diarahkan kepadanya seperti anak seusianya. Riwayat berjalan menabrak disangkal oleh keluarga pasien. Mata merah, berair, anak rewel atau menangis karena nyeri disangkal oleh keluarga pasien. Adanya perbedaan ukuran bola mata pada pasien juga tidak disadari oleh keluarga pasien. Pasien sedang dalam pemberian terapi anti kejang saat pertama kali dikonsulkan ke poli mata. Pasien lahir cukup bulan, dengan berat badan lahir 4.200 gram melalui proses persalinan vakum. Riwayat ibu mengalami sakit selama hamil disangkal dan riwayat adanya anggota keluarga yang menderita kondisi seperti pasien disangkal. Adapun pemeriksaan terhadap pasien telah mendapatkan persetujuan tertulis dari keluarga pasien.

Pemeriksaan fisik awal pada tanggal 2 Januari 2015 menunjukkan adanya *Port Wine Stain* (PWS) pada sisi wajah bagian kanan sepanjang bagian oftalmik dan maksilaris dari jaras nervus trigeminal dengan tajam penglihatan kedua mata adalah *following object* (**Gambar 1**). Akan tetapi, pemeriksaan segmen anterior dan posterior secara detail belum dapat dilakukan karena pasien tidak kooperatif sehingga penegakan diagnosis adanya suatu glaukoma akibat SSW belum dapat disingkirkan.

Pasien kemudian direncanakan untuk menjalani pemeriksaan dengan EUA (Evaluation Under Anesthesia) dengan bius umum. Hasil pemeriksaan dengan bius umum pada tanggal 6 Januari 2015 didapatkan ukuran diameter horizontal

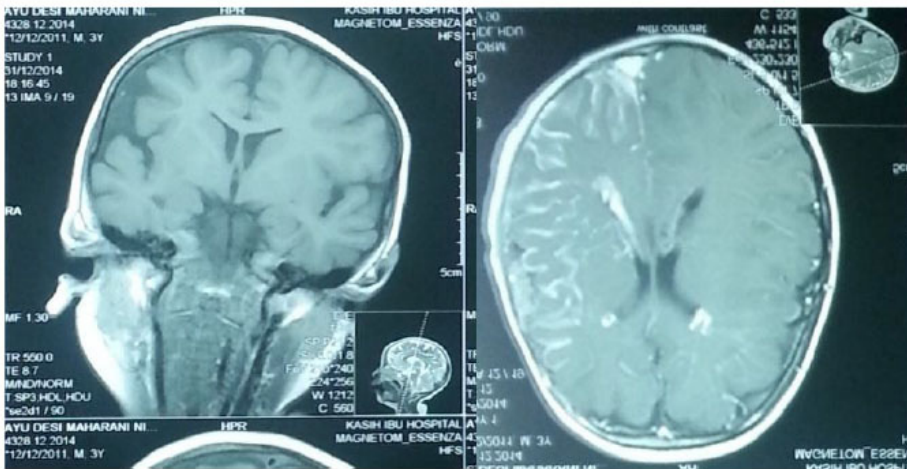
kornea mata kanan 14 mm dan diameter vertikal 13 mm. Pemeriksaan diameter kornea mata kiri didapatkan 12 mm untuk diameter horizontal, dan 11 mm untuk diameter vertikal. Pemeriksaan tekanan bola mata dilakukan dengan tonometer schiottz diperoleh hasil 17,3 mmHg untuk mata kanan dan 7,8 mmHg untuk mata kiri.

Hasil pemeriksaan oftalmoskopi dengan hasil mata kanan tampak papil nervus II bulat batas tegas, dengan cup disc ratio 0,5, dengan perbandingan arteri/ vena 2/3 dan gambaran retina baik serta refleksi makula positif. Pemeriksaan oftalmoskopi pada mata kiri tampak



Gambar 1. Gambaran *port wine stain* pada sisi kanan wajah pasien





Gambar 3. MRI kepala dengan kontras Gadolinium



Gambar 4. *Magnetic Resonance Angiography (MRA)* pada pasien yang tampak tidak terdapat kelainan

papil nervus II bulat batas tegas, dengan cup disc ratio 0,3, dengan perbandingan arteri/ vena 2/3 dan gambaran retina baik serta refleks makula positif. Pasien didiagnosis dengan oculi dextra et sinistra megalokornea dan suspek glaukoma sekunder. Terapi yang diberikan saat itu adalah lyteers tetes mata 4 kali sehari pada kedua mata.

