

Anomali Poland dengan Kelainan Mata

Oleh: Hartono

Laboratorium Ilmu Penyakit Mata
Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada/Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito,
Yogyakarta

ABSTRACT

Hartono — *Poland anomaly associated with ocular anomalies*

A 6-year old boy suffering from Poland anomaly has been reported. The patient showed a complete picture of this malformation which consisted of aplastic greater pectoral muscle and breast on the left side of the chest, as well as oligodactily of the left hand.

Other anomalies found were ocular and oral anomalies. The ocular anomalies consisted of hypertelorism, bilateral esotropias due to bilateral abducent palsy, and bilateral optic nerve hypoplasia. Oral anomalies consist of the inability to close the mouth properly and the inability to smile may be due to the defect of oral muscles.

Key Words: Poland anomaly – chest anomaly – oligodactily – ocular anomalies – oral anomalies

PENGANTAR

Pengenalan sindrom-sindrom klinik makin lama makin menjadi penting. Dalam membuat diagnosis sindrom pemeriksaan dituntut untuk dapat membuat deskripsi malformasi yang ditemukan. Hal ini penting untuk menghindari pemeriksaan yang lebih mahal dan kadang-kadang bersifat invasif untuk menegakkan diagnosis nya.

Dengan makin berkurangnya penyakit infeksi dan malnutrisi maka diharapkan penyakit yang mempunyai dasar genetik akan meningkat (Emery, 1975), demikian pula mengenai kelainan kongenital. Menurut Lamy (1975) 3-4% neonatus mengalami malformasi.

Dalam tulisan ini akan dilaporkan satu kasus anomali kongenital yang sangat jarang adanya, yaitu anomali Poland. Tulisan ini diharapkan dapat memberi kesadaran pada klinisi akan pentingnya pemeriksaan secara menyeluruh pada penderita yang memperlihatkan gambaran fisik yang tidak wajar.

LAPORAN KASUS

Pada tanggal 23-10-1990 seorang anak laki-laki berumur 6 tahun dibawa oleh ibunya ke Unit Rawat Jalan Penyakit Mata Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito (Nomor CM 262361) dengan aloanamnesis sebagai berikut. Anak

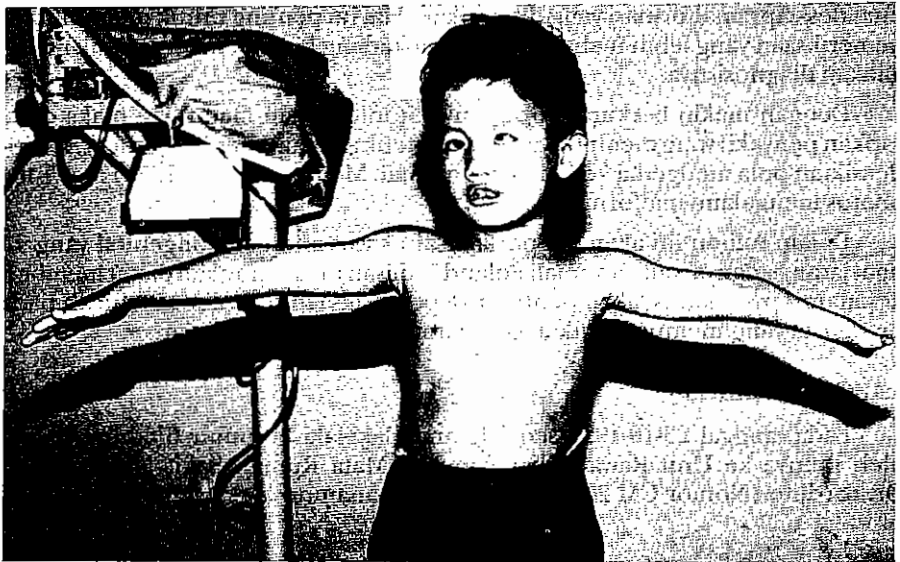
itu mengeluh penglihatannya kabur serta kesulitan untuk membaca. Ia tidak bisa menggerakkan matanya ke samping, sehingga harus menoleh untuk melihat. Kedua matanya selalu bergulir ke arah hidung. Anak itu juga tidak bisa tersenyum, dan apabila mulut menutup, bibir atas dan bawah tidak dapat menutup rapat. Apabila berbicara, suaranya sangat perlahan. Muka sebelah kiri agak kecil (asimetris). Dada kiri mengempis. Tangan kiri cacat karena hanya ada ibu jari saja.

