

RETINITIS PIGMENTOSA

KRU

KK

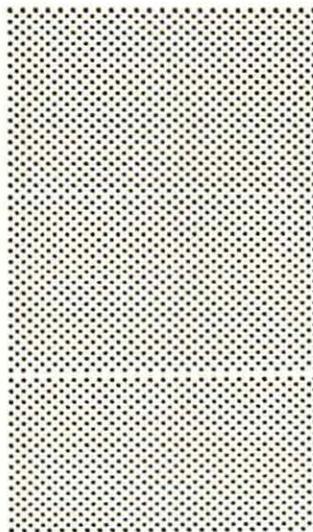
617.73

Wir

t

Tinjauan kepustakaan :

RETINITIS PIGMENTOSA



oleh :

Dr. W I R A S N O .

pembimbing :

Dr. ELS ASWAN GUMANSALANGI .



**Dibacakan pada
Tanggal 20 April 1990**



**LABORATORIUM/UPF ILMU PENYAKIT MATA
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS AIRLANGGA/
RUMAH SAKIT UMUM DAERAH Dr. SOETOMO
S U R A B A Y A**

MILIK
PERPUSTAKAAN
"UNIVERSITAS AIRLANGGA"
SURABAYA

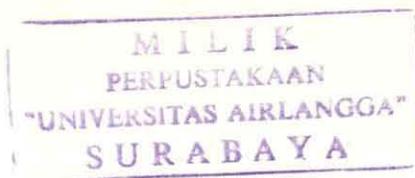
312/LP/PUA/H/91

DAFTAR ISI. :

Bab.	Halaman.
1. Pendahuluan	1
2. Insidensi	1
3. Definisi	2
4. Sejarah istilah RP	2
5. Faktor-faktor genetik	3
6. Klasifikasi	6
7. Hipotesa tentang patofisiologi	7
8. Gambaran histopatologi	10
9. Diagnosa	14
10. Diagnosa banding	20
11. Penyakit-penyakit lain yang menyertai RP ..	22
12. Penatalaksanaan	22
13. Ringkasan	29
14. Penutup	30
15. Daftar kepustakaan	31

Ucapan terima kasih kami sampaikan kepada yth. :

1. Dr. Els Aswan Gumansalangi, sebagai pembimbing yang telah memberikan bimbingan, koreksi dan pengarahan dari awal sampai selesainya makalah ini.
2. Dr. Moestidjab, sebagai staf ahli yang telah memberikan tambahan kepustakaan, koreksi dan dorongan dalam penyusunan makalah ini.
3. Dr. Gatut Suhendro, sebagai bapak asuh yang telah memberikan pengarahan dalam penyusunan makalah ini.
4. Dr. Diany Yogiantoro, sebagai KPS yang telah memberikan tambahan kepustakaan serta dorongan dalam menyelesaikan makalah ini.
5. Dr. Wisnujono Soewono, sebagai kepala bagian Lab./UPF. Ilmu Penyakit Mata.
6. Para staf Lab./UPF. Ilmu Penyakit Mata yang ikut membantu dalam penyusunan makalah ini.
7. Teman-teman sejawat PPDS.I yang telah memberikan bantuannya sehingga makalah ini dapat kami selesaikan.



1. PENDAHULUAN

Sejak tahun 1967 kebutaan telah dinyatakan sebagai bencana nasional sesuai dengan Surat Keputusan Menteri Kesehatan RI No. : 19/Birhup/1967. Berdasarkan survei morbiditas dan kebutaan oleh Direktorat Jenderal Pembinaan Kesehatan Masyarakat dan dengan partisipasi Perdami tahun 1982, bahwa prevalensi kebutaan dua mata di Indonesia adalah 1,2 per sen dari jumlah penduduk. Berdasarkan urutan penyebab kebutaan, penyakit retina menduduki peringkat ke lima dengan 2,3 per sen dari seluruh kebutaan (1).

Penyakit retinitis pigmentosa (RP) adalah salah satu penyakit retina sebagai penyebab kebutaan dan merupakan penyakit keturunan yang belum dapat disembuhkan, bahkan banyak para ahli mata mengatakan tidak ada sesuatu yang dapat dilakukan untuk menolong tajam penglihatan penderita penyakit RP (6). Oleh karena penyakit RP merupakan penyakit yang diturunkan, maka peranan penyuluhan perkawinan akan sangat berarti untuk menghindari lahirnya keturunan penyandang penyakit RP. Meskipun penyakit ini belum dapat disembuhkan akan tetapi mungkin banyak hal yang dapat dilakukan untuk meringankan masalah yang dihadapi oleh penderita RP.

Berdasarkan hal diatas penulis tertarik untuk menyajikan makalah ini dengan tujuan untuk mengenal lebih rinci tentang cara pewarisan genetik dan bagaimana menegakkan diagnosa serta penatalaksanaannya.

2. INSIDENSI.

Penyakit RP kira-kira terdapat lima orang per seribu penduduk dunia (4,11). Penyakit ini tidak mengenal

perbedaan ras dan laki-laki lebih sering terkena dari pada wanita. Nettleship (1907-1908) dan Wilmer (1924) mendapatkan perbandingan laki-laki dan perempuan 3:2, Bell (1922) laki-laki 55 per sen, Yokoyama (1933) laki-laki 63 per sen, Usher (1935) laki-laki 58 per sen sedangkan Kjerrungaard (1948) laki-laki 61 per sen. Penyakit RP umumnya bilateral dan kedua mata terkena secara seimbang.