Sebelum dikonsulkan ke bagian mata, pasien sudah menjalani pemeriksaan penunjang berupa pemeriksaan CT scan kepala pada bulan Desember 2014 yang menunjukkan adanya kalsifikasi multipel

di intraaksial lobus frontalis kanan- kiri dan temporo-occipito-parietalis kanan suspek suatu gambaran *Sindrom Sturge Weber* (SWS) (*Gambar 2*).

MRI kepala dengan kontras juga dilakukan pada bulan Desember 2014 mendukung ke arah *Sindrom Sturge Weber* dengan hasil kalsifikasi abnormal intraserebral area subkortikal frontal bilateral dan pada fronto-temporo-parietal kanan asimetris (*Gambar 3*). Selain itu juga ditemukan atrofi serebri eksternal pada area fronto temporo parietal kanan dengan kontras IV tampak prominen leptomeningeal angiomasosis dan adanya hemangioma kaverosus kecil multipel pada ujung kornu anterior ventrikel lateralis bilateral dan thalamus kanan (*Gambar 3*). Terdapat penebalan jaringan lunak area maksilo frontal kanan dan sinusitis maksilaris bilateral.

Pasien juga menjalani elektroensefalografi (EEG) sejak tahun 2015 hingga akhir tahun 2017 yang dilakukan berkala setiap 6 bulan dengan hasil bervariasi. Pada pertengahan tahun 2017 hasil EEG pasien abnormal dimana terdapat gambaran hipofungsi umum ringan dan gambaran photic driving di area sentroparietal. EEG terakhir dilakukan pada tanggal 12 November 2017 dengan hasil EEG normal.

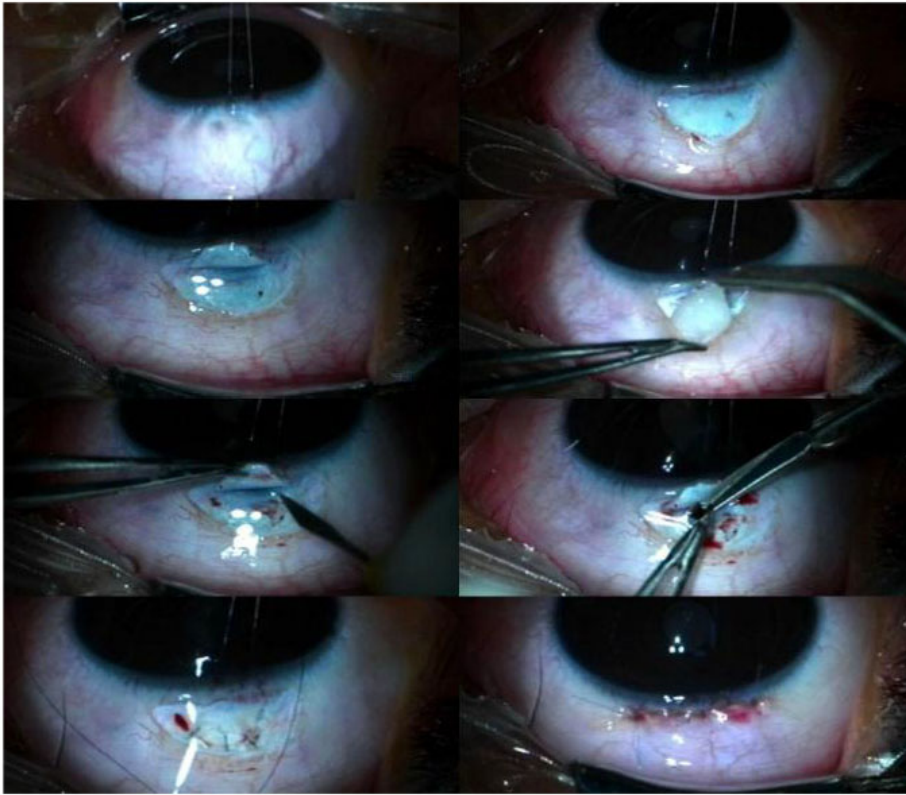
Konsultasi juga dilakukan ke bagian kulit dan kelamin karena adanya gambaran makula eritema pada wajah. Pemeriksaan menyeluruh kulit pasien didapatkan makula eritema dengan batas tegas berbentuk geografika ukuran

15x20 sentimeter pada sisi kanan wajah, selain itu didapatkan pula gambaran serupa pada bagian torakalis dan punggung bagian kanan yang sesuai dengan gambaran port wine stain dengan rencana penatalaksanaan konservatif dan rencana dilakukan tindakan laser saat pasien berusia dewasa. Konsultasi ke bagian bedah saraf juga dilakukan dengan rencana terapi konservatif.

