

KOLOBOMA IRIS DAN KORIORETINA UNILATERAL: A RARE CASE

Budi Santoso Nong Ulir¹, Fadillah Hana Hafifah², Nur Khoma Fatmawati³

¹ Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran Universitas Mulawarman

² Klinik Mata SMEC Samarinda

³ Laboratorium Ilmu Kesehatan Mata, Fakultas Kedokteran Universitas Mulawarman

*Korespondensi: Budi Santoso Nong Ulir, E-mail: budisantosonongulir@gmail.com

ABSTRAK

Pendahuluan: Koloboma iris dan korioretina adalah penyakit kongenital yang ditandai dengan adanya defek pada struktur mata. Koloboma iris dan korioretina merupakan penyakit genetik dominan autosom, yang tidak bergantung pada jenis kelamin. Penyakit ini terjadi akibat kegagalan dari penutupan fisura koroidea selama perkembangan janin.

Laporan Kasus: Pasien wanita 12 tahun, suku Jawa, datang ke Klinik Spesialis Mata SMEC Samarinda pada tanggal 8 Februari 2023 dengan keluhan penglihatan mata kanan terasa silau saat berada diluar ruangan. Pasien memiliki riwayat lahir normal. Pada pemeriksaan oftamologi didapatkan tajam penglihatan mata kanan 20/200 dan mata kiri 20/30. Tekanan intraokular pasien normal, palpebra, kornea, bilik mata depan, dan lensa pada kedua mata normal. Hasil pemeriksaan funduskopi pada 8 Februari 2023 didapatkan gambaran koloboma korioretina pada mata kanan.

Diskusi: Pasien diberikan terapi dengan pemberian lensa mata kanan silindris -2,50 menjadi 20/40 dan mata kiri spheris - 0,50 menjadi 20/20 dan Laser Barrage dilakukan sebagai prosedur profilaksis untuk pencegahan lepasnya retina sehat di luar coloboma. Tujuan prosedur ini adalah untuk memperkuat kontak antara retina dan lapisan pigmen retina sehingga ablasi retina dapat dicegah.

Kesimpulan: Pada pasien tidak ditemukan penyakit dan anomali penyerta.

Kata kunci: Oftamologi, iris, korioretina, koloboma

PENDAHULUAN

Koloboma adalah penyakit kongenital yang ditandai dengan adanya defek pada struktur mata. Koloboma merupakan penyakit genetik dominan autosom, yang tidak bergantung pada jenis kelamin.¹ Penyakit ini terjadi akibat kegagalan dari penutupan fisura koroidea selama perkembangan janin. Penutupan fisura secara normal terjadi antara minggu kelima hingga minggu ketujuh.² Koloboma dapat terjadi pada palpebra dan segmen anterior mata seperti iris, lensa, zonula zinii, dan badan siliar. Koloboma iris dapat diklasifikasikan sebagai tipe tipikal jika defek ditemukan di kuadran inferonasal dan atipikal jika defek ditemukan di area iris lainnya. Koloboma yang terletak di segmen posterior mata dapat melibatkan retina, koroid, atau papil optik.³

Insiden koloboma cukup jarang terjadi, hanya berkisar 0,5 – 2,6 bayi per 10.000

kelahiran.⁴ Studi yang telah dilakukan oleh Das et al. (2022) di India melaporkan bahwa koloboma retino-choroidal merupakan jenis koloboma terbanyak (84.22%), dan diikuti koloboma iris sebanyak 22.28% dari 9557 pasien dengan koloboma.⁵ Koloboma telah dikaitkan dengan kejadian ablasi retina (8% - 50%) yang terjadi selama masa kanak-kanak.^{3,6} Komplikasi lain yang dapat terjadi pada koloboma adalah katarak.³ Koloboma dapat menyebabkan kebutaan hingga 10% pada masa kanak-kanak.⁴

Koloboma dapat terjadi unilateral ataupun bilateral. Umumnya, koloboma berhubungan dengan penurunan fungsi penglihatan yang bervariasi dari normal hingga berat tergantung pada ukuran dan lokasi defek yang terjadi.⁷ Gangguan penglihatan pada masa kanak-kanak seringkali memiliki implikasi seumur hidup

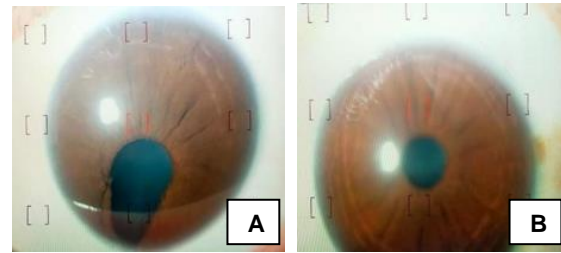
yang dikaitkan dengan penurunan kualitas hidup termasuk kesulitan dalam membaca, keterbatasan dalam beraktivitas, berkerja, dan mobilitas anak.⁸ Pada artikel ini akan disajikan kasus pada pasien dengan koloboma iris dan retina unilateral.