3. DEFINISI

Penyakit RP berdasar patologinya didefinisikan sebagai sekelompok penyakit dengan kelainan herediter yang secara primer menyerang fungsi sel fotoreseptor dan sel epitel pigmen retina (4,6). Berdasarkan gambaran klinisnya, penyakit RP didefinisikan sebagai sekelompok penyakit herediter yang karakteristik ditandai dengan gejala penyempitan lapang pandangan yang progresif, adanya keluhan rabun senja, migrasi pigmen sel epitel-pigmen retina, atrofi papil saraf optik dan pada rekaman ERG terdapat penurunan amplitudo (6).

4. SEJARAH ISTILAH RP.

Istilah RP diperkenalkan pertama kali oleh Donders pada tahun 1855, meskipun sebelumnya beberapa peneliti lain seperti Ovelgun (1744), Schon (1828) dan Von Amon (1838) telah menyelidiki penyakit dengan gejala yang sama dengan penyakit RP. Istilah RP sebenarnya merupakan istilah yang kurang tepat karena pada pemeriksaan histopatologi hanya terdapat sedikit bukti adanya proses peradangan, oleh karena itu pada tahun 1916 Leber memperkenalkannya dengan istilah degenerasi tapeto retina,

sedangkan Von Graefe (1858) menyebutnya dengan istilah degenerasi pigmen retina.

Istilah-istilah lain yang digunakan untuk penyakit RP adalah degenerasi primer pigmen retina, distrofi pigmen retina dan hemeralopik retinosis (6).

5. FAKTOR FAKTOR GENETIK.

Penyakit RP merupakan suatu kelompok penyakit yang diturunkan (4,6,9,10,12,13,14). Segi genetik dari penyakit ini penting untuk menentukan diagnosis, identifikasi kelompok yang sama dari penderita penyakit RP dan pendekatan penyuluhan perkawinan kepada penderita.

Menurut cara pewarisan genetik sesuai dengan hukum Mendel, dibagi menjadi :

- 5.1. Pewarisan secara autosomal dominan.
- 5.2. Pewarisan secara autosoma resesif.
- 5.3. Pewarisan secara X linked recessive.
- 5.4. Keluarga simplek.
- 5.5. Keluarga multiplek.

5.1. Pewarisan secara autosomal dominan (6,10).

Sifat genetik diturunkan dari satu generasi ke generasi berikutnya melalui gen. Pada pewarisan secara autosomal dominan terdapat beberapa sifat karakteristik dari cara pewarisannya sebagai berikut :

- 5.1.1. Sifat dominan yang diturunkan oleh penderita sebesar 50 per. sen menurun pada keturunannya.
- 5.1.2. Individu yang tidak membawa sifat dominan tidak akan menurunkan sifat tersebut kepada keturunannya.
- 5.1.3. Kedua jenis kelamin dari keturunan penderita mempunyai kemungkinan yang sama untuk terkena

penyakit tersebut.

5.1.4. Sifat dominan tersebut tampak pada setiap generasi. Pada pewarisan secara autosomal dominan, terdapat perkecualian dimana beberapa individu tidak menunjukkan gejala penyakit tersebut, hal ini disebut pewarisan secara autosomal dominan tidak tembus.

5.2. Pewarisan secara autosomal resesif (6.10).

Pada pewarisan secara autosomal resesif, kedua orang tua penderita haruslah pembawa sifat RP. Dalam hal ini fenotip dari individu pembawa sifat adalah asimtomatik. Riwayat perkawinan keluarga umumnya lebih sering terjadi diantara para orang tua penderita RP yang diwariskan secara autosomal resesif. Pada perkawinan dua orang pembawa sifat gen autosomal resesif RP terdapat kemungkinan 25 per sen keturunannya akan menderita RP, 50 per sen terjadi pembawa sifat dan 25 per sen lainnya normal. Kadang-kadang pembawa sifat gen autosomal resesif RP akan menunjukkan gejala abnormal yang ringan. Pada pewarisan gen secara autosomal resesif, terdapat karakteristik sifat pewarisan sebagai berikut :

5.2.1. Sifat yang diturunkan tidak khas tampak pada setiap generasi, bisa terlihat tersebar secara jarang pada pohon keluarga.

5.2.2. Bila kedua orang tua merupakan pembawa sifat, maka terdapat kemungkinan 25 per sen keturunannya akan menderita RP.

5.2.3. Kedua jenis kelamin dari keturunannya akan mempunyai kemungkinan yang sama untuk terkena penyakit RP yang diwariskan secara autosomal resesif.

