

FRONTO ORBITAL ADVANCEMENT SETELAH OCCIPITAL EXPANSION

Almahitta Cintami Putri , Arif Tri Prasetyo , Amelia Febrina*

Divisi Bedah Plastik Rekonstruksi dan Estetik, Departemen Ilmu Bedah, Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran, Bandung Indonesia

ARTIKEL INFO

Kata kunci: Syndroma apert, *kraniosinostosis, sindaktili, FOA, occipital expansion, exorbitism, battered child syndrome*

***Penulis Korespondensi:**
Amelia Febrina
Email:
ameliafebrina12@gmail.com

Riwayat:
Diterima: April 3, 2022
Revisi: April 25, 2022
Disetujui: Mei 17, 2022
Diterbitkan: Juni 4, 2022

JRE : Jurnal Rekonstruksi dan Estetik
e-ISSN:2774-6062; p-ISSN: 2301-7937
DOI: 10.20473/jre.v7i1.36382

Open access :
Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 International License (CC-BY-SA)

Available at:
<https://e-journal.unair.ac.id/JRE/>

Sitasi: Putria, A. C., Prasetyo, A. T., & Febrina, A. PASIEN SINDROMA APERT YANG DILAKUKAN OPERASI FRONTO ORBITAL ADVANCEMENT SETELAH OCCIPITAL EXPANSION. *Jurnal Rekonstruksi Dan Estetik*, 2022.7(1): 31-36.

ABSTRAK

Latar Belakang: Sindroma Apert atau *acrocephalosyndactyly* tipe I merupakan kelainan kongenital yang ditandai dengan adanya *kraniosinostosis, exorbitism, midface hypoplasia* dan sindaktili simetris pada tangan dan kaki, hal ini disebabkan oleh mutasi genetik dari *FGFR-2, S252W dan P253R*.

Ilustrasi Kasus: Anak perempuan (2 tahun) datang ke poliklinik bedah plastik konsulan dari TS Orthopaedi dengan mengeluhkan jari-jari tangannya yang menyatu. Pada pemeriksaan awal, didapatkan dismorfik dari kepala dan wajah pasien dengan jari-jari tangannya yang menyatu. Hasil pemeriksaan CT Scan kepala didapat sutura *coronarial bilateral*. Pada pemeriksaan fisik didapatkan dismorfik pada kepala, wajah, dan extremitas. Pada *regio facialis* didapatkan *exorbitism* pada *oculi dextra sinistra, hypoplasia maxilla* dan terdapat adanya *high arched palate* yang disertai dengan *soft palate cleft*. Pada *regio manus* dan pedis bilateral ditemukan sindaktili yang simetris. Pasien didiagnosis dengan sindroma Apert, dan diputuskan untuk dilakukan *occipital expansion*.

Pembahasan: Tatalaksana kraniosinostosis bertujuan untuk memperbaiki fungsi serta estetik dari pasien dengan tindakan awal adalah dilakukan dekompresi kalvaria dengan intervensi pembedahan yaitu *occipital expansion* pada usia 6 bulan dan dilanjutkan dengan *fronto orbital advancement (FOA)*.

Kesimpulan: Pada kasus ini dilakukan tatalaksana *occipital expansion* dan dilanjutkan dengan FOA dengan hasil yang cukup memuaskan.

Highlights:

1. Tindakan operasi *occipital expansion* diterapkan pada kasus Sindroma Apert untuk meluaskan area tengkorak, diikuti oleh *fronto orbital advancement (FOA)* guna meningkatkan baik fungsi maupun penampilan memperoleh hasil yang memuaskan.
2. Tatalaksana yang terencana, tim medis bedah plastik dan ortopedi yang kompeten, operasi *kraniosinostosis* dan FOA, membantu mengoptimalkan hasil fungsional dan estetik pasien sindroma Apert.

