

Studi Retrospektif: Insidensi dan Penatalaksanaan Genodermatosis

(A Retrospective Study: Incidence and Management of Genodermatoses)

Dwi Ratna Adisty, Iskandar Zulkarnain

Departemen/Staf Medik Fungsional Ilmu Kesehatan Kulit dan Kelamin

Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga/Rumah Sakit Umum Daerah Dr. Soetomo Surabaya

ABSTRAK

Latar Belakang: Genodermatosis adalah penyakit kulit bawaan yang diturunkan secara genetik. Genodermatosis merupakan penyakit kongenital yang jarang dijumpai. Genodermatosis dikelompokkan ke dalam tiga kategori, yaitu kromosom, gen tunggal, dan poligen. Temuan kulit tidak hanya penting untuk memulai terapi dermatologi yang tepat, tetapi juga untuk mendeteksi kelainan terkait sistem lainnya, termasuk keganasan. **Tujuan:** Mengevaluasi insidensi dan penatalaksanaan pasien genodermatosis. **Metode:** Penelitian retrospektif pasien genodermatosis di Ruang Kemuning RSUD Dr. Soetomo Surabaya selama 5 tahun (2010 – 2014). **Hasil:** Insidensi genodermatosis di Ruang Kemuning RSUD Dr. Soetomo Surabaya sejumlah 10 kasus dari 1912 pasien baru (0,52%), terdiri dari 5 laki-laki dan 5 perempuan (1:1). Genodermatosis yang ditemukan terdiri dari 3 pasien iktiosis, 2 pasien epidermolisis bulosa (EB), 2 pasien xeroderma pigmentosum (XP), 1 neurofibromatosis (NF) tipe-1, 1 limfangioma sirkumkripta, 1 nevus epidermal verukosa. Riwayat keluarga ditemukan pada 1 pasien XP, tetapi tidak ditemukan hubungan kekerabatan pada 10 pasien. **Simpulan:** Jumlah pasien genodermatosis sedikit karena insidensi penyakit ini kecil. Penatalaksanaan setiap kasus berbeda-beda tergantung manifestasi klinis yang ditemui pada setiap pasien.

Kata kunci: genodermatosis, insidensi, manajemen, retrospektif.

ABSTRACT

Background: Genodermatoses are rare congenital diseases of the skin especially genetically determined. Genodermatoses can be grouped into three categories: chromosomal, single gene, and multifactorial. Skin condition in the genodermatoses patients not only important to start the right therapy but also to detect the other system disorders including malignancy. **Objective:** To evaluate the incidence of genodermatoses and to know the management of each patients. **Methods:** A retrospective study of genodermatoses patients in Kemuning Ward Dr. Soetomo Hospital Surabaya in 5 years period 2010-2014. **Results:** The incidence of genodermatoses among patients in Kemuning Ward was 10 of 1912 (0.52%). They are five males and five females (1:1). This study had shown that the diagnosis of genodermatoses were ichthyosis in 3 patients, epidermolysis bullosa (EB), and xeroderma pigmentosum (XP) each in 2 patients, neurofibromatosis (NF) type 1 in 1 patient, lymphangioma circumscriptionum in 1 patient, and verrucous epidermal nevi in 1 patient. Positive family history of the same disease was obtained in one patients with xeroderma pigmentosum. No data of consanguinity found in ten patients. **Conclusion:** Small number of patients with genodermatoses due to the small incidence of the disease. The management vary depends on the clinical manifestations observed in each patient.

Key words: genodermatoses, incidence, management, retrospective.

Alamat korespondensi: Dwi Ratna Adisty, Departemen/Staf Medik Fungsional Ilmu Kesehatan Kulit dan Kelamin Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga, Rumah Sakit Umum Dr. Soetomo, Jl. Mayjen Prof. Dr. Moestopo No. 6-8 Surabaya 60131, Indonesia. Telepon: (+6231) 5501609, email: nanaadisty@gmail.com

PENDAHULUAN

Genodermatosis adalah penyakit kulit bawaan yang diturunkan secara genetik dan jarang dijumpai. Genodermatosis sering dikelompokkan ke dalam tiga kategori, yaitu kromosom, gen tunggal, dan poligen.¹ Temuan kulit tidak hanya penting untuk memulai terapi dermatologi yang tepat, tetapi juga untuk mendeteksi

kelainan terkait sistem lainnya, termasuk keganasan.²

Insidensi genodermatosis pada pasien rawat jalan di Departemen Kulit dan Kelamin Rumah Sakit Baghdad, Irak selama tahun 2005-2006 adalah 83 dari 20000 pasien Poli Kulit (0,42%). Genodermatosis yang ditemukan terdiri dari iktiosis sebanyak 21 (25,3%) pasien, epidermolisis bulosa (EB) sebanyak 16 pasien