5.2.4. Kedua orang tua penderita kemungkinan fenotipnya normal.

5.3. Pewarisan secara X linked recessive (6,10).

Pada pewarisan tipe ini, sifat penyakit RP ditentukan oleh gen resesif yang dibawa oleh seks kromosom X. Laki-laki hanya mempunyai satu kromosom X, oleh karena itu apabila laki-laki tersebut mewarisi gen secara X linked recessive dari ibunya maka laki-laki tersebut akan menderita penyakit RP. Penderita laki-laki ini akan menurunkan gennya secara X linked recessive kepada seluruh anak-anak perempuannya, sehingga seluruh anak perempuannya akan menjadi pembawa sifat dari gen yang diturunkan secara X linked recessive tersebut. Wanita pembawa sifat gen ini akan mempunyai kemungkinan 50 per sen untuk mewariskan gen tersebut kepada setiap keturunannya. Anak-anak perempuannya mempunyai resiko 50 per sen menjadi pembawa sifat gen tersebut, sedangkan anak laki-lakinya mempunyai resiko 50 per sen menjadi penderita RP yang diwariskan secara X linked recessive. Sifat karakteristik pewarisan secara X linked recessive adalah sebagai berikut :

- 5.3.1. Dalam susunan keluarga hanya penderita laki-laki yang terkena penyakit ini.
- 5.3.2. Tidak ada pewarisan dari laki-laki kepada anak laki-laki.
- 5.3.3. Laki-laki penderita RP tipe ini akan mewariskan gennya kepada semua anak perempuannya, sehingga menjadi pembawa sifat, sedangkan perempuan pembawa sifat ini akan mewariskan sifat-sifat tersebut kepada 50 per sen anak laki-lakinya.

5.3.4. Kejadian pewarisan gen tipe ini, dalam pohon keluarga tampak semua penderitanya adalah laki-laki.

5.3.5. Laki-laki penderita RP tipe X linked recessive ini, dalam pohon keluarga tergambar selalu berhubungan keluarga dengan wanita pembawa sifat penyakit RP yang diturunkan secara X linked recessive.

5.4. Keluarga simpleks (6).

Sebagian besar penderita RP datang pertama kali tanpa adanya riwayat keluarga penyakit RP. Suatu penelitian di Eropa dan Amerika menyatakan bahwa antara 18 per sen sampai 58 per sen tidak mempunyai riwayat keluarga yang menderita penyakit RP. Apabila dalam pohon keluarga hanya terdapat satu anggota keluarga terkena penyakit RP, maka cara pewarisan seperti ini disebut cara pewarisan simpleks. Kemungkinan mekanisme terjadinya pewarisan secara simpleks ini karena hanya kira-kira 25 per sen dari keturunan individu pembawa sifat gen RP yang diturunkan secara autosomal resesif yang akan terkena penyakit RP, sehingga keluarga-keluarga kecil mempunyai kemungkinan mendapat satu keturunan dengan RP.

5.5. Keluarga multipleks.

Pada pewarisan secara multipleks, terlihat pada pohon keluarga terdapat lebih dari satu anggota keluarga yang terkena penyakit RP. Tidak akan terdapat anggota lain terkena penyakit ini diluar anggota tersebut. Apabila ada keluarga lain yang terkena maka pola pewarisan yang lain perlu dipikirkan.

6. KLASIFIKASI.

Terdapat beberapa klasifikasi pada penyakit RP.

- 6.1. Berdasarkan sel fotoreseptor yang terkena Massof dan Finkelstein membagi penyakit RP menjadi dua tipe :
- a. Tipe I : terdapat degenerasi yang menyeluruh dari sel batang, sedangkan sel kerucut tidak terkena degenerasi.
 - b. Tipe II: terdapat degenerasi pada sel batang dan sel kerucut.
- 6.2. Berdasarkan gambaran ERG dibagi menjadi :
- a. RP pola degenerasi Rod-Cone.
 - b. RP pola degenerasi Cone-Rod.
- 6.3. Berdasarkan gambaran klinisnya dibagi menjadi :
- a. Bentuk RP yang khas (tipik) dengan gejala pokok yaitu :
 - penipisan pembuluh darah retina.
 - terdapat perubahan pigmen retina.
 - papil saraf optik pucat seperti lilin.
 - b. Bentuk RP yang tidak khas (atipik), hal ini terjadi karena beberapa faktor yaitu :
 - terjadi pada stadium lanjut, misalnya RP senil.
 - jumlah migrasi pigmen bervariasi dari banyak, sedikit sampai tidak terdapat migrasi pigmen sama sekali misalnya pada RP sine pigmento.
 - letak migrasi pigmen retina disamping bisa menyeluruh atau ditepi, bisa terjadi hanya dibagian sentral, para sentral atau sektoral.
 - bisa terjadi RP pada satu mata.

7. HIPOTESA TENTANG PATOFISIOLOGI.

Terdapat beberapa hipotesa patofisiologi penyakit RP, dimana masih banyak pendapat-pendapat yang tidak sama, yaitu :

- 7.1. Pengaruh cahaya akan menurunkan daya tahan sel fotoreseptor.
- 7.2. Ketidakmampuan proses fagositosis dan lisis dari lempeng cakram sel fotoreseptor oleh sel epitel pigmen retina.
- 7.3. Kenaikan tahanan dari membran Bruch dan lapisan ko-roid terhadap lewatnya partikel-partikel yang berasal dari sel epitel pigmen retina.
- 7.4. Gangguan metabolisme dalam sel fotoreseptor.

7.1. Pengaruh cahaya akan menurunkan daya tahan sel fotoreseptor (4,6).

Noell dan kawan-kawan berpendapat bahwa cahaya merupakan faktor penyebab terjadinya degenerasi sel fotoreseptor. Noell berpendapat bahwa degenerasi sel fotoreseptor ini karena proses fotokimia yang menyebabkan terbentuknya bahan-bahan racun akibat adanya proses fotokimia tersebut. Dengan adanya pendapat ini maka para ahli menganjurkan pada penderita RP untuk menutup satu matanya sehingga diharapkan akan memperpanjang usia dari sel fotoreseptor.