LAPORAN KASUS

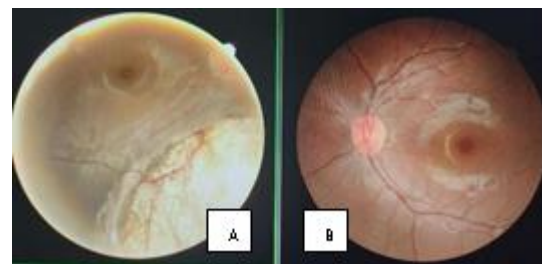
Pasien wanita 12 tahun, suku Jawa, datang ke Klinik Spesialis Mata SMEC Samarinda pada tanggal 8 Februari 2023 dengan keluhan penglihatan mata kanan terasa silau saat berada diluar ruangan. Keluhan awal dirasakan saat mengikuti upacara di sekolah pasien merasa tidak bisa mengikuti upacara terlalu lama karena terlalu silau. Pasien memiliki riwayat lahir normal di bidan, Ibu pasien rutin memeriksakan kehamilan ke bidan, dan USG sebanyak 2 kali di trimester awal dan trimester ke-3 kehamilan. Berat badan lahir pasien 2100 gram. Pasien tidak memiliki riwayat keluarga yang memiliki keluhan serupa.

Pada pemeriksaan oftamologi didapatkan tajam penglihatan mata kanan 20/200 dan mata kiri 20/30. Tekanan intraokular pasien mata kanan 19 mmHg dan mata kiri 16 mmHg menggunakan tonometry non kontak. Palpebra, kornea, bilik mata depan, dan lensa pada kedua mata normal. Pada segmen anterior mata kanan pasien didapatkan gambaran koloboma iris pada inferotemporal kuadran (Gambar 1). Gerakan kedua bola mata pasien normal. Hasil pemeriksaan funduskopi pada 8 Februari 2023 didapatkan gambaran koloboma korioretina pada mata kanan (Gambar 3).

Pasien diberikan terapi dengan pemberian lensa mata kanan silindris - 2,50 menjadi 20/40 dan mata kiri spheris - 0,50 menjadi 20/20 dan Laser Barrage.



Gambar 1. Foto segmen anterior mata kanan menunjukkan gambaran koloboma iris pada kuadran inferotemporal (A). Foto segmen anterior mata kiri menunjukkan gambaran normal (B).



Gambar 2. Foto funduskopi mata kanan (A) dan mata kiri (B).

DISKUSI

Koloboma adalah penyakit kongenital yang ditandai dengan adanya defek pada struktur mata.¹ Penyakit ini terjadi akibat kegagalan dari penutupan fisura koroidea selama perkembangan janin. Penutupan fisura secara normal terjadi antara minggu kelima hingga minggu ketujuh.² Defek yang dihasilkan dapat mengenai struktur yang berbeda, seperti kelopak mata, iris, lensa, badan siliar, koroid, nervus optikus, dan retina.³

Gejala koloboma tergantung pada tempat terjadinya. Koloboma iris akan terlihat jelas karena tampilan menyerupai gambaran lubang kunci atau tampilan mata kucing pada pupil. Jenis koloboma lainnya juga dapat menyebabkan kehilangan penglihatan, tergantung pada ukuran dan lokasinya. Seorang anak dengan koloboma yang mempengaruhi makula atau saraf optik kemungkinan besar akan mengalami penurunan penglihatan. Anak-anak yang kehilangan sebagian retina mereka tidak akan memiliki penglihatan di lokasi tertentu.

Gangguan penglihatan yang disebabkan oleh coloboma mungkin tidak terlihat saat lahir. Terkadang anak-anak dengan koloboma mengalami peningkatan kepekaan terhadap cahaya.⁹ Pada pasien ini baru terlihat dan merasakan keluhan setelah berusia 12 tahun. Pasien datang dengan keluhan lebih sensitif terhadap cahaya dan setelah diperiksa didapatkan penurunan tajam penglihatan mata kanan 20/200 dan mata kiri 20/30.

Pada pemeriksaan lokalis koloboma yang terletak di anterior sering muncul sebagai cacat pada jaringan iris, dalam bentuk lubang kunci. Mereka diklasifikasikan sebagai tipikal jika ditemukan di kuadran inferonasal dari struktur yang terkena dan atipikal jika ditemukan di tempat lain.³ Pada pasien ini didapatkan koloboma iris pada kuadran inferotemporal. Koloboma pada iris pasien termasuk dalam koloboma atipikal.