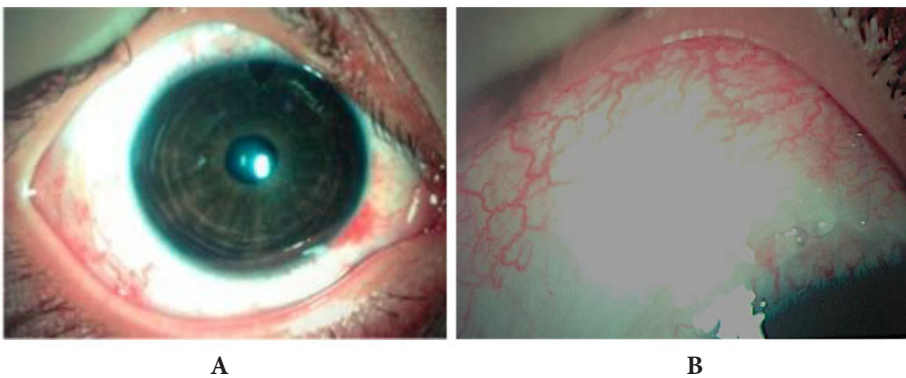
Selama masa perawatan bersama antara bagian pediatri dan mata dilakukan juga pemeriksaan penunjang pada pasien ini berupa MRA pada bulan Mei 2016 setelah pasien mengalami hemiparesis transien dengan hasil sistem vaskularisasi serebri anterior dan posterior yang tampak baik dan tak tampak jelas adanya malformasi vaskuler (*Gambar 4*). Pasien juga diperiksa secara berkala oleh bagian anak dan mata untuk memantau tekanan bola mata dan juga tumbuh kembangnya secara umum serta evaluasi kejadian kejang selama pertumbuhan pasien ini. Terapi anti epilepsi yang diberikan oleh bagian pediatri yaitu karbamazepin dengan dosis yang dinaikkan berkala dari dosis 10mg/kgBB/hari hingga 25mg/kg BB/hari.

Pemeriksaan dengan general anesthesia berikutnya dilakukan pada tanggal 8 Agustus 2017 mendapatkan hasil tekanan bola mata pada mata kanan 23,1 mmHg dengan kondisi segmen anterior dan posterior yang masih sama yaitu cup disc ratio 0,8 dengan cupping dan nasalisasi, sedangkan tekanan bola mata kiri masih normal yaitu 12,2 mmHg dengan kondisi segmen anterior dan posterior dalam batas normal. Streak retinoscopy juga dilakukan dengan hasil S+2,00 pada mata kanan dan S +1,50 C-1,00 x 180 pada mata kiri. Pasien masih mendapat terapi antiglaukoma berupa betaxolol 1% tetes mata 2 x 1 untuk mata kanan. Upaya pemberian medikamentosa untuk menurunkan tekanan bola mata pada pasien ini juga tidak menunjukkan hasil optimal sehingga dilakukan operasi trabekulektomi dengan 5-fluorouracil (5-FU) pada mata kanan dengan anestesi umum tanpa adanya komplikasi selama operasi (*Gambar 5*).

Langkah operasi trabekulektomi yang dilakukan yaitu pasien disiapkan dengan bius umum (GA-OTT) dengan posisi supinasi. Setelah desinfeksi



Gambar 5. Prosedur operasi trabekulektomi + 5FU pada pasien dengan SSW



Gambar 6. A) Gambaran mata kanan pasca operasi hari pertama dan B) Bleb pada mata kanan

dan pemasangan doek steril maupun eyedropper, dilakukan pembuatan flap konjungtiva dengan fornix based, perdarahan diatasi dengan kauter. Flap sklera dibuat dengan bentuk rectangular, 5-FU diaplikasikan dengan cotton bud di atas flap sklera dan didiamkan selama 3 menit, kemudian cotton bud dikeluarkan dan dilakukan irigasi dengan cairan RL untuk membilas residu 5-FU yang masih

tersisa. Parasentesis dilakukan dengan stab 15 derajat, dilanjutkan dengan sklerotomi, kemudian iridektomi perifer di jam 12. Setelah memasukkan visco elastic, sklera dijahit dengan nylon 10.0, dilanjutkan dengan penjahitan pada konjungtiva. Langkah terakhir adalah injeksi subkonjungtiva dengan deksametason dan gentamisin, pemberian tetes mata xitrol dan penutupan luka (Gambar 5).