7.2. Ketidakmampuan proses fagositosis -dan lisis dari lempeng cakram sel fotoreseptor oleh sel epitel pigmen retina (6)

Kegagalan proses fagositosis lempeng cakram segmen luar sel fotoreseptor oleh epitel pigmen retina akan menyebabkan perubahan degenerasi sel fotoreseptor. Akibatnya lempeng cakram segmen luar sel fotoreseptor yang rontok secara terus-menerus akan ditimbun diantara ujung segmen luar sel fotoreseptor dan bagian puncak dari sel epitel pigmen

retina. Meskipun pada penderita RP belum terdapat bukti langsung tentang kegagalan proses fagositosis dan lisis dari sel epitel pigmen retina, akan tetapi terdapat bukti adanya timbunan dari lempeng cakram yang rontok pada lapisan subretina penderita penyakit RP.

7.3. Kenaikan tahanan dari membran Bruch dan lapisan koroid terhadap jalannya arus partikel-partikel yang berasal dari sel epitel pigmen retina (6).

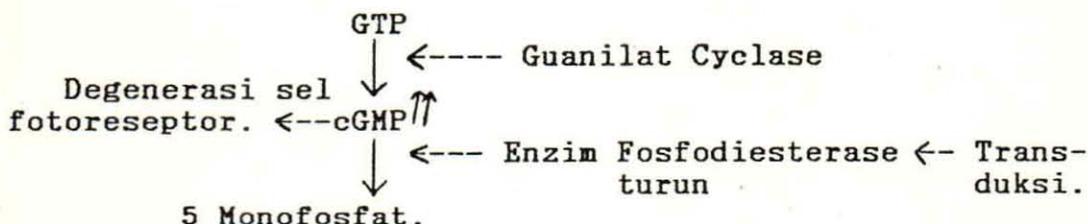
Membran Bruch merupakan bangunan aseluler yang dapat dibagi menjadi lima lapisan yaitu :

- 2 lapis membran basal.
- 2 lapis jaringan kolagen.
- 1 lapis jaringan elastin.

Lapisan kolagen merupakan suatu jaringan yang berbentuk anyaman, sehingga dengan bertambahnya umur manusia maka terdapat kenaikan jumlah komponen jaringan ikat, sehingga akan menyebabkan kenaikan tahanan terhadap jalannya arus partikel-partikel yang berasal dari sel epitel pigmen retina. Hal ini mengakibatkan tertimbunnya bahan-bahan sampah yang cenderung akan merusak sel epitel pigmen retina yang berada di atasnya.

7.4. Gangguan metabolisme dalam sel fotoreseptor (6).

Penyelidikan mikrometabolisme pada sel fotoreseptor binatang percobaan anjing dan tikus, terdapat gangguan metabolisme dari siklik nukleotid.



8. GAMBARAN HISTOPATOLOGI.

Beberapa peneliti seperti Wolter 1957, Gartner dan Henkind 1982 melaporkan bahwa terdapat gambaran histopatologi yang pokok pada penyakit RP yaitu terdapat perubahan-perubahan pada :

- 8.1. Sel fotoreseptor.
- 8.2. Sel epitel pigmen retina.
- 8.3. Retina sebelah dalam dan papil saraf optik.

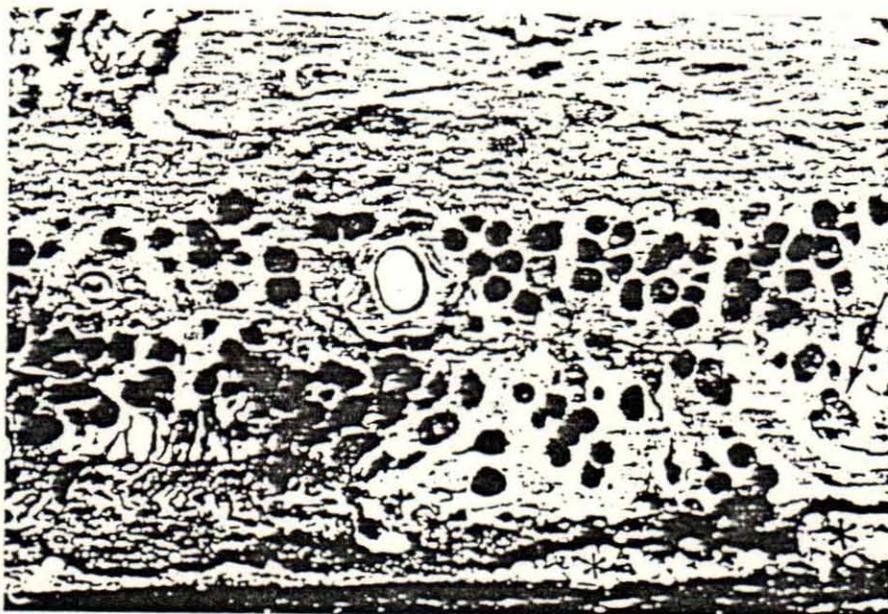
8.1. Perubahan pada sel fotoreseptor.

Pemeriksaan dengan mikroskop elektron pada penderita RP stadium dini, pada bagian tepi luar daerah dengan gambaran seperti badan tulang, menunjukkan sel kerucut dan batang dengan segmen luarnya pendek yang mengalami kerusakan pada lempeng cakram, sedangkan intinya menembus membran limitan luar, berpindah kearah sel epitel pigmen retina (4,6,10). lihat gambar 1.



