

Ankyloblepharon Filiform Adnatum dengan Labiopalatoschizis Bilateral Pada Satu Garis Keluarga: Sebuah Laporan Kasus

Moh . Samsudin , Huda Fajar Arianto
Departemen Mata, Fakultas Kedokteran, Universitas Hang Tuah
Korespondensi : samsudin@hangtuah.ac.id

Naskah Masuk 24 Januari 2025, Revisi 27 Januari 2025, Layak Terbit 31 Januari 2025

Abstrak

Pendahuluan: Ankyloblepharon filiforme adnatum adalah suatu kondisi bawaan yang sangat jarang terjadi di mana kelopak mata atas dan bawah menyatu menjadi satu atau terhubung oleh beberapa pita secara keseluruhan atau sebagian. Biasanya, kondisi ini berdiri sendiri namun juga dapat ditemukan pada dengan kondisi mata tertentu atau kondisi sistemik lainnya seperti bibir sumbing. **Laporan Kasus:** Bayi baru lahir perempuan berusia 13 hari dirujuk dengan kelopak mata menyatu di kedua mata dan celah bibir dan langit-langit bilateral. Tidak ada kondisi medis tertentu dan konsumsi obat-obatan selama kehamilan. Bayi sulung mereka juga memiliki kondisi yang sama dan terdapat riwayat bibir sumbing dan celah langit-langit bilateral pada nenek moyang mereka. Sayatan bedah dibuat dengan anestesi topikal. Setelah satu bulan masa tindak lanjut, bayi memiliki fungsi kelopak mata, motilitas mata, dan fundus yang normal. **Diskusi:** Ada beberapa kelompok Ankyloblepharon filliforme menurut klasifikasi Rossenman tahun 1980, dimana dalam penelitian ini termasuk dalam kelompok 4. Dapat merupakan Sindrom Hay-Wells jika pasien datang dengan displasia ankyloblepharon -ectodermal dan labiopalatoschizis. Terapi bedah harus segera dilakukan untuk mencegah dampak potensial terhadap fungsi penglihatan seperti ambliopia atau kemungkinan terburuknya adalah atrofi saraf penglihatan. **Kesimpulan:** Ankyloblepharon filiforme adnatum adalah kondisi bawaan langka yang mudah terlewatkan pada pemeriksaan klinis pertama saat lahir karena edema mata dan pembengkakan kelopak mata. Jika terdapat kelainan anatomi seperti AFA, sangat disarankan untuk melakukan evaluasi menyeluruh terhadap sistem tubuh lainnya (yaitu rahang, rongga mulut, dan anggota badan) untuk menyingkirkan kemungkinan malformasi terkait.

Kata Kunci: Ankyloblepharon filiforme adnatum, Labiopalatoschizis, Kondisi kesehatan bayi baru lahir, Laporan kasus.

Pendahuluan

Kelainan bawaan yang dikenal sebagai Ankyloblepharon Filiform Adnatum (AFA) cukup langka dan tergolong tidak ganas. Hal ini ditandai dengan adanya adhesi garis trabekuler sebagian atau seluruhnya pada tepi siliaris kelopak mata atas dan bawah.^{1,2} Hal ini berkembang ketika satu atau lebih untaian jaringan ikat bergabung dengan keduanya.

Tempat yang paling umum adalah pada canthus medial dan lateral. Pada akhir bulan kelima kehamilan, rata-rata kelopak mata mulai terpisah menjadi kelopak atas dan bawah. Jaringan tumbuh dimulai dari area *grayline*, yang terletak di posterior *lamellae* dan sebelum lubang kelenjar meibom. Sekitar 4,4 bayi baru lahir dari setiap 100.000 bayi diperkirakan menderita AFA.²⁻⁴

AFA sebagian besar dikenal sebagai kondisi defek yang berdiri sendiri dan menjadi salah satu penyebab ambliopia. Selain itu, defek ini disertai dengan adanya kelainan bawaan lainnya yang dapat menyebabkan morbiditas dan mortalitas.^{5,6} Temuan yang lebih baru menunjukkan bahwa AFA memang dapat terjadi sendiri-sendiri maupun bersamaan dengan kelainan mata lainnya, trisomi 18, atau dengan sindrom multisistemik lainnya, khususnya sindrom Hay-Wells, yang juga dikenal sebagai sindrom ankyloblepharon - defek ektodermal – *cleft lip and palate* (AEC) : kondisi ini mencakup sejumlah besar kelainan dan anomali kongenital (cacat ektodermal, *labiopalatoschizis*, anomali ekstremitas) yang terkait dengan AFA.^{7,8} Beberapa penelitian lain juga melaporkan bahwa sindrom ini juga dapat menunjukkan berbagai pola pewarisan, termasuk pewarisan autosomal dominan dan resesif, serta melibatkan mutasi heterozigot atau homozigot pada gen tertentu yang menyebabkan berbagai gambaran klinis.⁹⁻¹¹ Pengenalan dini tentang kondisi AFA dan sindrom AEC, terkait dengan pentingnya pemeriksaan diagnostik dan terapeutik yang tepat serta untuk stratifikasi prognostik. Dalam penelitian ini kami melaporkan kasus ankyloblepharon familial yang jarang terjadi dengan *labiopalatoschizis*.