Hari pertama pasca operasi didapatkan tekanan bola mata pasien adalah 20 mmHg dan 18 mmHg. Pasien sudah diperbolehkan pulang dengan obat pulang adalah metilprednisolon 3x4 mg, amoksisilin sirup 3x1 cth, paracetamol 3x250 mg, xitrol tetes mata 6x1 tetes pada mata kanan. Pasien kemudian dipantau kembali satu minggu pasca operasi dan diperoleh tekanan bola mata kanan menjadi 17 mmHg. Tekanan bola mata pasien satu bulan pasca operasi meningkat hingga 22 mmHg tanpa pemberian terapi antiglaukoma dan dijadwalkan kontrol satu bulan berikutnya dengan hasil tekanan bola mata tetap yaitu 22 mmHg. Pemeriksaan tekanan bola mata lima bulan pasca operasi 14 mmHg tanpa pemberian terapi antiglaucoma (Gambar 6).

PEMBAHASAN

Sindrom Sturge Weber (SSW) merupakan suatu kumpulan penyakit dengan manifestasi pada kulit, mata dan sistem saraf pusat akibat mutasi gen GNAQ somatik pada *ectoderm*. Insiden SSW sangat jarang yaitu 1: 50.000 kelahiran hidup dan bersifat sporadik. Pasien ini tidak memiliki keluarga dengan kondisi serupa sehingga hal ini sesuai dengan hipotesis bahwa SSW bersifat sporadik.¹

SSW memiliki karakteristik yang khas dan dapat dikelompokkan menjadi trias klasik yang meliputi adanya makula eritema yang disebut dengan *port wine stain* pada wajah, leptomeningeal angiomas ipsilateral dan adanya glaukoma.²⁻⁴ Terdapat skala Roach yang biasa digunakan untuk membagi kelainan ini yaitu tipe I, tipe II dan tipe III dimana pada tipe I dan II dapat muncul manifestasi glaukoma, namun pada tipe III biasanya tidak ada manifestasi glaukoma.⁵

Port Wine Stain (PWS) merupakan eflorensi makula kongenital yang bisa menjadi progresif.⁵ Lesi ini dapat muncul dengan warna merah muda yang dapat berubah menjadi warna merah yang lebih gelap menyerupai minuman anggur (*wine*) dan berdistribusi sesuai nervus trigeminal dengan predileksi unilateral dan ipsilateral terhadap angioma pada piamater.⁵ PWS biasanya lebih sulit dievaluasi pada pasien yang berkulit gelap dengan penyebaran yang bisa meliputi area wajah yang lain seperti bibir, gusi, palatum, lidah,

faring dan laring. Area leher, badan dan ekstremitas juga dapat terkena secara ipsilateral atau kontralateral terhadap angioma fasial.^{2,6}

Pasien ini memiliki PWS pada wajah sisi kanan yang menyebar di sekitar daerah nervus trigeminal serta terdapat pada mukosa rongga mulut dan palatum yang timbul sejak lahir dan bersifat menetap. Kondisi PWS ini sudah dikonsultasikan ke bagian kulit dan kelamin dan direncanakan tindakan laser pada saat pasien dewasa dan sudah kooperatif. Sekitar 75% sampai 90% pasien yang menderita SSW mengalami kejang parsial atau umum yang sering muncul pada tahun pertama kehidupan dan dapat diikuti dengan hemiparesis transien maupun permanen dengan kemungkinan sebesar (25-60%) serta retardasi mental yang memengaruhi tumbuh kembang serta aktivitas pasien dalam melakukan aktivitas sehari-hari maupun di sekolah.⁷ Hal ini dapat terjadi akibat adanya abnormalitas aliran darah dalam angioma leptomeningen sehingga terjadi peningkatan permeabilitas kapiler, stasis, dan oklusi vena yang bisa menyebabkan gangguan neurologis awal seperti kejang, hemiparesis yang bersifat sementara maupun menetap.⁷

Pasien ini mengalami kejang berulang pada saat tahun pertama kehidupannya yaitu sejak usia empat bulan hingga usia tiga tahun dengan pengobatan antikonvulsan karbamazepin dengan pemberian titrasi saat awal pemberian dan direncanakan diberikan hingga tiga tahun bebas kejang. Pasien juga sempat mengalami kejang parsial dan hemiparesis sementara pada saat dirawat di rumah sakit. EEG digunakan untuk mengevaluasi bangkitan dan lokalisasi aktivitas bangkitan pada bangkitan refrakter pada kasus epilepsi.⁸ Pasien ini menjalani EEG berkala setiap 6 bulan dengan hasil bervariasi dimana tampak gambaran abnormal berupa hipofungsi umum ringan dan gambaran *photoc driving* di area sentroparietal pada pertengahan tahun 2017 dan gambaran EEG normal 6 bulan setelahnya.