Gambar 1. Perubahan sel fotoreseptor dengan inti mendekati sel epitel pigmen retina. (Disalin dari : Retinitis Pigmentosa, oleh Heckenlively, J.R., 1988).

Pada daerah peralihan (diantara daerah dengan gambaran seperti badan tulang dan daerah dekat fovea sentralis) terdapat gambaran peralihan sel-sel fotoreseptor yang utuh dan sel fotoreseptor yang rusak yang kemudian diganti dengan sel-sel glia. Lihat gambar 2.



Gambar 2. Peralihan antara sel-sel fotoreseptor yang utuh dan sel fotoreseptor yang rusak dan diganti sel glia.
(Disalin dari : Ophthalmic Pathology, An Atlas and Textbook, oleh Spencer, 1985).

Pada pemeriksaan penderita RP stadium lanjut, menggambarkan bahwa sel fotoreseptor yang tersisa hanyalah sel kerucut. Sel kerucut ini terletak pada daerah kutub posterior dengan jumlah sedikit dan gambarnya tidak khas.

Sel kerucut didaerah fovea mempunyai segmen luar yang pendek yang terdiri dari sekelompok kecil lempeng cakram yang mengalami degenerasi. Inti sel kerucut menjadi bengkak dengan diameter 30 per sen lebih besar dari pada inti sel kerucut didaerah yang sama pada orang normal. Perubahan pada sel fotoreseptor dimulai dari segmen luar kemudian diikuti oleh segmen dalam. Pada segmen dalam terdapat granula inklusi dan terjadi pembengkakan pada mitokhondria. Akhirnya segmen luar dan segmen dalam menghilang meninggalkan sisa sel fotoreseptor berbentuk bulat dengan sedikit sitoplasma.

8.2. Perubahan pada sel epitel pigmen retina.

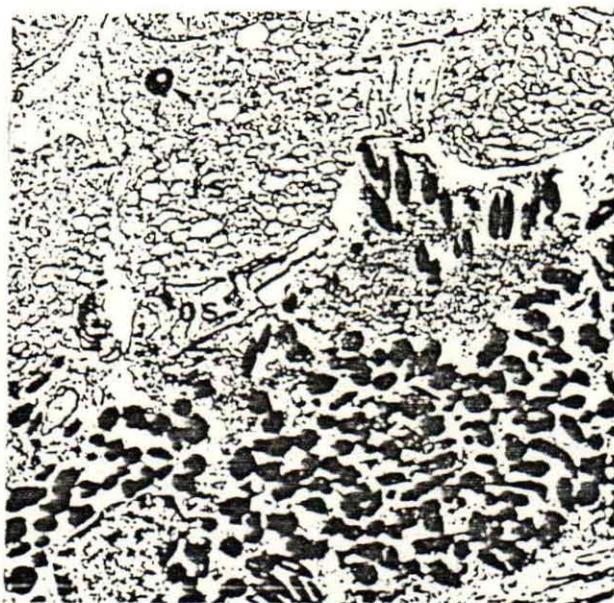
Secara histologi, perubahan sel epitel pigmen retina

dibagi menjadi tiga bagian, sesuai letaknya pada retina.

8.2.1. Perubahan sel epitel pigmen retinadidaerah sentral.

Sel epitel pigmen retina yang terletak dibagian sentral bentuk selnya tinggi dengan intinya terdapat pada bagian puncaknya. Sitoplasmanya penuh dengan badan inklusi yang dikenal sebagai lipofuscin atau melanosom. Lipofuscin dan melanosom ini mengandung sedikit granula melanin.

Lihat gambar 3.



Gambar 3. Potongan melintang retina didaerah sentral pada penderita RP. (Disalin dari : Retinitis Pigmentosa, Oleh Heckenlively, J.R., 1988).

8.2.2. Perubahan sel epitel pigmen retina didaerah dengan gambaran seperti badan tulang.

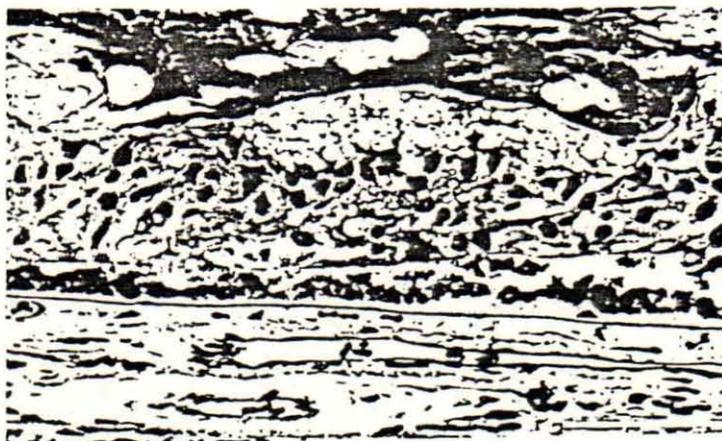
Sel epitel pigmen retina yang terletak pada daerah dengan gambaran seperti badan tulang, bentuknya pipih dan sedikit mengandung lipofuscin atau granula melanin. Sel epitel pigmen retina didaerah ini bisa lebih dari satu lapis dan sering ditemukan adanya makrofah. Lihat gambar 4.