PENDAHULUAN

Sindroma Apert merupakan suatu kelainan kongenital yang jarang terjadi yang

meliputi kelainan pada kepala, wajah, tangan dan kaki atau disebut *acrocephalosyndactyly* tipe I^{1,2}. Kelainan ini merupakan kelainan

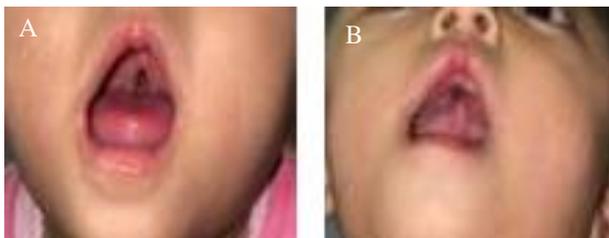
genetik dominan autosomal dengan penampakan klinis *kraniosinostosis*, *hypoplasia midface*, dan *sindaktili simetris* pada pedis dan manus. Sindroma ini pertama kali dijelaskan oleh dr. Eugene Apert yang berasal dari Prancis, sehingga nama beliau digunakan untuk kelainan ini yaitu sindroma Apert.

ILUSTRASI KASUS

Anak perempuan usia 2 tahun datang ke poliklinik bedah plastik konsulan dari TS Orthopaedi, awalnya pasien mengeluhkan jari-jari tangannya yang menyatu. TS Orthopaedi mengonsulkan karena adanya celah pada langit-langit. Pada saat pemeriksaan awal didapatkan dismorfik dari kepala dan wajah pasien dengan jari-jari tangannya yang menyatu. Menurut keterangan dari orang tua pasien, tidak ada keluhan dalam makan minum, pernafasan maupun pengelihatan maupun tumbuh kembang. Riwayat keluarga tidak ditemukan kelainan serupa.



Gambar 1. Pre Operasi



Gambar 2. (A) *High Arched Palate*, (B) *Soft Palate Cleft*

Pada pemeriksaan fisik didapatkan dismorfik pada kepala, wajah, dan extremitas. Pada kepala ditemukan adanya *brachycephaly* (Gambar 1). Pada *regio facialis* didapatkan *exorbitism* pada *oculi dextra sinistra*, *hypoplasia maxilla* dan terdapat adanya *high arched palate* yang disertai dengan *soft palate cleft* (Gambar 2). Pada *regio manus* dan pedis bilateral ditemukan sindaktili yang simetris.



Gambar 3. *CT Scan 3D Reconstruction* sebelum rekonstruksi

Pasien kemudian dilakukan pemeriksaan *CT Scan* kepala dan didapatkan hasil yang mendukung, yaitu terdapatnya *sutura coronarial bilateral* yang tertutup dan tampak gambaran *interdigitation* pada gambaran tulang kepala (Gambar 3).

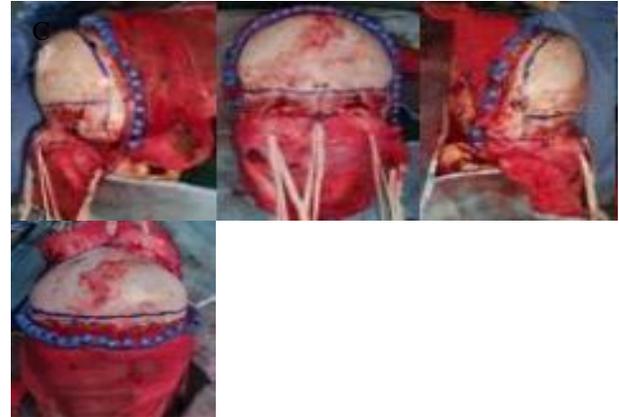




Gambar 4. Preoperatif dan Desain Insisi

Pasien didiagnosis dengan sindroma Apert, dan diputuskan untuk dilakukan *occipital expansion* (Gambar 4), *joint* operasi dengan TS Bedah Saraf. Operasi pertama berjalan dengan lancar dan pasien kontrol setiap bulan. Orang tua pasien merasa terdapat adanya perbaikan dimana bentuk kepala menjadi lebih bulat dan tumbuh kembang menjadi lebih baik.

Enam bulan setelah dilakukan operasi, ibu pasien mengeluhkan pasien tidak dapat menutup mata dengan sempurna, dan mata pasien sering berair. Orang tua pasien ingin dilakukan tindakan untuk perbaikan terhadap matanya. Oleh karena itu pada pasien ini diputuskan untuk dilakukan operasi lanjutan berupa *fronto orbito advancement* dengan menggunakan *biodegradable miniplates screw* yang dikombinasikan dengan *absorbable suture*.