Manifestasi okuler yang bisa muncul pada pasien dengan SSW adalah glaukoma dengan insiden sekitar 30% sampai 70%. Kondisi ini dapat muncul sejak lahir namun dapat pula terjadi pada usia anak-anak maupun dewasa.⁹ Tanda

adanya glaukoma pada pasien dengan SSW yang dapat muncul berupa ukuran diameter kornea lebih dari 12 mm dalam tahun pertama setelah lahir, edema kornea, *cupping* nervus optikus lebih besar daripada 0,3 disertai dengan TIO tinggi.^{6,9} Glaukoma biasanya terjadi hanya pada PWS fasial ipsilateral tetapi bisa terjadi glaukoma bilateral bila lesinya bilateral. Kejadian glaukoma kontralateral dilaporkan jarang terjadi.⁹

Patogenesis glaukoma pada SSW masih belum diketahui secara pasti. Beberapa teori mengenai patogenesis tersebut antara lain hipersekresi atau transudasi dari hemangioma koroid, produksi akuos humor meningkat karena rangsangan saraf, hambatan aliran aqueos humor karena malformasi sudut bilik mata depan, dan peningkatan tekanan episklera dimana adanya peningkatan tekanan vena episklera disinyalir memegang peran penting terhadap terjadinya glaukoma awitan lambat.^{2,6,10} Salah satu teori yang mendukung bahwa peningkatan tekanan pembuluh darah episklera menyebabkan peningkatan tahanan pada aliran aqueos humor pada pasien dengan SSW adalah teori yang diajukan oleh Phelps yang memeriksa 21 pasien SSW dengan glaucoma dimana pembuluh darah episklera mudah mengalami refluks ke dalam kanal *schlemm*.¹¹

Glaukoma sudut terbuka dan penurunan lapang pandang yang progresif merupakan tipe glaukoma yang paling sering dialami pasien dengan SSW. Terdapat analisis lain yang memungkinkan terjadinya glaukoma pada SSW yaitu adanya abnormalitas anyaman trabekulum. Barkan pada tahun 1957 melaporkan goniotomi memberikan hasil baik pada pasien SSW.¹² Hal tersebut mendukung hipotesis bahwa terdapat suatu membran yang menutupi sudut bilik mata dan menghambat aliran aqueos humor. Tindakan goniotomi berfungsi untuk melepaskan membran ini dari sudut bilik mata depan sehingga melancarkan aliran aqueos humor.¹² Kelainan anatomi pada jalur aqueous humor lainnya dikemukakan oleh Christiansen dan Records yang melaporkan bahwa letak insersi pangkal iris dan korpus siliaris pada anyaman trabekulum mengalami perubahan yaitu lebih ke anterior. Hal

ini dikaitkan dengan abnormalitas yang terjadi pada sudut bilik mata depan yang terlihat pada pasien SSW. Penelitian yang dilakukan sebelumnya juga menunjukkan bahwa anyaman trabekulum pasien SSW memiliki kemiripan dengan anyaman trabekulum orang usia lanjut dan pasien glaukoma sudut terbuka.^{13,14}

Teori terbaru adalah kombinasi dari hambatan aliran humor aqueos oleh malformasi sudut bilik mata depan dan peningkatan tekanan episklera menyebabkan glaukoma pada pasien sindrom Sturge-Weber.² Beberapa peneliti menduga bahwa malformasi sudut bilik mata depan berkaitan dengan glaukoma *early-onset* dan peningkatan tekanan episklera berkaitan dengan timbulnya glaukoma *later-onset* pada pasien sindrom Sturge-Weber.² Pasien SSW pada kasus ini cenderung mengarah ke kondisi *later-onset* glaukoma yang didukung dari gejala, manifestasi klinis dan pemeriksaan fisik yang telah dilakukan.

Pemeriksaan penunjang yang dapat dilakukan untuk membantu penegakan diagnosis SSW salah satunya adalah CT scan dan MRI. CT scan mampu memperlihatkan kalsifikasi pada bayi bahkan neonatus.⁴ Temuan lain mencakup atrofi otak, pembesaran pleksus koroideus, vena-vena pengalir yang tidak normal, dan kebocoran sawar darah-otak setelah bangkitan. Pemeriksaan MRI dengan pemberian gadolinium dapat memperlihatkan angioma di piamater sehingga pemeriksaan ini dapat membantu penegakan diagnosis SSW lebih dini.⁴ Temuan khas yang mungkin tampak pada MRI adalah *enhancement* angioma leptomeningen setelah pemberian gadolinium yang biasanya tidak terlihat di CT scan atau angiografi. Temuan lain mencakup mielinisasi di sekitar angioma leptomeningen, pleksus koroideus besar yang ukurannya berkorelasi dengan pembesaran angioma, serta oklusi sinovenous progresif di MRI venografi.