Pada pemeriksaan mata didapat tajam penglihatan mata kanan dan kiri masing-masing 6/60 dan tidak bisa dikoreksi. Gerak mata horizontal terganggu dan menunjukkan adanya esotropia bilateral, karena kelumpuhan nervus abducens bilateral. Pemeriksaan fundus menunjukkan hipoplasia nervus opticus bilateral.

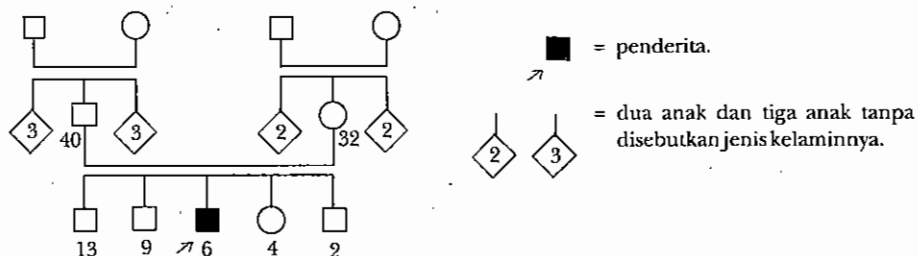
Pemeriksaan sindroma malformasi secara keseluruhan memperlihatkan hasil sebagai berikut. Muka asimetris dengan adanya hipoplasia muka sisi kiri. Mulut tidak dapat tertutup rapat, meskipun gigi-gigi atas bisa bertemu dengan gigi-gigi bawah, karena kedua bibir tidak bisa merapat. Lidah tampak mencong ke kanan. Dada asimetris dengan adanya pengempisan dada sebelah kiri dan adanya hipoplasia areola dan papilla mammae. Pada membrum superius kiri didapat oligodaktili, yaitu tidak tumbuhnya beberapa jari. Pada penderita ini hanya tumbuh ibu jari.

Pemeriksaan fisik lain normal, dan keadaan mental penderita terkesan normal, dan anak ini masih duduk di Taman Kanak-Kanak.

Anak ini adalah anak ketiga pasangan suami isteri yang berturut-turut berumur 40 dan 32 tahun, yang tidak menunjukkan adanya riwayat perkawinan keluarga. Kedua kakak dan kedua adik penderita normal. Gambaran fisik penderita dapat dilihat pada GAMBAR 1 dan silsilah keluarga dapat dilihat pada GAMBAR 2.



GAMBAR 1. - Kelainan fisik pada anomali Poland.



GAMBAR 2. – Silsilah keluarga penderita anomali Poland.

PEMBICARAAN

Poland pada tahun 1841 melaporkan kasus ketiadaan *musculus pectoralis major* dan *musculus pectoralis minor* unilateral serta sindaktili kutan pada tangan unilateral (Jones, 1988). Sindroma ini juga disertai defek kosta dan *cartilago costalis* (Green, 1986; Behrman & Vaughan, 1987). Insidensi anomali ini adalah 1 dalam 20 000 kelahiran, dan diperkirakan 10 persen pasien yang menderita sindaktili adalah penderita anomali Poland (Jones, 1988).

Malformasi unilateral pada anomali Poland dapat bervariasi yang bisa berupa kelainan sebagai berikut (Jones, 1988). Pada dada terdapat hipoplasia atau aplasia *musculus pectoralis major* dan *minor*, hipoplasia areola serta *papilla mammae*, serta defek kosta. Pada anggota atas unilateral kelainannya dapat berupa sindaktili, brakidaktili, oligodaktili, dan kadang-kadang lebih berat lagi, yaitu berupa reduksi jari. Kelainan lain yang mungkin timbul adalah *hemivertebrae*, kelainan ginjal dan kelainan Sprengel.

Bowet *et al.* (Jones, 1988) memperkirakan bahwa defek primernya adalah defek perkembangan arteria *subclavia* proksimal dengan defisit aliran darah ke *membrum superius* dan daerah dada sepihak.