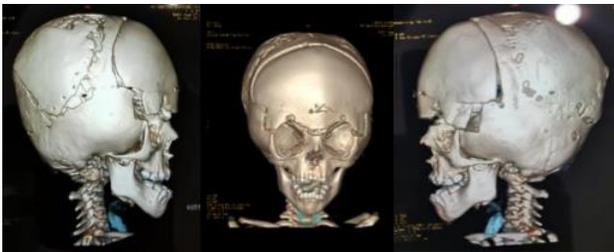


Gambar 5. (A) Pre-operatif tindakan FOA, (B) Desain *insisi bicoronal*, (C) Desain *insisi osteotomy* FOA



Gambar 6. (A) Intraoperatif, (B) Postoperatif FOA

Pada pasien ini dilakukan desain dengan *approach insisi bicoronal* yang kemudian dilakukan *osteotomy* oleh TS Bedah Saraf, yang kemudian tulang *fronto orbital* dilakukan *advancement* ± 1.5 cm kemudian difiksasi pada sisi lateral kanan kiri dengan *biodegradable plate* dengan sistem *1.5 7 hole* yang kemudian dipasangkan *screw* 4 mm sebanyak 4 buah. Sisi superior menggunakan 2 *plate* dengan 3 *hole* dan 2 *screw* berukuran 4 mm. Pada sisi coronal dilakukan fiksasi dengan menggunakan *absorbable suture* (Gambar 5, Gambar 6).



Gambar 7. CT Scan 3D post tindakan FOA

Operasi berjalan dengan lancar dan tidak terdapat komplikasi post operasi. Pasien diminta untuk follow up setiap bulan, dan orang tua pasien cukup puas dengan hasil yang didapat. Pasien juga kontrol rutin ke TS Orthopaedi untuk tatalaksana pada sindaktili di kedua tangan pasien. Pasien di *informed consent* untuk rencana persiapan operasi berikutnya yaitu *palatoplasty* dan pada usia 7 tahun akan dilakukan pemeriksaan lebih lanjut untuk kelainan pada pengelihan, pernafasan dan gigi geligi pasien.

PEMBAHASAN

Sindroma Apert merupakan salah satu sindroma yang jarang terjadi yang disebabkan oleh mutasi dari gen fibroblast *growth factor receptor*, dan 2 tambahan gen S252W dan P235R, sindroma ini terjadi 1:65.000-100.000 kelahiran hidup secara global, dan merupakan

tipe kraniosinostosis sindromik kedua terbanyak yang terjadi^{2,3}.

Sindroma Apert merupakan tipe 1 dari *acrocephalosyndactily* yang merupakan 1 dari 5 tipe *acrocephalosyndactily* yang memiliki mutasi genetik pada FGFR-2, namun pada Sindroma Apert memiliki tambahan yaitu adanya mutasi genetik lain yang menyebabkan tingginya angka kejadian terhadap sumbing palatum (S252W) dan sindaktili yang lebih parah dibandingkan lainnya (P253R)^{2,4}. Gejala klinis pada sindroma Apert tidak hanya berupa kraniosinostosis, dan sindaktili, namun dapat melibatkan gangguan dari wajah seperti *midface hypoplasia*, *hypertelorism*, *exorbitism*, tampakan wajah yang sedih (*down slanting eyes*). Jenis kelainan tangan yang terjadi pada sindroma apert antara lain tipe 1 (tangan berbentuk spade), tipe 2 (*mitten*), dan tipe 3 (*rosebud*). Pada *regio intra oral* akan tampak adanya gigi yang tidak beraturan, *high arched palate*, palatum yang sempit, *pseudocleft*⁵. Umumnya penyatuan dari tulang kepala terjadi pada saat usia <3 bulan namun pada pasien dengan sindroma apert bayi sudah lahir dengan tulang kepala yang sudah mengalami penyatuan. Hal ini nantinya dapat berdampak pada tumbuh kembang serta gangguan mental, pada pasien ini didapatkan adanya keterlambatan dari tumbuh kembangnya. Pasien dengan sindroma apert juga dapat mengalami *cleft palate* dan sindaktili, yang merupakan penanda untuk membedakan sindroma Apert dan Crouzon. Sumbing dari palatum dapat menyebabkan pasien mengalami kesulitan untuk menyedot yang nantinya dapat menyebabkan kurangnya nutrisi pada pasien dengan sindroma apert⁴. Kelainan-kelainan fisik tersebut sesuai dengan yang ditemukan pada pasien ini, dan merupakan dasar dari diagnosis sindroma Apert.