(19,3%), neurofibromatosis (NF) sebanyak 8 pasien (9,6%), keratoderma palmoplantar hereditas sebanyak 6 pasien (7,2%), penyakit Darier sebanyak 5 pasien (6%), dan xeroderma pigmentosum (XP) sebanyak 4 pasien (4,8%).⁴ Penelitian retrospektif dilakukan untuk mengevaluasi insidensi dan mengevaluasi penatalaksanaan pasien genodermatosis di Ruang Kemuning RSUD Dr. Soetomo Surabaya, periode 2010-2014.

METODE

Penelitian dilakukan secara retrospektif dengan mengevaluasi rekam medik pasien genodermatosis di Ruang Kemuning RSUD Dr. Soetomo Surabaya tahun 2010-2014 serta catatan medik pasien selama *follow up* di Unit Rawat Jalan (URJ) Kulit dan Kelamin RSUD Dr. Soetomo Surabaya. Dari rekam medik dievaluasi data dasar (distribusi jumlah, jenis kelamin, dan usia), anamnesis (riwayat kontrol poli dan riwayat perkawinan orang tua), uraian kasus secara rinci pada masing-

masing kelompok diagnosis, dan riwayat *follow up* ke URJ Kulit dan Kelamin setelah KRS (Keluar Rumah Sakit).

HASIL

Pada tabel 1 didapatkan selama kurun waktu 5 tahun didapatkan 10 pasien genodermatosis yang dirawat atau merupakan 0,52% dari jumlah pasien kulit dan kelamin di Ruang Kemuning RSUD Dr. Soetomo Surabaya. Tabel 2 menggambarkan bahwa dari total 10 kasus genodermatosis, pasien berjenis kelamin laki-laki sama banyak dengan perempuan yaitu masing-masing sebanyak 5 pasien dan pasien terbanyak pada kelompok umur 5-14 tahun yaitu 5 orang (50%). Tabel 3 menunjukkan bahwa jumlah kunjungan pasien setelah KRS berkisar dari 0 sampai 4 kali. Kunjungan terbanyak sebanyak 4 kali didapatkan pada pasien dengan diagnosis XP yang berkembang menjadi suatu karsinoma sel skuamosa (KSS).

Tabel 1. Distribusi jumlah pasien genodermatosis Ruang Kemuning RSUD Dr. Soetomo Surabaya Periode 2010-2014

Pasien	Tahun					Jumlah
	2010	2011	2012	2013	2014	
Genodermatosis	3	1	4	2	0	10
Ruang Kemuning	406	427	415	394	270	1912

Tabel 2. Distribusi pasien genodermatosis Ruang Kemuning RSUD Dr. Soetomo Surabaya Periode 2010-2014 berdasarkan usia

Kelompok Umur (tahun)	Jumlah	(%)
< 1	1	10
1 – 4	3	30
5 – 14	5	50
15 – 24	1	10
25 – 44	0	0
45 – 64	0	0
> 65	0	0
Jumlah	10	100,0

Pasien genodermatosis yang dirawat di Ruang Kemuning pada tahun 2010-2014 dari 10 pasien, 9 pasien merupakan pasien yang saat kedatangan pertama masuk melalui URJ Kesehatan Kulit dan Kelamin RSUD Dr. Soetomo, 1 pasien saat pertama datang masuk ke Poli Tumbuh Kembang Anak RSUD Dr.

Soetomo kemudian dikonsulkan ke bagian Poli Kulit Anak, yaitu pasien dengan diagnosis neurofibromatosis tipe-1. Anamnesis riwayat perkawinan orang tua bersaudara (konsanguinitas) tidak dicantumkan pada rekam medis sepuluh pasien dengan genodermatosis.

