

Sindroma Laurence-Moon-Bardet-Biedl

Oleh: Ahmad Yusuf Aliridha, Hartono dan Gunawan

Bagian Ilmu Penyakit Mata Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

ABSTRACT

Ahmad Yusuf Aliridha, Hartono & Gunawan — *Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrome*

A 10-year old Javanese boy suffering from Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrome characterized by retinitis pigmentosa, myopia, polydactily, obesity, hypogenitalism and mental retardation has been reported.

Family history showed that one of his brothers had also the same abnormalities, while his two other brothers as well as his parents were perfectly normal. The possibility of the transmission of this disease was X-linked recessive.

For this patient, a comprehensive management by ophthalmologists, paediatrisians, psychiatrists and surgeons was necessary. Special education was needed to handle his mental retardation and his visual disturbances, and genetic counseling was necessary for the patient and his family.

Key Words: Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrome — X-linked recessive gene — genetic counseling — retinitis pigmentosa — myopia

PENGANTAR

Sindroma Laurence-Moon-Bardet-Biedl (SLMBB) merupakan kelainan herediter dengan kelainan pokok adanya retinitis pigmentosa, polidaktili, obesitas, hipogenitalisme dan retardasi mental. Pewarisan penyakit tersebut dapat secara resesif autosomal, dominan autosomal, atau resesif terangkai-X (Smith, 1974; Geeraets, 1976). Penyakit ini terutama diderita laki-laki dan manifestasinya dimulai sejak masa kanak-kanak. Beberapa penulis mendapatkan frekuensi yang berlainan antara resesif autosomal, dominan autosomal, terangkai-X dan sporadik pada retinitis pigmentosa (Jay, 1982).

Walaupun prognosa SLMBB sendiri pada umumnya baik, artinya tidak mempengaruhi kelangsungan hidup penderita (Geeraets, 1976), dengan adanya retinitis pigmentosa sebagai salah satu kelainan pokok, maka penderita penyakit tersebut pada umumnya mempunyai ketajaman penglihatan yang kurang (Geeraets, 1976; Scheie & Albert, 1977).

Berat ringannya dan progresivitas pengurangan ketajaman penglihatannya tergantung dari pola pewarisannya. Pada yang diwariskan secara resesif autosomal (tipe B) gejala retinitis pigmentosa adalah berat dengan progresivitas cepat. Pada yang resesif terangkai-X gejala kurang berat dan progresivitasnya kurang cepat. Pada yang dominan autosomal (tipe A) gejalanya ringan dengan progresivitas lambat (Scheie & Albert, 1977).

MAKSUD DAN TUJUAN

Kami melaporkan satu kasus SLMBB, karena kasus tersebut jarang ditemukan, dan bahwa kasus demikian perlu penanganan terpadu oleh berbagai bidang keahlian.

LAPORAN KASUS

Telah datang di Poliklinik Mata Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito Yogyakarta, seorang anak laki-laki, suku Jawa, Umur 10 tahun, No. CM. 260248, dengan aloanamnesis sebagai berikut: Sejak 1,5 tahun mata kanan dan kiri kurang jelas untuk melihat, terutama sore dan malam hari. Penurunan penglihatan terjadi berangsur-angsur makin lama makin berat. Kedua tangan dan kaki masing-masing mempunyai 6 jari. Kepandaiannya agak kurang dibandingkan anak-anak sebayanya. Riwayat kehamilan dan kelahiran baik.

Penderita adalah anak ke-4 pasangan suami isteri yang tidak ada hubungan keluarga, keduanya berumur 33 tahun dan keduanya sehat. Tiga saudara penderita meninggal pada saat bayi dan tidak diketahui apakah ada kelainan atau tidak. Adik penderita adalah laki-laki umur 7 tahun mengalami kelainan seperti penderita yaitu adanya 6 jari pada tangan kanan dan kaki kiri, badan gemuk, kepandaian kurang dan kedua matanya kurang jelas untuk melihat.

Pada pemeriksaan mata didapatkan VOD 1/60 dan 1/60, tidak dapat dikoreksi, lapang pandang belum dapat diperiksa karena penderita tidak kooperatif. Pemeriksaan skiascope menunjukkan refraksi miop 6 dioptri, tekanan bola mata normal. Pada pemeriksaan dengan biomikroskop tidak ada kelainan pada kedua matanya. Pada pemeriksaan fundus oculi dengan oftalmoskop direk didapat papil dengan batas tegas dan warna agak pucat, arteri dan vena retina tampak menyempit, fundus miop, pigmen bermigrasi menyebar di perifer berbentuk "bone spicule", koloboma koroid di bagian nasal bawah.