Pasien dengan SSW dapat mengalami penurunan volume substansia alba di hemisfer serebri yang terletak sesisi dengan angioma. Menurut Bosnyak E et al., kondisi ini berkaitan dengan tingkat IQ dan mungkin berperan terhadap terjadinya gangguan kognitif pada anak dengan SSW.¹⁵ Pasien mengalami epilepsi

dan juga hemiparesis transien dengan risiko terjadinya penurunan suplai oksigen ke otak.¹⁵ Pasien saat diperiksa sering tidak kooperatif terutama saat dilakukan pemeriksaan visus, tekanan bola mata dan saraf mata di poli mata, namun orang tua pasien menyangkal adanya hambatan dalam tumbuh kembang pasien dan hasil pemantauan dari bagian pediatri masih menyatakan bahwa tumbuh kembang pasien masih sesuai dengan anak seusianya.

Glaukoma yang berhubungan dengan SSW umumnya lebih sulit ditangani dengan tingkat keberhasilan terapi yang rendah dan risiko komplikasi pasca operasi yang cukup tinggi. Modalitas terapi awal yang dapat diberikan adalah medikamentosa berupa golongan *betablocker* topikal seperti timolol 0,25% dan inhibitor karbonik anhidrase seperti diamox. Dosis diamox yang diberikan adalah 10-15 mg/kgBB/hari. Selain itu prostaglandin analog juga menjadi salah satu pilihan terapi topikal pada pasien dengan glaukoma akibat SSW. Studi sebelumnya mencoba meneliti efek pemberian latanoprost pada pasien sindrom Sturge-Weber.^{16,17} Altuna JC et al., mendapatkan 3 dari 18 pasien mengalami penurunan tekanan intraokuler sebanyak 20% setelah pemberian latanoprost selama 6 bulan.¹⁶ Sedangkan Yang CB et al., memperoleh hasil adanya kegagalan terapi pada pasien anak-anak dengan tekanan bola mata dan PWS sebesar 66,6% setelah satu bulan pemberian latanoprost.¹⁷ Hal ini kemungkinan disebabkan oleh anatomi dari *trabecular meshwork* pada pasien dengan PWS sejak lahir menyerupai anatomi dari *trabecular meshwork* pada pasien dengan glaukoma kongenital, sedangkan kondisi *trabecular meshwork* pada pasien dengan PWS yang mengalami glaukoma onset lambat menyerupai anatomi *trabecular meshwork* normal, namun masih diperlukan penelitian lebih lanjut untuk membuktikan hal ini.¹⁸ Sakai H et al., juga memaparkan efek samping pemberian latanoprost yaitu adanya kejadian *choroidal detachment* pada pasien dengan SSW yang diberikan terapi latanoprost dengan perbaikan total dari *choroidal detachment* setelah pemberian latanoprost dihentikan.¹⁹ Efikasi yang tidak optimal serta efek samping yang mungkin

ditimbulkan dari pemberian latanoprost menjadi salah satu pertimbangan pemilihan obat antiglaukoma lain pada pasien pada laporan kasus ini.

Pasien pada kasus didiagnosis dengan megalokornea dan dicurigai glaukoma sekunder akibat SSW. Trabekulektomi dilakukan bertujuan untuk membuat saluran baru yang mengalirkan humor akuos dari bilik mata depan ke ruang sub konjungtiva. Saluran baru diharapkan dapat bertahan dalam jangka waktu lama sehingga dapat mempertahankan TIO sesuai target yang diharapkan. Operasi filtrasi seperti yang dilakukan pada pasien ini juga dilakukan oleh Lindemann F et al., dimana tindakan trabekulektomi dengan 5-FU dianggap merupakan prosedur pembedahan yang efisien sebagai terapi glaukoma dengan rerata tekanan intraokuler (TIO) menurun dari 27.2 ± 6.7 menjadi 13.2 ± 4.2 mmHg pada tahun pertama dan 13.8 ± 3.7 mmHg setelah 3 tahun.²⁰

Studi oleh sebelumnya dilakukan terhadap 36 mata pasien SSW dengan glaukoma.²¹ Penelitian pada tahun 1990 ini dilakukan untuk mempelajari jenis terapi intervensi bedah, alasan dari intervensi bedah dan waktu dilakukan terapi intervensi bedah.²¹ Studi ini mendapatkan bahwa 45% pasien dilakukan terapi intervensi bedah dengan alasan perubahan yang terjadi pada nervus optikus sedangkan 55% dilakukan dengan alasan peningkatan tekanan intraokuler yang terjadi.²¹ Hasil penelitian Iwach AG et al., melaporkan bahwa goniotomi yang disertai dengan terapi medikamentosa adalah terapi yang paling efektif dibandingkan dengan goniotomi saja, maupun operasi lain seperti trabekulektomi saja.²¹ Iwach AG et al., juga merekomendasikan tindakan goniotomi pada pasien usia muda karena menunjukkan hasil yang baik dengan komplikasi minimal.²¹