Pada kasus yang dilaporkan ternyata didapat kelainan yang sangat khas dan lengkap. Bahkan kelainan pada anggota atas merupakan kelainan yang berat, yaitu hanya terdapat ibu jari saja pada tangan kiri. Yang menarik pada penderita ini adalah adanya kelainan pada kedua mata yang berupa hipertelorisme, esotropia bilateral, dan hipoplasia *nervus opticus* bilateral. Hipoplasia ini yang menyebabkan penurunan visus yang tidak bisa dikoreksi. Demikian pula adanya kelainan pada mulut juga menarik. Pada laporan-laporan terdahulu tidak pernah disebutkan adanya kelainan mata dan mulut yang menyertai anomali Poland. Apakah kelainan mata dan mulut ini juga dapat terjadi pada anomali Poland belum diketahui. Kalau kelainan mata dan mulut dapat terjadi pada anomali Poland, maka anomali ini tentu mempunyai ekspresivitas yang lebih beraneka ragam dibanding dengan yang diperkirakan (Jones, 1988).

Anomali Poland lebih banyak didapat pada pria dan 75 persen terdapat pada sisi kanan (Jones, 1988). Pada kasus ini secara kebetulan juga terjadi pada anak laki-laki, tetapi anomalnya terdapat pada sisi kiri.

Pewarisan anomali Poland belum diketahui. Pada kasus ini penderita adalah anak ketiga dari lima bersaudara dari perkawinan tanpa adanya hubungan

keluarga. Dengan demikian munculnya anomali Poland pada anak ini juga tidak jelas.

RINGKASAN

Telah dilaporkan seorang anak laki-laki umur 6 tahun yang menderita anomali Poland. Anomali ini ditandai adanya asimetri dada karena hipoplasia musculus pectoralis major dan minor, hipoplasia areola dan papilla mammae, serta kelainan tangan pada sisi yang sama. Kasus yang dilaporkan menunjukkan anomali yang khas dan lengkap, bahkan didapat pula kelainan mata dan kelainan mulut.

Kelainan mata yang ditemukan adalah berupa hipertelorisme, esotropia bilateral, dan hipoplasia nervus opticus bilateral yang menyebabkan penurunan tajam penglihatan yang tidak bisa dikoreksi.

Kelainan pada mulut berupa sulitnya merapatkan bibir atas dan bawah, ketidakmampuan tersenyum, ketidakmampuan berbicara keras, dan mencongnya lidah ke kanan.

Pewarisan anomali Poland belumlah jelas, demikian pula tidak dapat di analisis kemungkinan pewarisan anomali Poland pada kasus ini.

KEPUSTAKAAN

- Behrman, R. E., & Vaughan, V. C. 1987 *Nelson Textbook of Pediatrics*, 13th ed. W. B. Saunders Company, Philadelphia.
- Emery, A. E. H. 1975 *Elements of Medical Genetics*, 4th ed. Churchill Livingstone, Edinburgh.
- Green, M. 1986 *Green and Richman Pediatric Diagnosis*, 4th ed. W. B. Saunders Company, Philadelphia.
- Jones, K. L. 1988 *Smith's Recognizable Pattern of Human Malformations*, 4th ed. W. B. Saunders Company, Philadelphia.
- Lamy, M. 1975 *Génétique Médicale*, 2^e ed. Masson & Cie Éditeurs, Paris.
-

Leukocytosis in Acute Stroke

By: Harsono

Department of Neurology
Gadjah Mada University Faculty of Medicine
Yogyakarta

INTISARI

Harsono — *Leukositosis pada stroke akut*

Jumlah leukosit di dalam darah tepi penderita infark otak biasanya dalam batas normal, tetapi dapat meningkat sampai 20 000 sel/mm³ pada penderita perdarahan intraserebral, perdarahan subaraknoid atau embolus septik. Leukositosis dapat terjadi dalam beberapa jam sesudah onset dan kemudian dapat bertahan selama beberapa hari.

Pengalaman klinik menunjukkan bahwa leukositosis juga dapat terjadi pada beberapa penderita infark otak akut. Penelitian lebih lanjut tentang hal ini menunjukkan hasil yang berbeda dengan kepustakaan. Tiga puluh enam dari 52 penderita perdarahan otak (69%) dan 34 dari 57 penderita infark otak akut (60%) menunjukkan adanya leukositosis. Proporsi tersebut menunjukkan perbedaan yang tidak bermakna.