Koloboma yang terletak di posterior dapat melibatkan saraf optik, retina, dan koroid. Jika retina terlibat akan direduksi menjadi jaringan glial tanpa RPE atau koroid yang mendasarinya. Terdapat area pемutihan sering dengan pengendapan pigmen di persimpangan koloboma dan retina normal.⁹ Pada pemeriksaan funduskopi terdapat gambaran koloboma korioretina pada mata kanan.

Pasien diberikan terapi dengan pemberian lensa mata kanan silindri -2,50 dan mata kiri spheris - 0,50 dan barrage laser. Barrage Laser dilakukan sebagai prosedur profilaksis untuk pencegahan lepasnya retina sehat di luar koloboma. Tujuan prosedur ini adalah untuk memperkuat kontak antara retina dan lapisan pigmen retina sehingga ablasi retina dapat dicegah. Pada mata dengan fundus koloboma terlihat jelas dari cakram optik dan makula, tidak ada risiko terlibat dalam pengobatan dan jelas harus ditawarkan.¹⁰

Koloboma bersifat herediter atau keturunan. Koloboma dapat diakibatkan

oleh kelainan kromosom dan kelainan genetik.⁷ Sindrom dengan kelainan kromosom terkait koloboma iris dan korioretina bersamaan adalah, Trisomi 22 disertai koloboma iris dan korioretina disertai anomali kraniofasial. Sindrom delesi 4q26 disertai Microphthalmos, dahi menonjol, epicanthus, dan hidung lebar. Jacobsen syndrome disertai retardasi pertumbuhan, telecanthus, kelainan SSP, cacat bantalan endokardium, trigonocephaly, dismorfisme wajah, cacat jantung. Sindrom delesi 13q disertai Microphthalmos, holoprosencephaly, absen corpus callosum, anomali tulang. *DiGeorge syndrome* disertai mikroftalmos, aplasia talamus, kelainan jantung, infeksi kronis, anomali tulang dan ginjal, dismorfisme, hipotonia. Baraitser–Winter syndrome disertai keterbelakangan mental, pachygyria dan atrofi kortikal. *Hypomelanosis of Ito* disertai Inkontinensia pigmenti achromians, hipomelanosis ito disertai keterlambatan perkembangan, anomaly gigi, *Coloboma with agenesis of corpus callosum* disertai agenesis corpus callosum, heterotopia nodular periventrikular, dan *Cat eye syndrome* disertai Hipertelorisme, tanda atau lubang kulit pra-aurikular, anomali anus, cacat jantung, fisura palpebra miring ke bawah, mikrognatia, anomali ginjal, genital, dan keterlambatan perkembangan/ mental.⁷

KESIMPULAN

Pada pasien tidak ditemukan penyakit dan anomali penyerta.

DAFTAR PUSTAKA

1. Suleymanova, E. Iris coloboma. *Молодежный инновационный вестник* **11**, 149–153 (2022).
2. Altintas, A. G. K. Chorioretinal coloboma: clinical presentation complications and treatment alternatives. *Adv. Ophthalmol. Vis. Syst.* **9**, 106–108 (2019).
3. Kandarakis, S. A., Chronopoulou, K., Petrou, P. & Georgalas, I. The “Keyhole” Pupil: Clinical Significance of Ocular Coloboma. *J. Pediatr.* **240**, 302–303 (2022).

4. George, A., Cogliati, T. & Brooks, B. P. Genetics of syndromic ocular coloboma: CHARGE and COACH syndromes. *Exp. Eye Res.* **193**, 107940 (2020).
5. Das, A. V., Rauniyar, D., Chaurasia, S., Jalali, S. & Padhi, T. R. Clinical and Demographic Profile of Uveal Coloboma: A Hospital-Based Study of 14,371 Eyes of 9557 Indian Patients. *Am. J. Ophthalmol.* **242**, 1–6 (2022).
6. Bal, S. *et al.* Risk of Acquired Retinal Detachment in Children with Ocular Coloboma. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* **62**, 161–161 (2021).
7. Lingam, G. *et al.* Ocular coloboma—a comprehensive review for the clinician. *Eye* **2021 358 35**, 2086–2109 (2021).
8. Klauke, S., Sondocie, C. & Fine, I. The impact of low vision on social function: The potential importance of lost visual social cues. *J. Optom.* **16**, 3–11 (2023).
9. Porter, D. & Huffman, J. M. What Is a Coloboma? *Am. Acad. Ophthalmol.* 22–24 (2022).
10. Jain, A., Natarajan, S. & Saxena, S. *Cutting-edge Vitreoretinal Surgery.*(2021).