8.2.3. Perubahan sel epitel pigmen retina didaerah tepi.

Sel epitel pigmen retina yang terletak pada retina bagian tepi, sangat berbeda dengan sel epitel pigmen

retina yang terletak dibagian sentral. Disini sel-selnya mengandung banyak granula melanin.

Lihat gambar 5.



Gambar 4. Potongan melintang retina didaerah dengan gambaran seperti badan tulang. (Disalin dari : Retinitis Pigmentosa, oleh Heckenlively, J.R., 1988).



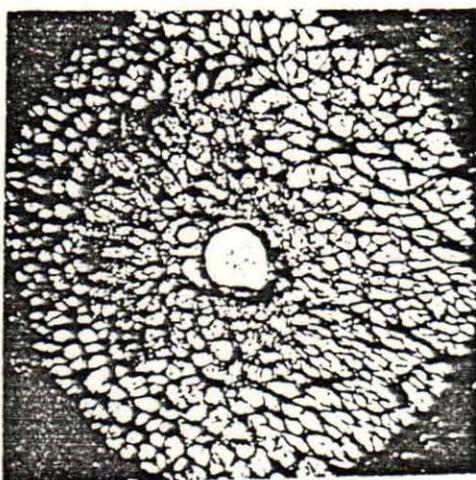
Gambar 5. Potongan melintang retina bagian tepi penderita RP. (Disalin dari : Retinitis Pigmentosa, oleh Heckenlively, J.K., 1988).

8.3. erubahan padal apisan retina sebelah dalam dan papil saraf optik.

Perubahan degeneratif lapisan retina sebelah dalam sangat bervariasi. Walaupun mata telah lama menjadi buta akan tetapi lapisan sel ganglion dan lapisan serabut saraf relatif tidak mengalami perubahan (2,11).

Pembuluh darah retina mengalami atrofi dan terdapat invasi

sel makrofah dan sel glia pada dinding pembuluh darah. Perubahan pada papil saraf optik bervariasi, kadang-kadang terjadi atrofi tetapi pada keadaan lain dimana sel ganglion relatif utuh, hanya tampak sedikit atau bahkan tidak tampak atrofi, meskipun biasanya terdapat peningkatan neuroglia pada papil saraf optik, yang memberikan gambaran warna pucat seperti lilin. Lihat gambar 6.



Gambar 6. Potongan melintang saraf optik setinggi lamina kribrosa, terdapat peningkatan jaringan ikat dan glia. (Disalin dari : Disease of the Retina oleh Duke Elder, 1967).

9. DIAGNOSA.

Diagnosa penyakit RP ditegakkan berdasarkan anamnesa, pemeriksaan biomikroskop, funduskopi, lapang pandangan, dan ERG.

9.1. Anamnesa.

Pada anamnesa terdapat dua gejala klinis yang pokok pada penderita RP yaitu rabun senja dan penyempitan lapang pandangan (2,3,6,7, 9,13,14).

9.1.1. Rabun senja.

Rabun senja merupakan salah satu gejala pokok dari penyakit RP. Biasanya dimulai pada masa kanak-kanak, yang diketahui dari orang tua penderita. Pada penyakit RP yang mempunyai gejala rabun senja pada masa kanak-kanak bila diperiksa dengan ERG merupakan degenerasi rod-cone, sedangkan pada degenerasi cone-rod, gejala rabun senja timbul bila

lapang pandangan sentral kurang dari sepuluh derajat.

9.1.2. Penyempitan lapang pandangan.

Hilangnya lapang pandangan yang melanjut pada penderita RP merupakan salah satu gejala pokok, dan perlu didapatkan untuk menegakkan diagnosa RP. Penderita RP sering mengeluh adanya gangguan lapang pandangan, sehingga pemeriksaan lapang pandangan secara seri perlu dilakukan. Pada penyakit RP stadium lanjut lapang pandang sangat sempit, sehingga penderita seperti melihat dengan teropong (2,4, 7,13).

9.2. Pemeriksaan Biomikroskop.

Pada pemeriksaan biomikroskop sering ditemukan katarak kutub posterior dan sineresis badan kaca bagian anterior (2,6,13). Pruett melaporkan bahwa penderita RP wanita lebih sering terkena katarak kutub posterior dari pada penderita laki-laki.

Etiologi dan patofisiologi terjadinya katarak kutub posterior sampai saat ini belum jelas. Pruett juga melaporkan adanya degenerasi badan kaca pada semua umur penderita RP, dan beratnya degenerasi badan kaca sesuai dengan besarnya kerusakan retina yang ditentukan dengan tes lapang pandangan. Degenerasi badan kaca dibagi menjadi empat stadia yaitu :
Stadium 1.: terdapat penyebaran partikel-partikel kecil seperti debu yang memantulkan cahaya pada seluruh badan kaca.
Stadium 2.: Penyebaran partikel-partikel seperti stadium 1 ditambah pelepasan badan kaca bagian posterior secara menyeluruh dari retina.

Stadium 3.: Seperti stadium 2 ditambah pembentukan bahan berwarna putih padat dan terbentuknya jaringan ikat.

Stadium 4.: Seperti stadium 3 ditambah dengan kolapsnya ba

han kasar dibagian posterior dan terjadi pengurangan sisa gel dari badan kaca.

9.3. Pemeriksaan Funduskopi.

Pada pemeriksaan funduskopi tampak beberapa perubahan pada makula, papil saraf optik, pembuluh darah retina dan adanya migrasi pigmen kelapisan retina sebelah dalam.