Laporan Kasus

Seorang bayi baru lahir, dengan jenis kelamin perempuan berusia 13 hari dirujuk ke bagian rawat jalan oftalmologi RSAL dr. Ramelan dari dokter anak dengan kelopak mata menyatu di kedua matanya. Bayi tersebut dilahirkan dengan persalinan normal, cukup bulan tanpa adanya kondisi tertentu mulai dari masa antenatal, intranatal, dan *postnatal*. Tidak ada riwayat mengkonsumsi obat apapun, merokok dan paparan radiasi x-ray pada ibunya. Didapatkan riwayat kondisi yang sama (kelopak mata menyatu, bibir sumbing dan langit-langit mulut) pada bayi

pertama yang lahir di keluarga ini. Saat ini, anak sulungnya berusia 2 tahun dan tumbuh menjadi anak laki-laki yang sehat setelah sebelumnya menjalani operasi eksisi AFA dan perbaikan dari kondisi *labiopalatoschizis*. Selain itu, terdapat juga riwayat kondisi *labiopalatoschizis* pada saudara kandung orang tua bayi tersebut.



Gambar 1 Celah Bibir dan Langit-langit Bilateral

Dari pemeriksaan fisik bayi diketahui berat badan bayi 3000 gram dengan panjang 45 cm serta didapatkan kondisi bilateral *labiopalatoschizis* (Gambar 1). Hasil pemeriksaan sistemik lainnya dalam batas normal. Hasil pemeriksaan di bidang oftalmologi menunjukkan bahwa bayi tersebut memiliki kelopak mata bilateral yang menyatu di beberapa bagian. Terdapat 1 pita kulit halus yang dapat diregangkan pada mata kanan, lebarnya kira-kira 1 mm dan panjang 2 mm (Gambar 2A). Sedangkan pada mata kiri terdapat beberapa pita halus memanjang pada kulit dengan ukuran yang sama (Gambar 2B).



Gambar 2 Pita Elastis Halus pada Mata Kanan (A) dan Mata Kiri (B)

Hal ini membuat anak tidak bisa membuka matanya secara sempurna. Bayi ini direncanakan untuk tindakan pembedahan sederhana berupa eksisi jaringan AFA pada kelopak mata secara satu tahap. Bagian yang mengalami adhesi dipisahkan menggunakan gunting mikro dengan anestesi topikal dan dilakukan secara aseptik (Gambar 3). Pendarahan pada prosedur ini minimal dan kedua kelopak mata bisa terpisah secara normal. Dua minggu setelah prosedur luka sembuh dengan baik dan kelopak mata bagian posterior, motilitas mata, anterior dan fundus kedua mata normal.



Gambar 3 Gunting Mikro digunakan untuk memotong perleknetan kelopak mata (A). Kondisi mata Kanan (B) dan Kiri (C) setelah dilakukan pemisahan.

Diskusi

Ankyloblepharon Filiforme Adnatum/AFA adalah kelainan bawaan langka yang terdiri dari fusi sebagian atau seluruh tepi kelopak mata. Hal ini dideskripsikan sebagai adanya pita jaringan baik tunggal atau ganda diantara tepi kelopak mata atas dan bawah oleh Josef von Hasner pada tahun 1881.¹² Penyatuan tepi kelopak mata merupakan tahapan normal dalam perkembangan manusia, tepi kelopak akan tetap menyatu hingga bulan kehamilan kelima tetapi mungkin tidak terpisah seluruhnya hingga bulan ketujuh.^{2,13} Menurut klasifikasi Rosenman tahun 1980, kondisi AFA terbagi menjadi empat subkelompok (1, terisolasi; 2, terkait dengan kelainan sistem saraf jantung atau pusat; 3, terkait dengan sindrom ektodermal; 4, terkait dengan bibir sumbing dan/atau langit-langit).¹⁴