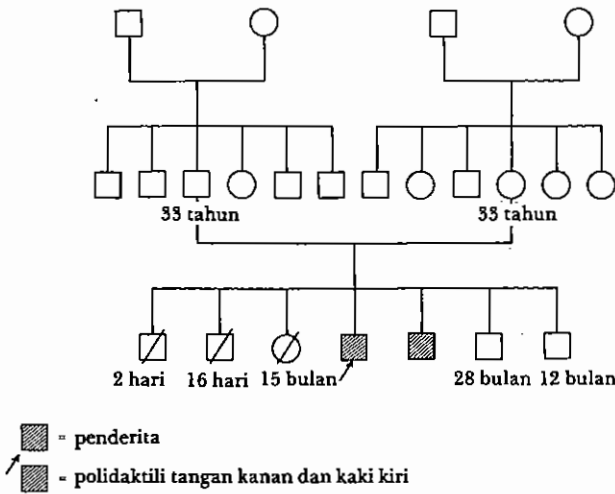
Pada pemeriksaan fisik didapat kesan umum baik, obesitas dengan berat badan 29 kg dan tinggi badan 130 cm. Jantung dan paru-paru dalam batas normal, hati dan limfa tidak teraba, pada anggota atas dan bawah terdapat heksadaktili, penis dan testis kecil.

Pada konsultasi ke Unit saraf didapat mikrosefali, keadaan motorik, refleks dan sensibilitas dalam batas normal, kecerdasan kurang. Hasil pemeriksaan elektroensefalografi menunjukkan adanya hipofungsi temporoparietal kiri.

Hasil pemeriksaan foto sinar-X kepala menunjukkan kalvaria utuh, sella turcica dalam batas normal, sinus frontalis, ethmoidalis dan sphenoidalis translusen, dinding sinus sphenoidalis posterior mencurigakan. Rongga hidung dan mulut dalam batas normal, jalan udara menyempit. Hasil pemeriksaan foto sinar-X khusus untuk sella turcica menunjukkan processus clinoideus utuh, dinding sinus sphenoidalis posterior yang merupakan lanjutan processus clinoideus ada demineralisasi.

Konsultasi ke Unit Penyakit Anak menunjukkan obesitas, polidaktili, hipogenitalisma, gangguan penglihatan dan kelambanan mental.

Konsultasi ke Unit Penyakit Jiwa menunjukkan adanya kelambanan mental dengan tingkat kecerdasan yang kurang (imbesil).



GAMBAR 1. — Silsilah keluarga penderita SLMBB

PEMBAHASAN

Manifestasi yang bervariasi sindroma ini mula-mula ditulis oleh Laurences dan Moon tahun 1865 dan fenotipe klinik diselidiki oleh Bardet dan Biedl pada tahun 1920. Selanjutnya lebih dari 300 kasus telah dilaporkan (Smith, 1974). Penderitanya terutama ras Kaukasoid, tetapi pernah juga dilaporkan pada orang Jepang, dan 2 kasus pada orang kulit hitam (Geeraets, 1976). Penderita laki-laki lebih banyak daripada perempuan. Kejadiannya bisa berlangsung sejak kanak-kanak, bahkan sejak umur 3 tahun telah terjadi degenerasi retina yang menyebabkan adanya gejala buta malam (Smith, 1974) dan adanya pengurangan ketajaman penglihatan yang progresif, kadang-kadang disertai miopia atau hipermetropia (Geeraets, 1976). Pemeriksaan elektoretinografi menunjukkan adanya perubahan fungsi sel-sel batang (Martin-Doyle, 1975; Geeraets, 1976; Scheie & Albert, 1977).

Kelainan-kelainan yang pernah ditemukan pada mata adalah ptosis, epikantus, nistagmus, strabismus non-paralitik atau paralitik ophthalmoplegia interna, ophthalmoplegia externa, skotoma cincin, keratokonus, koloboma iris, dan katarak (Geeraets, 1976). Pada kasus ini kelainan yang didapat adalah retinitis pigmentosa, ketajaman penglihatan pada kedua mata 1/60, miop, dan adanya koloboma koroid nasal bawah.

Obesitas pada penderita SLMBB adalah tipe Frohlich (Geeraets, 1976), merupakan obesitas sekunder akibat kerusakan hipotalamus. Pada masa kanak-kanak kegemukan biasanya merupakan masalah. Pada penderita ini badannya sedikit gemuk, dengan berat badan 29 kg dan tinggi badan 130 cm. Ukuran berat badan dan tinggi badan anak laki-laki Indonesia sehat umur 10 tahun berturut-turut adalah 21,0 kg—30,7 kg dan 122,1 cm—137,8 cm (Sutedjo *et al.*, 1974).

Hipogenitalisme oleh karena hipoplasia genital primitif atau karena hipogonadotropin yang pada saat dewasa kadang-kadang terjadi perubahan yang menyolok (Smith, 1974).

Penderita mempunyai tingkat kecerdasan yang kurang dari normal, yaitu imbesil dengan IQ antara 25—50. Oleh karena itu perlu penanganan terpadu antara ahli mata, psikiater, psikolog dan sekolah khusus.