Sumber kepustakaan lain menyebutkan bahwa penatalaksanaan glaukoma pada pasien dengan SSW dapat dilakukan melalui intervensi bedah yaitu goniotomi atau trabekulotomi yang biasanya dilakukan pada bayi baru lahir dengan *trabeculodysgenesis*.²² Sedangkan kombinasi trabekulektomi dan trabekulotomi sangat baik dilakukan

pada glaukoma *early-onset*.²² Hal ini berdasarkan pada trabekulotomi dilakukan untuk membebaskan hambatan aliran humor akuos dan trabekulektomi dilakukan untuk menurunkan tekanan episklera.⁶

Hingga saat ini belum ada pedoman khusus dalam menangani glaukoma pada pasien dengan SSW. Studi yang dilakukan oleh van Emlen C et al., melaporkan pemberian terapi medikamentosa dan disertai dengan *cyclocryotherapy*.²³ Terapi kombinasi tersebut dilaporkan membuat tekanan intraokuler stabil yaitu kurang dari 21 mmHg pada seluruh pasien.²³ Akan tetapi diperlukan pertimbangan yang matang dalam memutuskan perlunya tindakan *cyclocryotherapy* terutama pada kasus glaukoma dengan tajam penglihatan yang masih baik maupun pada kasus awal saat modalitas terapi lain belum dicoba karena tindakan *cyclocryotherapy* ini dapat menimbulkan risiko terjadinya ptisis bulbi pada pasien.

Studi lain oleh Sidoti PA et al., melaporkan bahwa trabekulektomi dengan mitomycin C sebagai terapi alternatif.²⁴ Tekanan intraokuler pada 59% dari 29 pasien terkontrol antara 5 mmHg dan 21 mmHg selama 3 tahun tanpa disertai intervensi lain ataupun komplikasi. Namun 5 pasien mengalami infeksi yaitu blebitis dan endoftalmitis.²⁴ Hal ini tidak didapatkan pada penelitian yang dilakukan oleh beberapa studi sebelumnya yang juga melakukan kombinasi terapi tersebut untuk mengatasi glaukoma pada pasien sindrom Sturge-Weber.²³⁻²⁶

Studi yang dilakukan oleh Hamush NG et al., dan Budenz DL et al., melaporkan penggunaan implant pada pasien glaukoma pada SSW.^{27,28} Budenz DL et al., melaporkan bahwa penggunaan *Baerveldt device* dapat menjaga tekanan intraokuler tetap berada dibawah 21 mmHg.²⁸ Hamush NG et al., melaporkan bahwa penggunaan *Ahmed implants* dapat menjaga tekanan intraokuler tetap berada dibawah 21 mmHg pada 79% dari 11 mata dalam 2 tahun, 59% dalam 3,5 tahun, dan 30% dalam 5 tahun.²⁷

SIMPULAN

Sindrom Sturge Weber merupakan suatu sindrom neurokutaneus dengan manifestasi yang dapat muncul pada

mata dan sistem saraf pusat. Manifestasi pada mata yang paling sering terjadi adalah glaukoma. Penatalaksanaan glaukoma pada pasien dengan SSW sering memberikan hasil yang kurang optimal apabila hanya diterapi dengan pemberian medikamentosa saja. Tindakan operasi seperti operasi filtrasi dengan trabekulektomi merupakan salah satu terapi pilihan untuk menangani glaukoma pada pasien SSW dengan hasil operasi yang cukup baik.

KONFLIK KEPENTINGAN

Tidak ada

PENDANAAN

Pribadi

KONTRIBUSI PENULIS

Seluruh penulis memiliki kontribusi yang sama dalam penulisan laporan kasus ini baik dari pemilihan kasus, tindakan yang akan dilakukan, hingga evaluasi secara berkala terhadap luaran klinis yang dicapai pada pasien setelah tindakan.

