



## CONGENITAL GLAUCOMA

Shitrai Eunice<sup>1)</sup>

<sup>1)</sup>Medical Faculty University of Lampung

### Abstract

**Background.** Primary congenital glaucoma is a common congenital glaucoma and eye disorder that accounts for 0.01 to 0.04% of the total blindness. **Case.** Girl, 15 years come complaints very blurred vision of both eyes, red eyes and pain since 8 years SMRs accompanied with dilated eyes, frequent watering and visual glare and headache on both sides intermittent. Patients gained consciousness compost mentis. Status generalist patients had head, nose, mouth, neck, chest (heart and lungs) of patients in the normal range. Status localist both eyes dilated, often watery, visual glare, pain on both sides of the head are intermittent, the patient's sister also had the same complaint since the age of 5 years, a decrease in visual acuity, tensio oculi / ODS palpation, buffalo eye bulbus oculi , buftalmus (+), blue sclera (+) ODS, conjunctival injection (+), ciliary injection (+), injection episklera (+) ODS, corneal diameter enlarged, edema and murky ODS, ODS COA deep and murky, pupils irregular and not spherical, eccentric, light reflex (-) Diagnosis. Primary congenital glaucoma juvenile. Patients treated by Timolol 0.5% until, Pilocarpine 0.5%, Acetazolamide, KSR, Ibuprofen. Surgery with trabekulotomi. **Conclusion.** Primary congenital glaucoma occurs as a result of the cessation of the development of anterior structures camera angles at the age of about 7 months fetus. [Medula Unila.2014;2(3):111-117]

**Keywords:** glaucoma, congenital glaucoma, trabeculotomy

## GLAUKOMA KONGENITAL

### Abstrak

**Latar belakang.** Glaukoma kongenital primer merupakan glaukoma kongenital yang sering terjadi dan gangguan mata yang menyumbang 0,01-0,04% dari kebutaan total. **Kasus.** An. L, 15 tahun keluhan kedua mata sangat kabur, mata merah dan nyeri sejak 8 tahun SMRS disertai dengan kedua mata membesar, sering berair dan penglihatan silau serta nyeri kepala pada kedua sisi yang hilang timbul. Status generalis pasien didapatkan kepala, hidung, mulut, leher, dada (jantung dan paru) pasien dalam batas normal. Status lokalis kedua mata membesar, sering berair, penglihatan silau, nyeri kepala pada kedua sisi yang hilang timbul, adik pasien juga mengalami keluhan yang sama sejak usia 5 tahun, penurunan visus, tensio oculi/ palpasi ODS, bulbus oculi buffalo eye, buftalmus (+), blue sclera (+) ODS, injeksi konjungtiva (+), injeksi siliar (+), injeksi episklera (+) ODS, kornea diameter membesar, edema, dan keruh ODS, COA dalam dan keruh ODS, pupil irreguler dan tidak bulat, eksentrik, refleks cahaya (-). Diagnosis glaukoma juvenil kongenital primer. Pasien ditatalaksana dengan Timolol 0,5%, Pilocarpine 0,5%, Asetazolamide, KSR, Ibuprofen. Pembedahan dengan trabekulotomi. **Simpulan.** Glaukoma kongenital primer terjadi akibat terhentinya perkembangan struktur sudut kamera anterior pada usia janin sekitar 7 bulan. [Medula Unila.2014;2(3):111-117]

**Kata Kunci:** glaukoma, glaukoma kongenital, trabekulotom



## Pendahuluan

Glaukoma berasal dari kata Yunani “glaukos” yang artinya hijau kebiruan, yang memberikan kesan warna tersebut pada pupil penderita glaucoma (Ilyas, 2012). Glaukoma adalah neuropati optik yang disebabkan oleh tekanan intra okular (TIO) yang (relatif) tinggi, yang ditandai oleh kelainan lapangan pandang yang khas dan atrofi papil saraf optik (Suhardjo, 2007).

Glaukoma kongenital jarang terjadi, 1 dari 10.000 kelahiran (Blanco *et al.*, 2002). Glaukoma kongenital bermanifestasi sejak lahir pada 50% kasus, didiagnosis pada umur 6 bulan pada 70% kasus dan didiagnosis pada akhir tahun pertama pada 80% kasus (Vaughan, 2012). Glaukoma kongenital primer merupakan glaukoma kongenital yang sering terjadi (Blanco *et al.*, 2002). Glaukoma kongenital primer adalah gangguan mata yang menyumbang 0,01-0,04% dari kebutaan total. Sebagian besar pasien (sekitar 60%) didiagnosis pada umur 6 bulan dan 80% yang didiagnosis dalam tahun pertama kehidupan. Sering terjadi pada laki-laki (sekitar 65%) dan keterlibatan biasanya bilateral (sekitar 70%) (Chakrabarti, 2011).