Tabel 3. Jumlah kunjungan ke Unit Rawat Jalan (URJ) Kesehatan Kulit dan Kelamin kulit pasien setelah rawat inap

Diagnosis	Alamat	Jumlah Kunjungan	Keterangan
Iktiosis	Bangkalan	0	
	Tulungagung	1	
	Surabaya	3	
Xeroderma pigmentosum	Pasuruan	4	Sampai saat ini pasien kontrol ke Poli Bedah Kepala Leher (KSS)
	Surabaya	1	
Epidermolisis bulosa	Sidoarjo	1	
	Riau	0	
Limfangioma	Madiun	3	Pasien terakhir kontrol ke Poli Bedah
Neurofibromatosis tipe 1	Mojokerto	1	
Nevus verukosa	Banyuwangi	2	Pasien terakhir kontrol ke Poli Bedah

Keterangan: KSS= Karsinoma Sel Skuamosa

Tiga kasus iktiosis didapatkan dari rekam medis pasien Ruang Kemuning tahun 2010-2014. Ketiganya merupakan pasien dari Poli Kulit Anak RSUD Dr. Soetomo. Kasus pertama pada Maret 2010 seorang anak laki-laki berusia 11 tahun dengan keluhan saat lahir diselubungi selaput, kulit kering, bersisik, dan disertai dengan keluhan mata tidak dapat tertutup sempurna. Pemeriksaan dermatologis kulit tebal dan bersisik pada seluruh tubuh, terdapat fissura, eklabium, dan ektropion. Pasien didiagnosis sebagai iktiosis lamelar. Pasien mendapat terapi pelembap berupa *oleum coccus* dan *biocream*. Pemeriksaan histopatologis menunjang diagnosis iktiosis. Pemeriksaan oftalmologi menunjukkan ektropion dan lagofthalmus pada mata kanan dan kiri. Kasus kedua, pada April 2012, anak laki-laki berusia 3 tahun dengan keluhan saat lahir diselubungi selaput, kulit kering, dan bersisik. Riwayat keluarga dengan keluhan yang sama tidak ada. Pemeriksaan dermatologis terdapat kulit merah skuama tebal dan halus pada hampir seluruh tubuh. Pasien didiagnosis sebagai iktiosis vulgaris. Pasien mendapat terapi pelembap berupa *oleum coccus*. Pemeriksaan histopatologis menunjukkan hasil lebih sesuai

dermatitis seboroik. Pemeriksaan oftalmologi tidak dilakukan. Kasus ketiga, pada September 2012, anak perempuan berusia 7 tahun dengan keluhan saat masuk rumah sakit (MRS) luka pada area kulit yang kering sejak tiga bulan sebelumnya dan membesar setelah mendapat krim pengelupasan kulit dari dokter spesialis kulit dan kelamin. Riwayat keluhan saat lahir diselubungi selaput, kulit kering, dan bersisik. Riwayat keluarga dengan keluhan yang sama tidak ada. Pemeriksaan dermatologis terdapat kulit merah skuama tebal dan halus pada hampir seluruh tubuh serta papul dan pustul pada regio dada dan tangan, didiagnosis dengan *congenital ichthyosiform erythrodermi* dengan infeksi sekunder. Pasien mendapat terapi pelembap berupa *biocream*, krim hidrokortison 1% pada lesi yang merah, serta sirup antibiotik amoksisilin. Pemeriksaan histopatologis pada kulit regio femoralis didapatkan gambaran yang sesuai dengan *congenital ichthyosiform erythroderma* dengan diagnosis banding *lamellar ichthyosis*. Pemeriksaan di bidang pediatri didapatkan pasien dengan gizi buruk dan gagal tumbuh, mendapat tatalaksana terapi nutrisi dan multivitamin.