DAFTAR PUSTAKA

- Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, Baugher JD, Frelin LP, Cohen B, et al. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. *N Engl J Med*. 2013;368(21):1971-9.
- Higueros E, Roe E, Granell E, Baselga E. Sturge-Weber Syndrome: A Review. *Síndrome de Sturge-Weber: revisión*. *Actas Dermosifiliogr*. 2017;108(5):407-417.
- Oakes WJ. The natural history of patients with the Sturge-Weber syndrome. *Pediatr Neurosurg*. 1992;18(5-6):287-290.
- Comi AM. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge-Weber syndrome. *Neurologist*. 2011;17(4):179-184.
- Ray D, Mandal AK, Chandrasekhar G, Naik M, Dhepe N. Port-wine vascular malformations and glaucoma risk in Sturge-Weber syndrome. *J AAPOS*. 2010;14(1):105.
- Mantelli F, Bruscolini A, La Cava M, Abdolrahimzadeh S, Lambiase A. Ocular manifestations of Sturge-Weber syndrome: pathogenesis, diagnosis, and management. *Clin Ophthalmol*. 2016;10:871-878.
- Jülich K, Neuberger I, Sahin M, Takeoka M, Pinto A, Prabhu SP. Yield of Emergent Neuroimaging in Patients With Sturge-Weber Syndrome Presenting With Acute Neurologic Symptoms. *J Child Neurol*. 2019;34(1):17-21.
- Brenner RP, Sharbrough FW. Electroencephalographic evaluation in Sturge-Weber syndrome. *Neurology*. 1976;26(7):629-632.
- Javaid U, Ali MH, Jamal S, Butt NH. Pathophysiology, diagnosis, and management of glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Int Ophthalmol*. 2018;38(1):409-416.
- Wahab A, Wahab S, Khan RA, Goyal R, Dabas N. Sturge Weber Syndrome: A Review. *Bombay Hospital Journal*. 2008;50(1):55-58.
- Phelps CD. The pathogenesis of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology*. 1978;85(3):276-286.
- Barkan O. Goniotomy for glaucoma associated with nevus flammeus; successful operation in two cases. *Am J Ophthalmol*. 1957;43(4 Part 1):545-549.
- Christensen GR, Records RE. Glaucoma and expulsive hemorrhage mechanisms in the Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology*. 1979;86(7):1360-1366.
- Cibis GW, Tripathi RC, Tripathi BJ. Glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology*. 1984;91(9):1061-1071.
- Bosnyák E, Behen ME, Guy WC, Asano E, Chugani HT, Juhász C. Predictors of Cognitive Functions in Children With Sturge-Weber Syndrome: A Longitudinal Study. *Pediatr Neurol*. 2016;61:38-45.
- Altuna JC, Greenfield DS, Wand M, Liebmann JM, Taglia DP, Kaufman PL, et al. Latanoprost in glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome: benefits and side-effects. *J Glaucoma*. 1999 Jun;8(3):199-203. PMID: 10376261.
- Yang CB, Freedman SF, Myers JS, Buckley EG, Herndon LW, Allingham RR. Use of latanoprost in the treatment of glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1998;126(4):600-602.
- Ong T, Chia A, Nischal KK. Latanoprost in port wine stain related paediatric glaucoma. *Br J Ophthalmol*. 2003;87(9):1091-1093.
- Sakai H, Sakima N, Nakamura Y, Nakamura Y, Hayakawa K, Sawaguchi S. Ciliochoroidal effusion induced by topical latanoprost in a patient with sturge-weber syndrome. *Jpn J Ophthalmol*. 2002;46(5):553-555.
- Lindemann F, Plange N, Kuerten D, Schimitzek H, Koutsonas A. Three-Year Follow-Up of Trabeculectomy with 5-Fluorouracil. *Ophthalmic Res*. 2017;58(2):74-80.
- Iwach AG, Hoskins HD Jr, Hetherington J Jr, Shaffer RN. Analysis of surgical and medical management of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology*. 1990;97(7):904-909.
- Ali MA, Fahmy IA, Spaeth GL. Trabeculectomy for glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmic Surg*. 1990;21(5):352-355.
- van Emelen C, Goethals M, Dralands L, Casteels I. Treatment of glaucoma in children with Sturge-Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2000;37(1):29-34.
- Sidoti PA, Belmonte SJ, Liebmann JM, Ritch R. Trabeculectomy with mitomycin-C in the treatment of pediatric glaucomas. *Ophthalmology*. 2000;107(3):422-429.
- Board RJ, Shields MB. Combined trabeculectomy-trabeculectomy for the management of glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmic Surg*. 1981;12(11):813-817.
- Agarwal HC, Sandramouli S, Sihota R, Sood NN. Sturge-Weber syndrome: management of glaucoma with combined trabeculectomy-trabeculectomy. *Ophthalmic Surg*. 1993;24(6):399-402.
- Hamush NG, Coleman AL, Wilson MR. Ahmed glaucoma valve implant for management of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1999;128(6):758-760.
- Budenz DL, Sakamoto D, Eliezer R, Varma R, Heuer DK. Two-staged Baerveldt glaucoma implant for childhood glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology*. 2000;107(11):2105-2110.



This work is licensed under a Creative Commons Attribution