Kebanyakan kasus glaukoma kongenital primer ini terjadi secara sporadik. Kira-kira 10% dari kasus ditemukan berhubungan dengan gen autosom resesif. Pada keadaan ini, kedua orang tua biasanya carrier heterozigot yang tidak memiliki sakit ini. Penelitian lain menunjukkan bahwa glaukoma kongenital ini dapat diturunkan melalui pola poligenetik. Hal ini mengacu pada persentase pria yang terpengaruh dan keterlibatan saudara kandung 3-11% dibanding dengan 25% yang diturunkan secara resesif. Kira-kira 3% dari saudara kandung dapat mempengaruhi jika dia laki-laki dan 0% bila dia perempuan. Pada awal 1998, dua gen glaukoma kongenital autosomal resesif dapat diidentifikasi yaitu: GLC3A pada kromosom 2p21 dan GLC3B pada kromosom 1p36 (Blanco *et al.*, 2002).

Glaukoma kongenital yang berhubungan dengan anomali perkembangan segmen anterior yaitu Sindrom Axenfeld, Anomali Peter dan Sindrom Rieger. Perkembangan iris dan kornea juga abnormal. Penyakit-penyakit ini biasanya diwariskan secara dominan, walaupun dilaporkan ada kasus-kasus sporadik.



Glaukoma timbul pada sekitar 50% dari mata dengan kelainan tersebut dan sering belum muncul sampai usia anak lebih tua atau dewasa muda (Vaughan, 2012).

### Kasus

An. L, perempuan, 15 tahun, seorang pelajar SMA, berdomisili di Bandar Lampung, datang ke RSAM dengan keluhan penglihatan kedua mata sangat kabur disertai mata merah dan nyeri mata sejak 8 tahun SMRS disertai dengan kedua mata membesar, sering berair (*epifora* +) dan penglihatan silau (*fotofobia* +) serta nyeri kepala pada kedua sisi yang hilang timbul. Pasien mengaku awalnya penglihatan mata kirinya yang mulai kabur sejak umur 6 tahun, terkadang disertai nyeri mata kiri, nyeri kepala sisi kiri, dan mata merah. Ketika pasien berusia 12 tahun, pasien merasakan penglihatan mata kiri nya semakin kabur hanya melihat adanya cahaya. Hingga pasien berusia 13 tahun, penglihatan mata kanannya juga menjadi kabur disertai mata merah, nyeri mata, dan terkadang nyeri kepala sisi kanan yang hilang timbul. Riwayat orang tua atau keluarga generasi sebelum ayah atau ibu pasien memiliki kelainan mata saat kecil atau memiliki riwayat penyakit seperti ini sebelumnya disangkal. Adik pasien juga mengalami keluhan yang sama sejak usia 5 tahun.

Pemeriksaan fisik pasien didapatkan kesadaran kompos mentis. Tekanan darah 100/70 mmHg, frekuensi nadi 84 x/menit, frekuensi pernapasan 24 x/menit, suhu 36,8°C. Status generalis pasien didapatkan kepala, hidung, mulut, leher, dada (jantung dan paru) pasien dalam batas normal. Status lokalis kedua mata membesar, Sering berair (Epifora +), penglihatan silau (Fotofobia +), nyeri kepala pada kedua sisi yang hilang timbul, adik pasien juga mengalami keluhan yang sama sejak usia 5 tahun, penurunan visus (VOD= ½ /60 ; VOS= 1/ ~), tensio oculi N+2/palpasi ODS, bulbus oculi buffalo eye, buftalmus (+), blue sclera (+) ODS, injeksi konjungtiva (+), injeksi siliar (+), injeksi episklera (+) ODS, kornea diameter membesar, edema, dan keruh ODS, COA dalam dan keruh ODS, pupil irreguler dan tidak bulat, eksentrik, reflek cahaya (-).