Dua kasus dengan diagnosis XP didapatkan dari rekam medis pasien Ruang Kemuning tahun 2010-2014. Keduanya merupakan pasien dari Poli Kulit Anak RSUD Dr. Soetomo. Kasus pertama pada November 2010 seorang anak laki-laki berusia 4 tahun dengan keluhan muncul bercak kehitaman sejak usia 5 bulan di hampir seluruh tubuh diikuti oleh keluhan fotofobia dan muncul lesi di kepala yang cepat membesar, dan mudah berdarah. Riwayat keluarga dengan keluhan yang sama yaitu saudara sepupu pasien dari garis keturunan ibu. Pemeriksaan dermatologis terdapat makula hiperpigmentasi, kulit kering, dan bersisik pada daerah wajah, leher, badan, tangan, dan kaki, serta luka dengan erosi pada area parietal. Pasien mendapat terapi tabir surya SPF 30. Pemeriksaan histopatologis *fine needle aspiration biopsy* (FNAB) dari lesi parietal menunjukkan diagnosis *benign epidermal lesion*. Pemeriksaan oftalmologi dan Telinga Hidung Tenggorokan (THT) dilakukan pada pasien. Lesi pada pasien ini 2 tahun setelah MRS berkembang menjadi KSS regio preaurikula. Kasus kedua, pada Desember 2013, anak perempuan berusia 7 tahun dengan keluhan plentingan pada hidung dan pelipis kanan yang mudah berdarah. Bercak kehitaman pada area tubuh pasien muncul sejak berusia 1 tahun dan makin meluas, kulit kering, berisik, kedua mata kemerahan, dan nampak tertarik. Riwayat lahir normal dan tidak ada keluarga yang menderita penyakit yang sama dengan pasien. Pemeriksaan dermatologis terdapat makula hiperpigmentasi, kulit kering, dan bersisik pada daerah wajah, leher, badan, tangan, dan kaki, terdapat luka dengan krusta kekuningan pada regio temporal dan nasal. Pemeriksaan FNAB dari nodul regio nasal menunjukkan kumpulan sel skuamous atipik. Pemeriksaan histopatologis dari lesi kulit menunjukkan hiperpigmentasi sel basal dengan inkontinensia pigmen dapat merupakan bagian dari XP. Pemeriksaan oftalmologi terdapat ektropion sikatrikalis dan simblefaron pada mata kanan, serta blefarokonjungtivitis pada mata kanan dan kiri. Pasien mendapat terapi kompres dengan PZ untuk lesi nasal dan temporal, tabir surya SPF 15, emolien, tetes mata *cenfresh*, dan salep kloramfenikol untuk mata.

Pada periode 2010-2014 terdapat dua kasus EB di Ruang Kemuning. Keduanya merupakan pasien dari Poli Kulit Anak RSUD Dr. Soetomo. Kasus pertama seorang perempuan berusia 19 tahun dengan keluhan lepuhan-lepuhan yang muncul pada area tubuh yang sering terkena trauma. Tidak ada keluarga yang menderita keluhan yang sama. Riwayat pemeriksaan

dermatologis didapatkan bula jernih yang kendur dan cepat pecah meninggalkan erosi pada area tangan, perut, punggung, dan kaki. Terapi yang diberikan berupa kompres PZ pada area dengan krusta dan antihistamin loratadin 10 miligram. Kasus kedua bayi laki-laki berusia 2 bulan dengan keluhan lepuhan yang muncul 3 hari setelah lahir. Lepuhan muncul pertama di pantat dan diikuti muncul di area tubuh lain seperti kepala, badan, telinga, dan siku. Tidak ada keluarga dengan penyakit yang sama. Pemeriksaan histopatologis dari bula regio gluteus menunjukkan bula subepidermal yang sesuai dengan EB. Terapi berupa kompres PZ pada area dengan erosi dan salep antitibiotik untuk lesi basah.

Satu kasus dengan diagnosis limfangioma sirkumsripta didapatkan dari rekam medis pasien Ruang Kemuning tahun 2010-2014. Pada November 2010, seorang anak perempuan berusia 9 tahun dengan keluhan bintil-bintil bergerombol di pundak, punggung, dan pinggang muncul sejak pasien berusia 1 tahun. Bintil semakin banyak dan meluas seiring waktu dan beberapa area bintil mudah berdarah bila terkena gesekan baju. Riwayat keluarga dengan keluhan yang sama tidak didapatkan. Pemeriksaan terdapat bercak *violaceous* dengan batas tegas, papul verukous di atasnya dengan tepi hiperkeratotik pada pundak, punggung kiri, dan terdapat erosi di beberapa bagian. Pasien mendapat terapi krim antibiotik untuk lesi erosi. Pemeriksaan histopatologis menunjukkan gambaran sesuai dengan limfangioma sirkumsripta. Pasien dikonsulkan ke bagian Bedah Plastik untuk penatalaksanaan bedah pada pasien. Sejawat bedah plastik melakukan bedah eksisi dan *skin graft* pada semua area dengan lesi limfangioma.