9.3.1. Perubahan pada makula.

Meskipun penglihatan sentral penderita RP masih terpe lihora dengan baik, namun gambaran makulanya sering tidak normal. Pruett meneliti keadaan makula dari 383 mata pende rita RP, hanya terdapat 25 per sen makula yang normal. Kelainan pada makula berupa odema makula, pengkerutan daerah makula, atrofi makula, keadaan-keadaan ini dapat diketahui dengan FFA.

9.3.2. Perubahan pada papil saraf optik.

Pada pemeriksaan funduskopi terlihat gambaran khas pa pil saraf optik yang pucat seperti lilin (2,7,9,11). Pada penyelidikan menunjukkan bahwa perbandingan C/D penderita RP lebih kecil bila dibandingkan dengan orang normal.

9.3.3. Perubahan pada pembuluh darah retina.

Penyempitan pembuluh darah retina merupakan gejala khas dari penyakit RP. Faber menemukan 87 per sen dari 300 penderita RP. Pruett menemukan 96,3 per sen dari 192 pende rita RP mengalami penyempitan pembuluh darah retina (6,11).

9.3.4. Adanya migrasi pigmen ke lapisan retina sebelah dalam.

Migrasi pigmen retina ke lapisan retina sebelah dalam akan berkumpul membentuk gambaran menyerupai badan tulang dan banyak mengelompok disekeliling pembuluh darah retina (2,7,9,11,13,14). Gambaran ini terutama tampak jelas pada

fase awal dari penyakit RP. Migrasi pigmen melanjut sehingga epitel pigmen retina mengalami kekurangan pigmen, sehingga pada pemeriksaan fundus okuli akan tampak gambaran pembuluh darah koroid (6). Pada fase awal, migrasi pigmen membentuk gambaran melingkar seperti cincin didaerah ekuator, dan dengan melanjutnya proses penyakitnya lingkaran pigmen tersebut meluas kearah anterior dan posterior dari retina (2,6,11,13).

Secara funduskopi terdapat beberapa bentuk RP yang atipik yaitu :

9.3.4.1. Retinitis Pigmentosa sine pigmento (2,4).

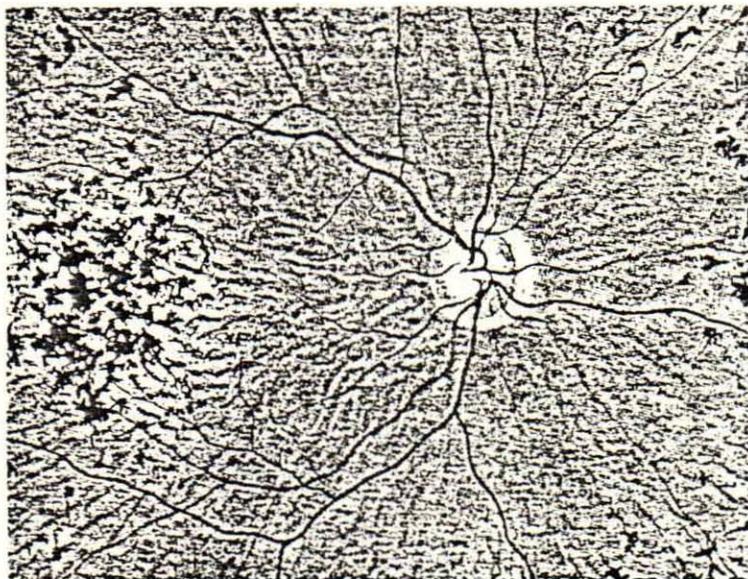
Pada kasus ini hampir tidak tampak adanya migrasi pigmen pembuluh darah retina menyempit dan terdapat atrofi papil saraf optik yang berwarna pucat seperti lilin.

9.3.4.2. Retinitis Pigmentosa sentral (4).

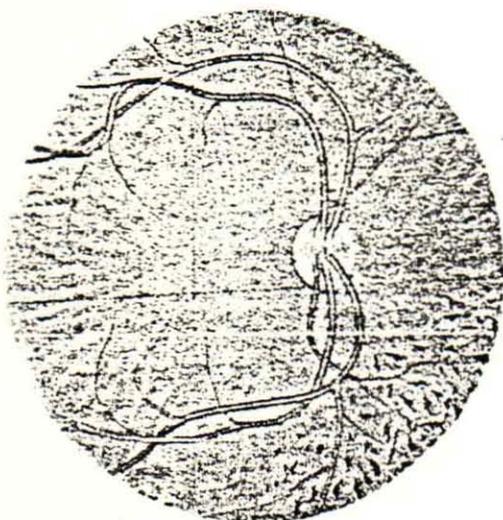
Pada tipe ini migrasi pigmen mengumpul disekeliling makula. Penglihatan sentral dan penglihatan warna penderita ini sangat terganggu. Lihat gambar 7.

9.3.4.3. Retinitis pigmentosa sektoral (4,10)

Gambaran migrasi pigmen terlihat berkelompok pada satu sektor dari retina. Lesi ini biasanya simetris pada kedua mata dan lebih sering mengenai sektor nasal bawah dari fundus okuli. Lihat gambar 8.