## Pembahasan

Pada pasien ini, diagnosis glaukoma juvenil kongenital primer ODS ditegakkan berdasarkan anamnesis yang didapatkan yaitu seorang anak perempuan berumur 15 tahun dengan keluhan penglihatan kedua mata sangat kabur disertai mata merah dan nyeri mata sejak 8 tahun SMRS disertai dengan kedua mata membesar, sering berair (*epifora +*) dan penglihatan silau (*fotofobia +*) serta nyeri kepala pada kedua sisi yang hilang timbul. Pasien mengaku awalnya penglihatan mata kirinya yang mulai kabur sejak umur 6 tahun, terkadang disertai nyeri mata kiri, nyeri kepala sisi kiri, dan mata merah. Ketika pasien berusia 12 tahun, pasien merasakan penglihatan mata kiri nya semakin kabur hanya melihat adanya cahaya. Hingga pasien berusia 13 tahun, penglihatan mata kanannya juga menjadi kabur disertai mata merah, nyeri mata, dan terkadang nyeri kepala sisi kanan yang hilang timbul. Riwayat orang tua atau keluarga generasi sebelum ayah atau ibu pasien memiliki kelainan mata saat kecil atau memiliki riwayat penyakit seperti ini sebelumnya disangkal. Adik pasien juga mengalami keluhan yang sama sejak usia 5 tahun.

Penegakan diagnosis glukoma kongenital umumnya didasari pemeriksaan klinis. Komponen utama dalam penegakan diagnosis adalah terdapatnya buftalmos disebabkan oleh kenaikan TIO saat masih dalam kandungan dan mendesak dinding bola mata bayi yang masih lentur, akibatnya sklera menipis dan kornea akan membesar dan keruh (Suhardjo, 2007), ambliopia yang disebabkan oleh kekeruhan kornea atau kesalahan refraktif, peningkatan tekanan intraokuler adalah tanda cardinal (Vaughan, 2012), peningkatan diameter horizontal kornea melebihi 11,5 mm dianggap bermakna, insersi iris ke anterior dan pencengkungan diskus optikus akibat glaukoma merupakan kelainan yang terjadi relatif dini dan terpenting (Blanco *et al.*, 2002).

Glaukoma kongenital terjadi karena saluran pembuangan tidak terbentuk dengan baik atau bahkan tidak terbentuk sama sekali (Suhardjo, 2007). Glaukoma kongenital primer terjadi akibat terhentinya perkembangan struktur sudut kamera anterior pada usia janin sekitar 7 bulan (Vaughan, 2012). Diduga penyebabnya karena mutasi dari CYP1B1 pada kromosom 2p21 (Blanco *et al.*, 2002).



Pada glaukoma kongenital primer iris mengalami hipoplasia dan berinsersi ke permukaan trabekula didepan taji sklera yang kurang berkembang, sehingga jalinan trabekula terhalang dan timbul gambaran suatu membran (membran Barkan) yang menutupi sudut (Vaughan, 2012). Banyak cairan (humor akuos) terus menerus diproduksi tetapi tidak bisa didrainase karena tidak berfungsinya saluran drainase secara tepat. Oleh karena itu, jumlah cairan di dalam mata meningkat dan meningkatkan tekanan intraokular. Serat optik mata dapat rusak akibat tekanan intraokular yang terlalu tinggi (Urban, 2013).

Glaukoma kongenital yang berhubungan dengan anomali perkembangan segmen anterior mencerminkan suatu spektrum gangguan perkembangan segmen anterior, yang mengenai sudut, iris, kornea, dan kadang-kadang lensa. Biasanya terdapat sedikit hipoplasia stroma anterior iris, disertai adanya jembatan-jembatan filamen yang menghubungkan stroma iris dengan kornea. Apabila jembatan filamen terbentuk di perifer dan berhubungan dengan garis Schwalbe yang mencolok dan tergeser secara aksial (embriotokson posterior), penyakit yang timbul dikenal sebagai Sindrom Axenfeld. Hal ini mirip dengan trabekulodisgenesis pada glaukoma kongenital primer. Apabila perlekatan iridokorneanya lebih luas yang disertai oleh disrupti iris, dengan polikoria serta anomali tulang dan gigi, timbul apa yang disebut Sindrom Reiger (suatu contoh disgenesis iridotrabekula). Apabila perlekatannya adalah iris sentral dan permukaan posterior sentral kornea, penyakit yang timbul disebut anomali Peter (suatu contoh trabekulodisgenesis iridokornea) (Vaughan, 2012).