Banyak kasus AFA dilaporkan pada beberapa penelitian sebagai kondisi bilateral. Namun, kondisi unilateral juga mungkin muncul pada beberapa kasus. Biasanya terjadi secara sporadis; Namun, khususnya pada kasus keluarga, kelainan bawaan lainnya seperti bibir sumbing dan celah langit-langit dapat terjadi bersamaan sebagai kondisi autosomal pada kerabat yang sehat.^{6,15,16} Meningomyelocoele, *imperforated anal*, sindaktili infantil, glaukoma infantil, duktus arteriosus paten, dan defek septum ventrikel juga mungkin ditemukan pada beberapa pasien.^{2,17}

Terdapat perdebatan mengenai patogenesis kondisi ini. Sejumlah teori terdahulu telah diajukan, termasuk adanya *defect* saat terjadi pemisahan kelopak mata langsung, pertumbuhan patologis pada kulit yang berasal dari peradangan, dan kecacatan sel epitel dalam kehidupan embrio—kemungkinan besar akibat trauma—pada tempat tumbuhnya jaringan ikat. Namun, pandangan yang paling dikenal luas adalah kelainan murni pada proses perkembangan, yang disebabkan oleh terhentinya pertumbuhan epitel secara tiba-tiba atau,

lebih mungkin, oleh proliferasi mesodermal yang sangat cepat sehingga memungkinkan penyatuan pada lokasi tertentu di mesenkim lipatan kelopak mata tanpa adanya kelainan proses interposisi epitel.¹⁸

Banyak penelitian juga menyebutkan bahwa AFA telah dikaitkan dengan berbagai macam kelainan sistemik. Ini termasuk sindrom *Ankyloblepharo-Ectodermal-Cleft Lip and Palate* (AEC), yang juga disebut Hay–Wells sindrom. Nama lainnya adalah displasia ektodermal Ankyloblepharon . Displasia ektodermal-sindrom sumbing ; sindrom pterigium poplitea, ditandai dengan anyaman antar sel pada jari; rambut keriting-sindrom displasia kuku anklyoblepharon (CHANDS); dan sindrom Edwards adalah beberapa gejalanya (trisomi 18).¹⁹ Semua kelainan ini disebabkan oleh mutasi pada gen p63, yang mengkode faktor transkripsi yang terkait dengan penekan tumor p53 dan p73. P63, yang ditemukan pada kromosom 3q27, terlibat dalam perkembangan ektodermal, kraniofasial, dan anggota tubuh janin.²⁰ Insiden tahunan yang dilaporkan adalah 4,4 per 100.000 kelahiran.⁸

Ankyloblepharon filiforme dapat bersifat sporadis, atau mungkin disertai penyakit sistemik seperti *labiopalatoschizis*. Menurut subkelompok Rosenman, kasus yang dilaporkan di sini ditemukan pada Grup empat (dengan *labiopalatoschizis*) AFA. Koreksi bedah pada *labiopalatoschizis* dan kelainan fisik lainnya pada waktu yang tepat harus direncanakan. Hubungan lain seperti hidrosefalus, meningomielokel, dan lubang anus tidak terdeteksi. Selain itu, meskipun AFA mungkin berhubungan dengan anomali mata seperti glaukoma infantil dan irido-disgenesis, pemeriksaan mata pada pasien ini masih dalam batas normal. Kami memang menemukan kondisi genetik dalam anamnesis dan riwayat keluarga kasus kami. Sayangnya, pihak keluarga menolak memeriksa lebih lanjut. Dalam hal ini operasi dilakukan sesegera mungkin untuk

mengurangi risiko ambliopia. Perawatan paska operasi sangat sederhana, karena luka yang ditimbulkan setelah tindakan operasi sangat minimal.

Kesimpulan

Ankyloblepharon filiforme adnatum adalah kondisi bawaan langka yang mudah terlewatkan pada pemeriksaan klinis pertama saat lahir karena edema mata dan pembengkakan kelopak mata. Namun demikian, pemeriksaan kelopak mata yang akurat merupakan bagian mendasar dari evaluasi fisik neonatal sebelum mengeluarkan bayi baru lahir, baik untuk menghindari masalah fungsional di masa depan seperti gangguan penglihatan atau ambliopia, dan karena malformasi kelopak mata dapat menjadi tanda penyakit multisistemik. Oleh karena itu, jika terdapat anomali anatomi seperti AFA, sangat disarankan untuk melakukan evaluasi menyeluruh terhadap sistem tubuh lainnya (yaitu rahang, rongga mulut, dan anggota badan) untuk menyingkirkan kemungkinan malformasi terkait.