Satu kasus NF tipe 1 didapatkan dari rekam medis pasien Ruang Kemuning tahun 2010-2014. Pada Maret 2011, seorang anak perempuan berusia 9 tahun dengan keluhan muncul bercak kehitaman sejak usia 3 tahun di punggung yang semakin banyak. Pasien dikonsulkan dari Poli Neuropediatri URJ RSUD Dr. Soetomo. Riwayat keluarga dengan keluhan yang sama tidak didapatkan. Pemeriksaan klinis terdapat makula hiperpigmentasi *cafe au lait*, neurofibroma, dan *freckles* pada seluruh tubuh. Pasien mendapat terapi krim urea 10% dan lotion tabir surya SPF 15. Pemeriksaan histopatologis dari lesi kulit didapatkan gambaran sesuai *cafe au lait*. Pemeriksaan oftalmologi didapatkan *Lisch nodule* mata kanan dan kiri, nevus konjungtiva, dan tidak ada terapi khusus dari sejawat mata, pada

pasien juga didapatkan keterlambatan bicara sehingga dikonsultasikan ke bagian Psikiatri Anak untuk terapi.

Satu kasus dengan diagnosis nevus verukosa didapatkan dari rekam medis pasien Ruang Kemuning tahun 2010-2014. Pada Juli 2013, seorang anak laki-laki berusia 3 tahun dengan benjolan di bawah mata kanan yang ada sejak lahir yang makin luas dan banyak hingga ke pipi. Benjolan-benjolan tersebut tidak terasa nyeri atau gatal. Riwayat keluarga dengan keluhan yang sama tidak didapatkan. Pemeriksaan dermatologis pada area bawah mata kanan hingga pipi kanan terdapat makula hiperpigmentasi dan nodul-nodul verukosa. Pemeriksaan histopatologi biopsi lesi kulit didapatkan gambaran yang sesuai *linear epidermal nevus (nevus epidermal verrucous)*. Pasien mendapat terapi asam retinoat topikal 0,05% saat KRS, rencana terapi kauter dilakukan apabila pasien sudah cukup umur dan kooperatif.

PEMBAHASAN

Jumlah kasus genodermatosis selama periode 2010-2014 bila dibandingkan dengan seluruh pasien kulit di Ruang Kemuning adalah 10/1912 (0,52%). Jumlah kasus yang sedikit dikarenakan selain karena angka kejadian genodermatosis yang kecil, dapat juga disebabkan karena kondisi klinis pasien genodermatosis cukup baik atau derajat penyakit yang ringan sehingga tidak diperlukan rawat inap.

Pasien genodermatosis pada penelitian retrospektif ini memiliki perbandingan 1:1 antara pasien laki-laki dan perempuan yaitu masing-masing sejumlah 5 pasien. Kelompok usia 5-14 tahun mendominasi yaitu sebanyak 5 pasien. Perbandingan pasien pada penelitian retrospektif di Irak⁴, pasien laki-laki kalah jumlah dengan pasien perempuan (rasio laki-laki: wanita= 2.1: 1). Pada beberapa penyakit genodermatosis seperti iktiosis,⁴ EB,⁵ insidensi, dan frekuensinya menurut data dari berbagai penelitian di berbagai negara tidak terkait jenis kelamin.

Sembilan dari 10 pasien genodermatosis memiliki riwayat kedatangan pertama di Poli Kulit dan Kelamin. Satu pasien merupakan rujukan Poli Pediatri yaitu pasien dengan diagnosis NF tipe-1. Sebagian besar kasus genodermatosis memiliki keluhan utama yang muncul pertama kali pada daerah kulit, begitupun pada pasien NF tipe 1. Pada umumnya penyakit terdiagnosis karena keluhan kosmetik, namun pada studi ini pasien NF datang karena gangguan tumbuh kembang.

Penelitian retrospektif di Irak menunjukkan riwayat perkawinan orang tua bersaudara

(*consanguinity*) pada pasien genodermatosis sebesar 49,4% pasien dari total jumlah pasien, yaitu pada kasus EB, iktiosis, dan XP.³ Konsanguinitas sangat berperan dalam genodermatosis yang diwariskan secara autosomal resesif. Namun pada penelitian ini riwayat konsanguinitas tidak tercantum dalam anamnesis pasien.

Angka kunjungan setelah rawat inap yang rendah pada pasien genodermatosis dimungkinkan karena pada penyakit genodermatosis hasil pengobatan tidak memuaskan karena diperlukan terapi seumur hidup untuk memperbaiki kualitas hidup pasien. Rendahnya kunjungan tersebut juga nampak tidak berhubungan dengan alamat tempat tinggal pasien, karena bisa dilihat pada Tabel 4.3 bahwa pasien yang berdomisili di Surabaya juga tidak rutin kontrol untuk *follow-up*.