Dari titik-titik *cut-off* yang berbeda diperoleh gambaran bahwa leukositosis pada *stroke* akut memiliki arti diagnostik yang rendah. Leukositosis tadi merupakan gejala laboratorik yang wajar, sebagaimana halnya defisit neurologik lain pada penderita *stroke*. Dengan demikian pemberian antibiotika yang hanya didasarkan atas leukositosis saja merupakan tindakan yang tidak tepat. Perdarahan, cemas, nyeri kepala, dan hipoksia dapat merangsang timbulnya leukositosis.

Key Words: leukocytosis - acute stroke - antibiotics - cerebral infarction - cerebral haemorrhage

INTRODUCTION

White blood cell count in peripheral blood is usually normal in patients with infarction, but may increase up to 20 000 cells/mm³ after intracerebral or subarachnoid haemorrhage or septic embolus (Adams & Victor, 1987; Rowland, 1989). In subarachnoid haemorrhage, leukocytosis commonly develops within hours of onset and may persist for several days. This reaction to a sterile chemical meningitis is caused by irritant haemoglobin and plasma in the subarachnoid space. Reappearance of this sign is often an indicator of recurrent bleeding (Toole, 1984).

Routine laboratory data of stroke patients have less diagnostic importance since the advent of CT scan and MRI but still important in individual cases (Rowland, 1989). Nevertheless, the availability of CT scan and MRI are still limited at the top referral or certain hospitals, and operational cost is high.

Because of these, clinical and routine laboratory data in stroke patients are still relevant and necessary for evaluation.

On the basis of ward experience with a few cases of stroke in which infarction shows striking leukocytosis, more systematic observations were undertaken. The objectives of the study are:

1. to observe the development of leukocytosis in acute stroke patients and
2. to assess the diagnostic importance of leukocytosis in acute stroke.

METHODS

Acute stroke patients admitted to the Bethesda Hospital in Yogyakarta between May 1990 to March 1991 were recruited in the study. Patient examinations were undertaken by the author less than 24 hours after admission. There are two categories of stroke, *i. e.* infarction and haemorrhage, which was confirmed by CT scan. A senior neurologist, well-trained and experienced in interpreting tomograms, carried out the readings independently. Patients with any proven acute or chronic inflammatory process, acute myocardial infarction, convulsion, leucaemia, head injury, brain tumor, uremia, dehydration, haemolysis, allergic reactions and steroid were excluded from the study.

Two senior and experienced analysts conducted the blood tests independently. The level of interobserver reliability was 0.87. The blood tests comprised total leukocyte and differential count.

Blood sample, one-half milliliter heparinized venous blood, was taken from each patient between 07:00 – 07:30 a.m. before meal, less or equal to 48 hours after onset. Blood examination should be completed 30–60 minutes afterwards. Conventional instruments and manual count were used to perform the blood test with regard to errors in haemocytometry (for instance apparatus, personal skills, and inherent errors).

Age, gender, time of onset, time of hospitalization, interval between onset and blood collection, and site of cerebral lesion were analyzed descriptively. Furthermore, sensitivity, specificity, likelihood ratio, predictive values and chi-square test of significance were calculated.

RESULTS

A total of 179 patients were enrolled in the study. Seventy patients were excluded with the following reasons: no CT scan examination (22 patients), convulsion (5 patients), respiratory tract infection (5 patients), brain tumor encephalitis (1 patient), acute exacerbation of rheumatoid arthritis (1 patient), chronic subdural hematoma due to head injury (1 patient), and interval between onset and blood collection exceeds 48 hours (34 patients).

The characteristics of the remaining 109 patients whose diagnosis was confirmed by CT scan were as follows: 69 males and 40 females; age varies from 25 to 90 years (median: 64 years); 52 patients (48%) experienced haemorrhage, whereas 57 patients (52%) had infarction. Types of haemorrhage among the 52 patients were intraparenchymal (29 patients), intraventricular (4 patients), intraparenchymal–intraventricular (6 patients) and subarachnoid haematoma (3 patients).

The interval between onset and blood collection varies from 5 to 47 hours (TABLE 1). Mean, median and mode were 31, 29, and 46 hours respectively. Two patients had blood test 5 hours after onset; one patient had cerebral haemorrhage with marked leukocytosis (16 000 cells/mm³) and another patient had cerebral infarction in the territory of middle cerebral artery with normal leukocyte count (6 400 cell/mm³).