Referensi

1. Akagun N. Pendekatan bedah sederhana untuk pengobatan ankyloblepharon filiforme adnatum : Laporan kasus. *Praktek Klinik Niger J.* Februari 2022;25(2):203–4.
2. Alami B, Maadane A, Sekhsoukh R. Ankyloblepharon filiforme adnatum : laporan kasus. *Pan Afr Med J.* 2013;15:15 .
3. Dharma AD, Loebis R. Ankyloblepharon Filiform Adnatum pada Bayi Perempuan yang Baru Lahir. *Jurnal Ilmu Penglihatan dan Kesehatan Mata.* 2022 18 Maret;1(2):35–7.
4. Patra P, Singh A. Ankyloblepharon Filiform Adnatum pada Bayi Baru Lahir . *J Bedah Neonatal.* 2016;5(1):10.
5. Ramyil A, Panshak T, Saleh N, Akpa N, Akintayo A, Wade P. Ankyloblepharon terisolasi filiforme adnatum : Laporan kasus. *Jurnal Sekolah Tinggi Ahli Bedah Afrika Barat.* 2022;12(3):124.

6. Patel A, Bockman B, Beesley E. *Annals Laporan Kasus Klinis-Pediatri. Sejarah Laporan Kasus Klinis [Internet].* 2020 Oktober;5(1882). Tersedia dari: <http://anncaserep.com/>
7. Stankovic-Babic G, Vujanovic M, Cekic S. Ankyloblepharon Filiform Adnatum dengan celah bibir dan langit-langit bilateral. *Srp Ah Celok Lek.* 2018;146(7–8):447–51.
8. Takaichi M, Fujiwara K, Nakamichi N, Ishizaka R, Imaue S, Ikeda A, dkk. Bibir Sumbing Dengan Ankyloblepharon Filiform Adnatum : Laporan Kasus. *Craniofac Langit-langit Sumbing J.* 2022 Nov 14;10556656221138886.
9. Seres -Santamaria A, Arimany JL, Muñiz F. Dua saudara kandung dengan langit-langit sumbing, ankyloblepharon , sinekia alveolar, dan cacat ektodermal: sindrom resesif baru? *J Med Genet.* 1993 September;30(9):793–5.
10. Gollasch B, Basmanav FB, Nanda A, Fritz G, Mahmoudi H, Thiele H, dkk. Identifikasi mutasi baru pada RIPK4 pada kerabat dengan ciri fenotipik sindrom Bartsocas -Papas dan CHAND. *Am J Med Genet A.* 2015 November;167 A(11):2555–62.
11. Sahin MT, Türel-Ermertcan A, Chan I, McGrath JA, Oztürkcan S. Displasia ektodermal menunjukkan tumpang tindih klinis antara sindrom AEC, Rapp- Hodgkin dan CHAND. *Klinik Exp Dermatol.* 2004 September;29(5):486–8.
12. Modaboyina S, Das D, Bajaj MS, Shanmugam C. Bilateral ankyloblepharon filiforme adnatum : dokumentasi video. *Perwakilan Kasus BMJ* 2020 Sep 2;13(9):e 237717.
13. Bordin G, Valerio E, Cutrone M. Ankyloblepharon Filiform Adnatum pada Bayi Baru Lahir. *Laporan Jurnal Perinatologi Amerika.* 2014 Des 15;05(01):e 012–3.
14. Powar R, Kumar N, Yakkundi AY, Niharika. Kasus Ankyloblepharon yang Langka Filiform Adnatum . *Jurnal Oftalmologi Delhi.* 2018 30 Juli;29(1).
15. Stolowy N, Ramtohul P, Caselles K, Denis D. Ankyloblepharon filiforme adanatum . *J Fr Oftalmol .* Maret 2019;42(3):e 125–6.
16. Elbashier SE, Zakharchenko L, Boyle MA. Ankyloblepharon filiforme adanatum . *Arch Dis Anak Janin Neonatal Ed.* Mei 2018;103(3):F 207–F207.
17. Gruener AM, Mehat MS. Bayi baru lahir dengan ankyloblepharon filiforme adnatum : laporan kasus. *Kasus J.* 2009 3 Agustus;2(0).
18. Chakraborti C, Chaudhury K, Das J, Biswas A. Ankyloblepharon filiforme adnatum : Laporan dua kasus. *Timur Tengah Afr J Ophthalmol .* 2014;21(2):200.
19. Rosa DJ de F, Machado RF, Martins Neto MP, Sá AAM de, Gamonal A. Síndrome de Hay-Wells: relato de caso . *Dermatol Bra.* April 2010;85(2):232–5.
20. Koubek M, Strakošová K, Timkovič J, Grečmalová D, Orliková A, Burčková H, dkk. Suatu bentuk ankyloblepharon yang langka filiforme adnatum terkait dengan sindrom Hay – Wells dan mutasi c.1709T>C pada gen TP63. *Genet Mata.* 2018 Maret 4;39(2):251–4.