Seluruh pasien iktiosis sebanyak 3 kasus memiliki riwayat kulit bersisik sejak lahir (*collodion baby*). Tiga kasus tersebut dengan diagnosis masing-masing iktiosis vulgaris, iktiosis lamelar, dan *congenital ichthyosiform erythrodermi*. Diagnosis iktiosis vulgaris seharusnya kurang sesuai karena pada iktiosis vulgaris onset lesi beberapa saat setelah tahun pertama kehidupan, khususnya mendekati masa pubertas,⁶ sedangkan pada pasien lesi muncul sejak lahir. *Autosomal recessive congenital ichthyosis* (ARCI) yang terdiri dari 2 bentuk yaitu iktiosis lamelar (IL) dan *non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma* (NCIE),⁸ onset lesi muncul saat lahir. Kasus ini jarang ditemukan dengan insidensi 1 anak tiap 300.000 kelahiran hidup dan tidak terdapat perbedaan insidensi antara laki-laki dan perempuan, tidak ada kecenderungan terhadap etnis tertentu, dan insidensi meningkat bila terdapat hubungan konsanguinitas.⁴ Pada ketiga kasus tidak dicantumkan riwayat konsanguinitas. Pada umumnya diagnosis IL dapat ditegakkan secara klinis kecuali pada kasus yang meragukan perlu ditunjang dengan pemeriksaan biopsi kulit. Kasus pertama dengan diagnosis IL ditegakkan berdasarkan anamnesis, manifestasi klinis, dan pemeriksaan histopatologis. Pada anamnesis dan pemeriksaan dermatologis ditemukan adanya riwayat bayi kolodion, ektropion, eklabium, dan gambaran skuama yang khas kemudian ditunjang hasil biopsi kulit yang sesuai dengan IL. Kasus kedua pasien dengan riwayat bayi kolodion, gambaran skuama khas iktiosis namun tidak didapatkan ektropion maupun eklabium serta gambaran histopatologis yang tidak sesuai dengan iktiosis sehingga penegakkan diagnosis iktiosis hanya dari riwayat bayi kolodion dan klinis. Pada kasus ketiga diagnosis *congenital ichthyosiform erythrodermi*

ditegakkan berdasar riwayat bayi kolodion, skuama yang khas, hasil PA yang sesuai serta klinis yang membedakan dengan IL yaitu tidak didapatkan ekotropion dan eklabium. Tata laksana bersifat suportif berupa obat-obatan topikal untuk hidrasi kulit berupa emolien yang mengandung bahan keratolitik. Pemberian topikal retinoid atau preparat vitamin D juga cukup efektif. Penambahan petrolatum atau lanolin pada emolien dapat meningkatkan rasa nyaman pasien.⁷ Ketiga pasien tersebut diberikan masing-masing terapi emolien yang mengandung urea dan *biocream*.

Xeroderma pigmentosum merupakan golongan genodermatosis dengan kecenderungan disertai keganasan (*disorders with malignant potential*). Frekuensi XP pada populasi umum di USA adalah 1:250.000. Penelitian retrospektif di Irak menunjukkan frekuensi XP sebesar 4,8% dari pasien genodermatosis.³ Frekuensi XP pada penelitian ini adalah 20% (2/10). Tidak terdapat perbedaan insidensi antara laki-laki dan perempuan, kedua orang tua dari pasien biasanya normal, dan insidensi meningkat bila terdapat hubungan konsanguinitas. Pada kedua kasus tidak mencantumkan riwayat konsanguinitas dan orangtua pasien tidak memiliki kelainan yang sama. Kulit anak-anak yang menderita XP mungkin tampak normal saat lahir, namun paparan sinar matahari menyebabkan kulit kering dan bersisik dengan beberapa area kulit hiperpigmentasi.¹⁰ Kedua kasus XP yang didapatkan pada retrospektif ini menunjukkan hal yang serupa, bahwa keluhan timbul tidak saat lahir namun mulai muncul pada usia 5 bulan dan 1 tahun dengan keluhan area kulit yang menghitam dan kering. Sekitar 80% dari pasien XP memiliki komplikasi okular. Komplikasi ini mungkin termasuk keratosis berat yang dapat diikuti oleh kekeruhan kornea dan neovaskularisasi. Kedua pasien XP didapatkan komplikasi okular antara lain neovaskularisasi, sikatrik kornea, dan blefarokonjungtivitis. XP merupakan kelompok genodermatosis dengan kecenderungan menjadi keganasan. Satu pasien XP didapatkan adanya lesi yang penampilan klinisnya mudah berdarah dan rapuh yang setelah dilakukan pemeriksaan PA menguatkan diagnosis suatu keganasan pada daerah *facialis*, sedangkan pada satu pasien lain setelah 2 tahun dilakukan *follow up*, lesi pada daerah temporal berkembang menjadi suatu KSS yang menyebar hingga ke daerah preaurikula. Tatalaksana pasien dengan XP didasari atas diagnosis awal, perlindungan seumur hidup dari paparan radiasi UV, deteksi dini, dan pengobatan terhadap neoplasma.⁹ Kedua pasien