TABLE 1. - Interval between onset and blood collection

Interval	Number of Patients
≤ 6 hours	2
≤ 12 hours	11
≤ 18 hours	25
≤ 24 hours	37
≤ 30 hours	55
≤ 36 hours	65
≤ 42 hours	73
≤ 48 hours	109

From the blood examination, it is evident that leukocyte count varies from 4 700 to 25 300 cells/mm³ (mean: 11 900 cells/mm³), predominantly neutrophil cells either in normal or elevated leukocyte count. Only 4 patients indicate normal neutrophil cell count.

Among the haemorrhage patients, leukocyte count varies from 5 100 to 25 300 cells/mm³ (mean: 12 600 cells/mm³); whereas leukocyte count among patients with infarction were 4 700 to 19 900 cells/mm³ (mean: 11 200 cells/mm³). More than 20 000 cells/mm³ occurred in patients with haemorrhage. This was not present in infarction. Two patients had subarachnoid haemorrhage and one patient experienced ventricle haemorrhage.

TABLE 2. - Leukocyte count and type of cerebral lesion

Leukocyte Count	Haemorrhage		Infarction		Subtotal	LR
	N	Prop.	N	Prop.		
24 000 - 25 900	1	.02	0	-	1	-
22 000 - 23 900	1	.02	0	-	1	-
20 000 - 21 900	1	.02	0	-	1	-
18 000 - 19 900	5	.09	2	.04	7	2.25
16 000 - 17 900	2	.04	3	.05	5	.80
14 000 - 15 900	6	.12	6	.10	12	1.20
12 000 - 13 900	8	.16	13	.23	21	.69
10 000 - 11 900	12	.23	10	.18	22	1.28
8 000 - 9 900	10	.19	15	.26	25	.73
6 000 - 7 900	4	.07	6	.10	10	.70
4 000 - 5 900	2	.04	2	.04	4	1.00
Total	52		57		109	

Prop. = Proportion

LR = Likelihood Ratio

Leukocytosis was present either in patients with haemorrhage or infarction (TABLES 2 and 3). The difference was not statistically significant ($p > 0.05$). Likelihood ratio varies between 0.69 to 2.25. The leukocyte count cut-off point of 18 000 to 19 900 reveals the highest likelihood ratio. Sensitivity, specificity and cut-off placing based on the level of leukocyte count were described in TABLE 4. ROC (Response Operating Characteristics) curve was drawn in FIGURE 1 based on TABLE 4.

TABLE 3a. - Leukocyte count and the results of CT scan

Leukocyte Count	Haemorrhage		Total
	+	-*	
$\geq 14\ 000$	16	11	27
$< 14\ 000$	36	46	82
Total	52	57	109

-* = Infarction

Sensitivity = 0.31 Specificity = 0.81

Positive predictive value = 0.51

Negative predictive value = 0.56

$\chi^2 = 1.3538$ $p > 0.05$

TABLE 3b. - Leukocyte count and the results of CT scan

Leukocyte Count	Haemorrhage		Total
	+	-*	
$\geq 12\ 000$	24	24	48
$< 12\ 000$	28	33	61
Total	52	57	109

-* = Infarction

Sensitivity = 0.46 Specificity = 0.58

Positive predictive value = 0.50

Negative predictive value = 0.54

$\chi^2 = 0.0538$ $p > 0.05$

TABLE 3c. - Leukocyte count and the results of CT scan

Leukocyte Count	Haemorrhage		Total
	+	-*	
$\geq 10\ 000$	36	34	70
$< 10\ 000$	16	23	39
Total	52	57	109

-* = Infarction

Sensitivity = 0.69 Specificity = 0.40

Positive predictive value = 0.51

Negative predictive value = 0.59

$\chi^2 = 0.7094$ $p > 0.05$

TABLE 4. – Cut-off, sensitivity and specificity

Cut-off	Sensitivity	Specificity
≥ 24 000	.02	1.00
≥ 22 000	.04	1.00
≥ 20 000	.06	1.00
≥ 18 000	.15	.96
≥ 16 000	.19	.91
≥ 14 000	.31	.81
≥ 12 000	.46	.58
≥ 10 000	.69	.35
≥ 8 000	.88	.14
≥ 6 000	.96	.04
≥ 4 000	1.00	.00