Sampai saat ini masih belum terdapat bukti yang jelas mengenai penyebab

keterlibatan *kraniosinostosis* dan *sindaktili* pada pasien dengan sindroma Apert. Mutasi genetik dari sindroma apert terjadi akibat mutasi heterogenus dari FGFR2. Terdapat studi yang menunjukkan adanya hubungan antara ekspresi dari FGFR2 dengan titik mutasi yang menyebabkan sindroma pada 98% pasien. *Keratinocyte Growth Factor Receptor* (KGFR) merupakan faktor pertumbuhan keratinosit yang merupakan isoform aktif pada diafisis, FGFR 2 bekerja aktif pada metafisis dan diafisis, dan juga *mesenkim interdigital*. Mutasi reseptor faktor pertumbuhan fibroblast 2 (FGFR2) dan KGFR menyebabkan peningkatan dalam jumlah sel-sel prekursor yang masuk jalur *osteogenic* yang nantinya akan menyebabkan peningkatan pembentukan matriks tulang subperiosteal dan pengerasan prematur kalvari selama perkembangan janin. FGF juga dapat meningkatkan replikasi dan diferensiasi dari osteoblas sehingga fusi tengkorak dapat terjadi lebih awal. Maka dari itu diagnosis dengan tes molekular genetik dapat dilakukan untuk konfirmasi diagnosis dari sindroma apert untuk melihat mutasi dari FGFR2 serta Ser252Trp, dan Pro253Arg⁴. Pada pasien ini terdapat gejala klinis berupa kraniosinostosis dan sindaktili yang dapat disebabkan oleh adanya mutasi genetik tersebut, namun tidak dilakukan pemeriksaan karena adanya keterbatasan biaya dan fasilitas.

Tatalaksana dari kraniosinostosis sindromik adalah dilakukan *craniectomy* dan *fragmentation* dari calvaria yang bertujuan untuk proteksi sementara dari otak dan mata sampai dapat dilakukan prosedur definitif kraniofasial. Prosedur pembedahan awal yang dapat dilakukan adalah *occipital expansion* atau *fronto orbital advancement* yang diikuti oleh remodelling dari calvaria, Le Fort III atau monoblock, dan operasi orthognatic untuk koreksi deformitas dari dentofasial (*Le Fort I, osteotomi mandibula*)².

Menurut *Netherlands Society for Plastic Surgery* intervensi pembedahan awal dari sindroma Apert dengan *midface hypoplasia* ringan dengan peningkatan dari tekanan intrakranial adalah *occipital cranial vault expansion* yang dapat dilakukan pada saat usia 6-12 bulan, yang dapat diikuti dengan operasi FOA pada saat anak berusia 2-5 tahun yang diindikasikan apabila terdapat restriksi pertumbuhan atau pertumbuhan tulang kepala yang tidak normal^{2,6}.

Berdasarkan algoritma dari SOBRAPAR Hospital di Sao Paulo Brazil, apabila tidak didapatkan kegawatan maka dapat dilakukan operasi kraniofasial sejak pasien berusia 6 bulan. Pada algoritma tersebut terapi awal yang dianjurkan adalah dekompresi untuk menurunkan tekanan intrakranial dengan PVDO (*Posterior Vault Distraction Osteogenesys*)⁷. Namun berdasarkan algoritma dari *Guideline Treatment and Management of Craniosynostosis Netherlands Society for Plastic Surgery* pasien sindroma Apert tatalaksana awal untuk dekompresi adalah *occipital expansion* yang dapat dilakukan pada saat usia 6 bulan^{1,6}. Pada pasien ini setelah dilakukan *occipital expansion* yang dilanjutkan dengan FOA memberikan hasil yang cukup memuaskan.