diberikan terapi *sunscreen* sebagai perlindungan terhadap sinar UV.

Frekuensi EB pada penelitian retrospektif di Irak menunjukkan sebesar 19,3% dari pasien genodermatosis,³ sedangkan pada penelitian ini sebesar 20%. Insidensi dan frekuensi EB menurut data dari berbagai penelitian di berbagai negara tidak terkait pada jenis kelamin, ras, etnik, maupun letak geografis.⁵ Diagnosis EB secara klinis didasarkan pada lokalisasi bula yang terbentuk yaitu di tempat yang mudah mengalami trauma walaupun trauma yang ringan. Kedua pasien dengan diagnosis EB didapatkan keluhan munculnya bula pada area tubuh yang mudah kena gesekan yaitu pada belakang kepala, punggung, perut, siku, serta punggung kaki. Perawatan kulit memerlukan kesabaran dan ketelitian, menghindari trauma dan gesekan. Bula dirawat dengan menusuknya dengan jarum steril dan membiarkan atap bula sebagai pelindung.¹⁰ Bagian yang erosi diolesi krim atau salep antibiotik.¹⁰

Limfangioma merupakan golongan genodermatosis dengan kelainan vaskular (*disorder of vascularization*). *Cutaneous lymphangioma circumscriptum* (CLC) biasanya nampak sebagai sejumlah kecil vesikel yang transparan pada saat lahir¹¹ atau segera setelah lahir, meskipun dapat muncul pada usia berapa pun. Predileksi paling umum pada kepala, leher, ekstremitas proksimal, pantat, dan batang tubuh.¹² Hal tersebut sesuai dengan yang ditemukan pada pasien keluhan bintil-bintil yang permukaannya kasar yang muncul sejak usia 1 tahun dan mudah mengalami perdarahan pada bagian pundak dan punggung. Terapi CLC bertujuan untuk pertimbangan kosmetik, menghentikan perdarahan, nyeri, pembengkakan, dan infeksi. Penatalaksanaan awal pada pasien adalah mengobati infeksi lokal menggunakan salep antibiotik, pasien dilakukan terapi definitif berupa bedah eksisi, dan *skin graft* pada semua area lesi.

Neurofibromatosis tipe-1 merupakan golongan genodermatosis dengan kelainan pigmentasi (*disorders of pigmentation*). Penelitian retrospektif di Irak menunjukkan frekuensi NF sebesar 4,8% dari pasien genodermatosis,³ sedangkan pada penelitian ini sebesar 10%. Sekitar 50% dari individu dengan NF tipe-1 tidak memiliki riwayat keluarga dan penyakit ini disebabkan oleh mutasi *de novo* (spontan).¹³ Tidak didapatkan riwayat keluarga dengan riwayat penyakit yang sama dengan pasien. Pemeriksaan klinis menunjukkan terdapat makula hiperpigmentasi *cafe au lait*, neurofibroma, *freckles* pada seluruh tubuh, dan terdapat *lisch nodule* pada mata. Beberapa anak dengan NF tipe-

1 juga memiliki perhatian yang buruk serta gangguan kontrol impuls, serta dapat didiagnosis dengan *attention deficit hyperactivity disorder*, yang sangat memengaruhi kegiatan di sekolah dan mempengaruhi belajar.¹⁴ Didapatkan keterlambatan bicara sehingga dikonsultasikan ke bagian Psikiatri Anak untuk terapi. Pasien dengan NF pada penelitian ini mendapat terapi krim urea 10% dan losion tabir surya SPF 15, tidak dilakukan tindakan laser. Upaya menghilangkan *cafe-au-lait* dengan laser menunjukkan hasil yang berbeda-beda. Walaupun lesi dapat hilang total, namun beberapa studi menyebutkan terjadinya rekurensi sebesar 67%. Pengobatan multipel untuk lesi tunggal menunjukkan hasil yang lebih efektif.¹⁴