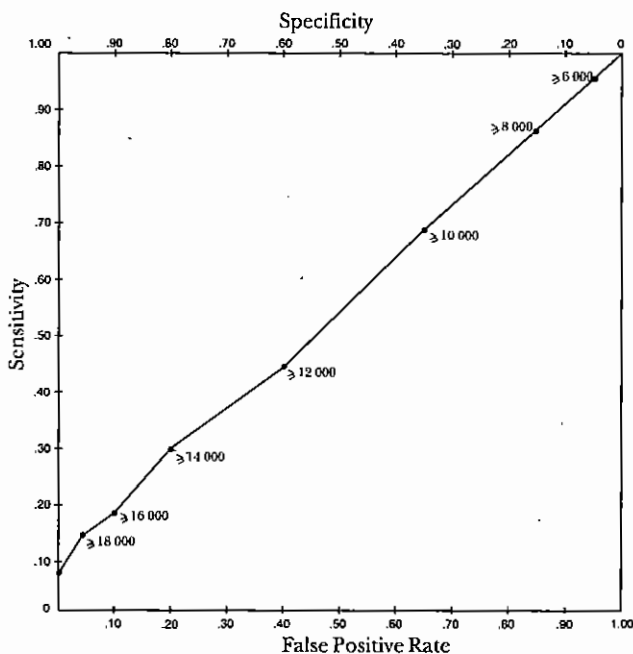


FIGURE 1. – Response operating characteristics curve for leukocyte count in cerebral haemorrhage.

DISCUSSION AND CONCLUSION

Leukocytosis, an increase of leukocyte count, was determined if leukocyte count is in excess of 10.000 to 12.000 cells/mm³ (Raphael, 1976). Based on the definition, the study reveals that leukocytosis occurred in either cerebral haemorrhage or infarction. The difference between these groups was not significant for different cut-off points. The specificity and sensitivity of leukocyte count were not satisfactory; the results were similar in predictive values. It is concluded, therefore, that to distinguish haemorrhage from infarction leukocytosis in acute stroke has less diagnostic importance.

The cause of leukocytosis in cerebral infarction is still unclear. Meanwhile, excitement, stress or anxious emotional reaction (such as sudden neurologic deficit: hemiplegia, dysarthria and aphasia), pain due to severe hypertension, hypoxia or anoxia, tend to produce leukocytosis (Raphael, 1976; Dale, 1977).

It should be kept in mind that leukocytosis in acute stroke may occur as a usual phenomenon, as in other neurologic deficits. Therefore, administration of antibiotic is not necessary, unless infection has been proven.

SUMMARY

Leukocytosis may be present in cerebral haemorrhage and infarction as a primary reaction to cerebral lesion or secondary to other clinical condition such as anxious emotional reaction, pain, hypoxia or anoxia. However, because many clinical conditions may produce leukocytosis as well, the progress of leukocytosis in acute stroke should be assessed carefully. This study shows that leukocytosis has limited diagnostic importance.

A further study should be done with larger number of patients and certain clinical condition which may produce leukocytosis, *i. e.* psychological changes or alteration of consciousness, level of headache, and hypoxia.

ACKNOWLEDGEMENTS

I would like to express my thanks to Dr. Suharyanto Supardi, MPH, MSPH, for his valuable assistance in preparing the pilot study. I am grateful to Prodia Laboratory, Yogyakarta, which provided staff and facilities for blood examination. I appreciate also Dr. Laksmiasanti, Dr. Y. S. Wibowo and Dr. Sugianto of the Department of Neurology, Bethesda Hospital, Yogyakarta, who prepared the patients.

REFERENCES

- Adams, R. D., & Victor, M. 1987 *Principles of Neurology*, 3rd ed. McGraw-Hill Co., New York.
- Dale, D. C. 1977 Abnormalities of leukocyte, in G. W. Thorn *et al.* (eds): *Harrison's Principles of Internal Medicine*, 8th ed., pp. 304-311. McGraw-Hill Kogakusha Ltd., Tokyo.
- Raphael, S. S. 1976 *Lynch's Medical Laboratory Technology*. Igaku Shoin Ltd., Tokyo.
- Rowland, L. P. 1989 *Merrit's Textbook of Neurology*, 8th ed. Lea and Fabiger, Philadelphia.
- Toole, J. F. 1984 *Cerebrovascular Disorders*, 3rd ed. Raven Press Books Ltd., New York.
-