Penatalaksanaan pada pasien ini yaitu pembedahan dengan trabekulotomi serta diberikan obat anti-glaukoma sampai pre-operasi. Pembedahan disini maksudnya membuat lubang pada trabekulum Meshwork supaya ada saluran pembuangan akuos humor. Pengobatan glaukoma kongenital primer yang esensial adalah dengan pembedahan. Goniotomi direkomendasikan pada anak lebih kecil dari 2-3 tahun dengan kornea jernih. Trabekulotomi direkomendasikan anak lebih dari 2-3 tahun dan pada semua umur dengan kornea berkabut yang menghalangi visualisasi adekuat. Jika kedua cara ini gagal, kombinasikan trabekulotomi dengan



trabekulektomi dan antimetabolik, atau dapat dicoba glaucoma valve-shunt. Jika cara ini juga gagal, dapat dilakukan cyclodestruktif dengan laser (Mandal, 2007).

Pembedahan lebih dipilih karena masalah dalam penggunaan obat, kurangnya pengetahuan tentang kumulatif dan efek sistemik obat pada bayi, dan respon yang jelek dari obat (Blanco *et al.*, 2002). Obat-obat seperti antagonis beta adrenergic atau carbonic anhydrase inhibitor dapat digunakan dahulu sebelum pembedahan untuk mengontrol IOP dan menjernihkan kornea yang berkabut.

Pembukaan trabekulum yang tidak sempurna dengan cara trabekulotomi yaitu pada kanalis Schlemm dimasukkan alat seperti *probe* kemudian *probe* diputar kearah COA sehingga jaringan trabekulum sobek atau terlepas, akibatnya terjadi hubungan langsung antara COA dan kanalis Schlemm (Werner, 2009).

Tujuan pengobatan adalah untuk mempertahankan tajam penglihatan. Peninggian tekanan bola mata yang menetap akan menjurus ke arah rusaknya N. Optikus dan perubahan-perubahan permanent dari kornea yang akan mengganggu penglihatan. Pengontrolan tekanan bola mata adalah tujuan utama dari pengobatan. Bayi atau anak yang dicurigai mempunyai glaucoma congenital harus dilakukan pemeriksaan sesegera mungkin dengan narkose, terhadap besarnya kornea, tekanan bola mata, cup/disk ratio dari N. Optikus, dan sudut COA dengan gonioskopi (Ilyas, 2012).

### **Simpulan.**

Bahwa glaukoma kongenital terjadi karena saluran pembuangan tidak terbentuk dengan baik atau bahkan tidak terbentuk sama sekali (Suhardjo, 2007). Glaukoma kongenital primer terjadi akibat terhentinya perkembangan struktur sudut kamera anterior pada usia janin sekitar 7 bulan (Vaughan, 2012). Diduga penyebabnya karena mutasi dari CYP1B1 pada kromosom 2p21 (Blanco *et al.*, 2002).

### **Daftar Pustaka**

Blanco AA, Wilson RP, Costa VP. Pediatric Glaucoma and Glauoma Associated with Developmental Disorders. In Textbook: Handbook of Glaucoma. Martin Dunitz Ltd 2002;10:147-51.



Chakrabarti D, Mandal AK. Update on congenital glaucoma. Indian Journal Ophtamology. 2011;59(7):148-57.

Ilyas S. Ilmu Penyakit Mata, Edisi 3. Jakarta: Balai Penerbit FKUI. 2012.

Mandal AK, Gothwal VK, Nutheti R. Surgical outcome of primary developmental glaucoma: A single surgeon's long-term experience from a tertiary eye care centre in India. Eye. 2007;21:764–74.

Suhardjo, Hartono. Ilmu Kesehatan Mata. Yogyakarta: Bagian Ilmu Penyakit Mata Fakultas Kedokteran Universitas Gajah Mada, 2007.

Urban, Robert C. Primary Congenital Glaucoma. [diakses 12 April 2013]. Diunduh dari: <http://www.emedicinehealth.com>.

Vaughan DG, Eva RP. Glaukoma. Dalam: Vaughan DG, Asbury T, Eva PR. Oftalmologi Umum. Ed 17<sup>th</sup>. Jakarta: Widya Medika, 2012.

Werner M, Grajewski A. Further surgical options in children. In: Shaarawy TM, Sherwood MB, Hitchings RA, Crowston JG, editors. Glaucoma Surgical management. Vol. 2. Elsevier; 2009; pp. 507–9.