Nevus epidermal dapat timbul pada saat lahir atau dalam tahun pertama dan nampak sebagai bercak atau plak linier yang tipis. Pola linear sering mengikuti garis Blaschko. Pada pasien, didapatkan keluhan benjolan di bawah mata kanan yang ada sejak lahir yang makin luas dan banyak hingga ke pipi dan membentuk garis linier. Didapatkan gambaran histopatologis yang sesuai *linear epidermal nevus/nevus epidermal verrucosus*. Perubahan seperti hiperkeratosis epidermolitik, dyskeratosis acantholytic, dan menyerupai veruka vulgaris, dan pembentukan komedo kadang-kadang didapatkan.¹⁵ Pengobatan nevus epidermal mungkin sulit. Terapi topikal seperti penggunaan *off-label* retinoid topikal dan modalitas destruktif seperti elektrodesikasi atau krioterapi temporal dapat meningkatkan penampilan lesi, tetapi tingkat kekambuhan tinggi.¹⁶ Pasien mendapat terapi asam retinoat topikal 0,05%.

Pemantauan perkembangan emosi, psikososial, dan edukasi bahwa penyakit genodermatosis tidak menular sangat perlu. Motivasi pada orang tua penting untuk dapat menerima pasien apa adanya agar anak tidak merasa dikucilkan dan rendah diri sehingga dapat tumbuh dan kembang layaknya anak normal.

KEPUSTAKAAN

- James WD, Elston DM, Berger TG. Genodermatoses and congenital anomalies. In: Andrews' diseases of the skin clinical dermatology. London: Saunders; 2011.p.542-78.
- Sybert VP. Genetic skin disorders. 2nd ed. New York: Oxford University Press; 2010. p.10-2.
- Hamami HR, Noaimi AA, Al-Waiz MM, Al-Kabraty AS. Frequency of genodermatoses among Iraqi patients. IASJ 2010; 9(1): 62-7.
- Suraiyah, Soedibyo S, Boediardja SA. Iktiosis lamelar pada anak dengan riwayat bayi kolodion. Sari Pediatri 2007; 9(10): 32-8.
- Kho Y, Rhodes LM, Robertson SJ, Su J, Varigos G, Robertson I, et al. Epidemiology of epidermolysis bullosa in the antipodes: The Australasian epidermolysis bullosa registry with a focus on herlitz junctional epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol*. 2010;146(6): 635-40.
- Thyssen JP, Gijon EG, Elias PM. Ichthyosis vulgaris: the filaggrin mutation disease. *Br J Dermatol* 2013; 168: 1155-66.
- Richard G, Traupe H. Ichthyosis and disorders of cornification. In: Schachner LA, Hansen RC, penyunting. *Pediatric dermatology*. 3rd ed. New York: Churchill livingstone Inc; 2003.p.385-408.
- Mareddy S, Reddy J, Babu et al. Xeroderma Pigmentosum: man deprived of his right to light. *The Scientific World Journal* 2013; 1-8.
- Hachem ME, Zambruno G, Bourdon-Lanoy E, Ciasuli A, Buisson C, Hadj-Rabia S. Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014; 9: 76.
- Paller AS, Mancini AJ. Bullous disorders of childhood. In: Paller AS, Mancini AJ, editors. *Hurwitz clinical pediatric dermatology*. 4th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2011.p. 303-21.
- Massa FA, Menezes N, Baptista A, Moreira AI, Ferreira EO. Cutaneous Lymphangioma circumscriptum - dermoscopic features. *An Bras Dermatol*. 2015 Mar-Apr; 90(2): 262-4.
- Patel GA, Schwartz RA. Cutaneous lymphangioma circumscriptum: frog spawn on the skin. *MPH International Journal of Dermatology* 2009; 48: 1290-95.
- Hirbe AE, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. *Lancet Neurol* 2014; 13: 834-43.
- Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type 1. *J Am Acad Dermatol*. 2009; 61(1): 1-16.
- Schwartz RA. Epidermal nevus syndrome. *Medscape reference* [disitasi 23 Juni 2015] Available from : <http://emedicine.medscape.com/article/1117506-overview>.
- Heather A, Brandling B, Kimberly DM. Epidermal nevi. *Pediatr Clin N Am* 2010; 57: 1177-98.