Berdasarkan algoritma dari SOBRAPAR Hospital, untuk terapi FOA dilakukan apabila terdapat *collateral emissary veins* (CEV) ataupun stenosis dari *superior sagittal sinus* yang dapat dibuktikan dengan adanya pemeriksaan venogram. Pada pasien tidak dilakukan pemeriksaan dari *collateral emissary veins* karena adanya keterbatasan fai ini dilakukan FOA dengan indikasi proptosis mata yang menyebabkan terjadinya *lagophthalmus* pada kedua mata pasien dan mata berair. Tindakan tersebut sesuai dengan indikasi operasi dari algoritma dari Erasmus^{1,6}.

Ketika pasien dengan sindroma Apert sudah berusia 7 tahun, pasien dapat dilakukan pemeriksaan yang komprehensif

meliputi fundoskopi, pemeriksaan mata untuk visus, skrining dari *sleep apnea*, nasal endoskopi dan evaluasi dental. Untuk anak berusia 7–9 tahun dapat dilakukan *monoblock advancement* atau subkranial Le Fort III dapat dilakukan. *Monoblock advancement* dengan *facial bipartition* dapat dilakukan distraksi osteogenesis apabila terdapat *hypertelorism moderate* atau *severe*. Usia 9 tahun dapat dilakukan rekonstruksi untuk tangannya. Ketika pasien berusia 13 tahun dapat dilakukan *calvarial bone graft* dan juga nasal elongation serta *dorsum augmentation*^{7,8}.

KESIMPULAN

Occipital expansion dilakukan untuk menurunkan tekanan intrakranial pada pasien dengan sindroma apert dan memberikan ruangan yang cukup untuk perkembangan otak. Pada pasien ini dilakukan FOA atas indikasi *proptosis oculi dextra* dan *sinistra* yang tidak membaik setelah dilakukan *occipital expansion*. Pasien membutuhkan *follow up* lebih lanjut dan direncanakan untuk operasi pada celah langit-langit terutama pada usia 7 tahun dan dievaluasi ulang untuk pemeriksaan komprehensif lanjutan. Apabila keluhan dari lagophthalmus pasien membaik, maka dapat dipertimbangkan untuk langsung dilakukan Le Fort III advancement ketika pasien berusia 7-9 tahun.

UCAPAN TERIMA KASIH

Penulis berterima kasih kepada poliklinik bedah plastik konsulan dari TS Orthopaedi, Divisi Bedah Plastik Rekonstruksi dan Estetik, Departemen Ilmu Bedah, Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran, Sumedang, Indonesia serta keluarga pasien yang memberikan kami izin persetujuan untuk melaporkan kasus ini dalam penerbitan ini.

KONFLIK KEPENTINGAN

Semua penulis tidak memiliki konflik kepentingan terhadap artikel ini.

PENDANAAN

Penelitian ini tidak didanai oleh pihak manapun.

KONTRIBUSI PENULIS

Semua penulis berkontribusi dalam pembuatan naskah.

DAFTAR PUSTAKA

1. C. Driessen, M. L. C. Et al. *Apert syndrome: the Paris and Rotterdam philosophy, Expert Opinion on Orphan Drugs*, 2017. 5:7, 599-605,
2. ThorneCH, et al. *Grabb and Smith's Plastic Surgery 7th ed. Lippincott Williams & Wilkins: Philadelphia*, 2014.
3. Silvina, et al. *Apert Syndrome: Case Series and Review of the Literature. J Plast Rekonstruksi*. 2021; 8: 1–6.
4. Cammarata-scalisi F, et al. *Clinical and genetic findings of two cases with Apert syndrome. Permanyer Publ*.2019; 44–48.
5. Conrady C, et al. *Apert Syndrome- Continuing Education Activity. In: NCBI Bookshelf*. Utah, 2021.
6. Beijer J, et al. *Guideline Treatment and Management of Craniosynostosis. Netherlands J Med J Craniofacial Surg*. 2010.
7. Raposo-amaral CE, et al. *Apert Syndrome Management: Changing Treatment Algorithm*. 2020; 31: 648–652.
8. Fearon JA, Podner C. *Apert Syndrome: Evaluation of a Treatment Algorithm. Plast Reconstr J*. 2012; 131: 132–142.