Kelainan neurologis yang didapat adalah mikrosefali dan hipofungsi temporoparietal kiri, sedangkan kelainan saraf pusat yang biasanya ada ialah tanda-tanda degenerasi spinoserebelar atau paralisis saraf kranial (Smith, 1974), mungkin juga terdapat abiotrofi regio diensefalohipofiseal yang mengakibatkan gangguan fungsi hipofisis (Geeraets, 1976).

Kelainan-kelainan yang pernah ditemukan pada SLMBB antara lain ketulian saraf, diabetes insipidus, klinodaktili jari kelingking, kelainan jantung, hipospadia, atresia ani, kadang-kadang badan agak lebih pendek. Pada pemeriksaan sinar-X didapat pemendekan metakarpal dan metatarsal, hiperostosis yang simetris tulang frontal.

Pewarisan SLMBB ada 3 kemungkinan, yaitu dominan autosomal, resesif autosomal, dan resesif terangkai-X. Silsilah di atas menunjukkan bahwa kedua orang tua penderita adalah normal, jadi kecil kemungkinannya pada kasus ini pewarisannya secara dominan autosomal. Pada kasus ini dari 4 bersaudara yang hidup kebetulan semua laki-laki, ternyata 2 anak (50%) menderita SLMBB. Jadi ada kemungkinan besar bahwa pewarisan penyakit tersebut pada kasus ini adalah secara resesif terangkai-X. Kalau memang demikian, maka ayah penderita adalah normal, sedangkan ibu penderita adalah heterozygot resesif atau sebagai *carrier*. Meskipun demikian, belum dapat disingkirkan kemungkinan pewarisan resesif autosomal, karena kebetulan semua anaknya yang hidup adalah laki-laki.

Pengobatan yang tepat untuk retinitis pigmentosa sampai sekarang belum ada yang memuaskan. Pernah dicoba pemberian vitamin A dosis tinggi pada kelainan awal, tetapi hasilnya belum memuaskan (Vaughan & Asbury, 1980). Tetapi pada retinitis pigmentosa akibat abetalipoproteinemia, yaitu Sindroma Bassen-Kornzweig, apabila ditemukan seawal mungkin, maka progresivitas retinitis pigmentosanya dapat dihambat dengan pemberian vitamin A dosis tinggi.

Kelainan hipogenitalisme pada anak-anak belum menjadi masalah, sehingga dapat ditunggu mungkin ada perubahan fenotipe kalau sudah dewasa. Untuk pendidikannya diperlukan sekolah khusus bagi penderita kelambanan mental maupun tuna-netra. Atas pertimbangan kosmetis dapat dilakukan pembedahan terhadap polidaktilinya. Penyuluhan genetik perlu diberikan terutama kepada kedua orang tuanya.

RINGKASAN

Telah dilaporkan seorang anak laki-laki suku Jawa, umur 10 tahun, dengan Sindroma Laurence-Moon-Bardet-Biedl yang ditandai oleh: retinitis pigmentosa, miopia, polidaktili, obesitas, hipogenitalisme dan kelainan mental.

Dari riwayat keluarga ditemukan seorang saudara laki-laki yang mempunyai kelainan seperti penderita, sedangkan dua saudara laki-laki lain dan kedua orang tuanya normal. Kemungkinan besar pewarisan penyakit ini pada kasus kami adalah resesif terangkai-X.

Pada kasus demikian perlu penanganan terpadu oleh Unit Mata, Unit Penyakit Anak, Unit Jiwa, dan Unit Bedah. Di samping itu perlu pendidikan khusus, karena kelambanan mentalnya dan kelainan penglihatannya. Penyuluhan genetik terutama kepada kedua orang tuanya sangat diperlukan.

KEPUSTAKAAN

- Adler, F. H. 1963 *Textbook of Ophthalmology*, 7th ed. W. B. Saunders Co., Philadelphia.
- Geeracts, W. J. 1976 *Ocular Syndromes*, 3rd ed. Lea & Febiger, Philadelphia.
- Jay, M. 1982 On the heredity of retinitis pigmentosa. *Brit. J. Ophthal.* 66:405-416.
- Martin-Doyle, J. L. C., Jr., & Kemp, H. M. 1975 *A Synopsis of Ophthalmology*, 5th ed. John Wright & Son Ltd., Bristol.
- Scheie, H. G., & Albert, D. M. 1977 *Textbook of Ophthalmology*, 9th ed. W. B. Saunders Co., Philadelphia.
- Smith, D. W. 1974 *Types Reconnaissables des Malformations Humaines*. Masson et Cie, Editeurs, Paris.
- Sutedjo *et al.* 1974 *Kumpulan Kuliah Ilmu Kesehatan Anak*. Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia, Jakarta.
- Vaughan, D., & Asbury, T. 1980 *General Ophthalmology*, 19th ed. Lange Medical Publication, Los Altos, Calif.
-