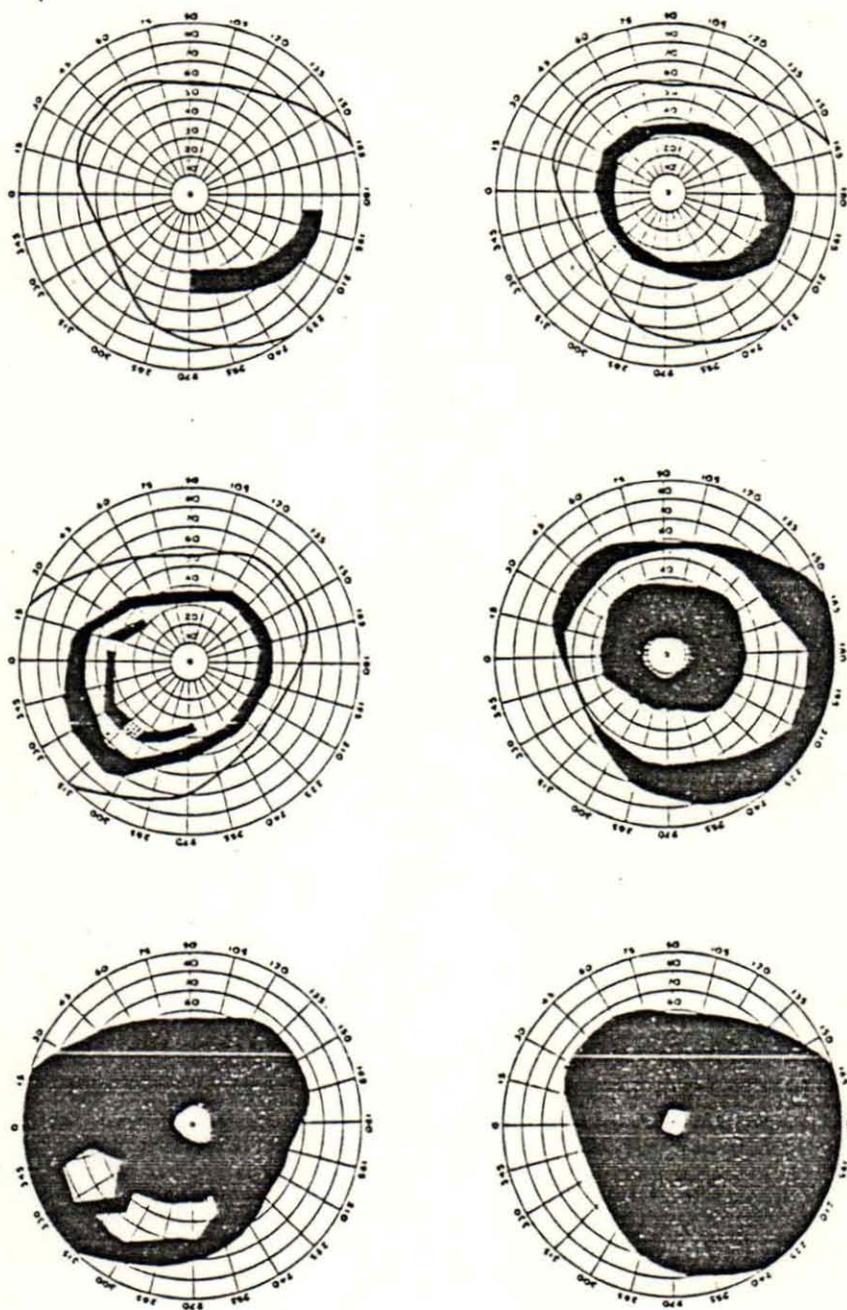
Gambar 7. Retinitis pigmentosa sentral.
(Disalin dari : Disease of The Retina, oleh Duke Elder, 1969).



Gambar 8. Retinitis Pigmentosa Sektoral.
(Disalin dari : Disease of The Retina, oleh Duke Elder, 1969).

9.2.4. Pemeriksaan lapang pandangan (4.6).

Pemeriksaan lapang pandangan perlu dilakukan untuk me negakkan diagnosa RP. Pemeriksaan lapang pandangan juga perlu dilakukan pada penderita dengan ERG tidak normal. Gonin 1901 mencatat bahwa penderita RP mengalami gangguan lapang pandangan dimulai didaerah ekuator berupa skotoma cincin yang melanjut kedaerah anterior dan posterior. Semakin berat penyakit RP, skotoma semakin luas sehingga hanya tinggal didaerah sekeliling makula yang masih utuh, kemudian penglihatan sentral ini cenderung menghilang. Lihat gambar 9.

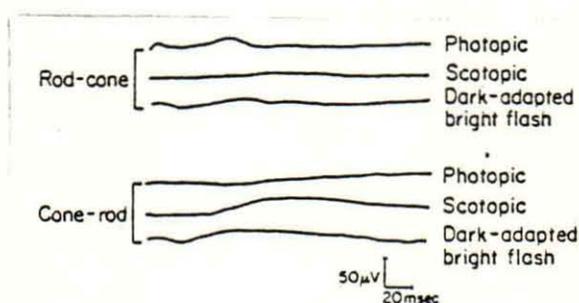


Gambar 9. Hasil pemeriksaan lapang pandangan penderita RP.
(Disalin dari : Disease of The Retina, oleh Duke Elder, 1969).

9.2.5. Pemeriksaan ERG (4,6,13,14).

Pada tahun 1945 Karpe melaporkan bahwa pemeriksaan ERG pada penderita RP tidak memberi jawaban, sehingga sejak saat itu pemeriksaan ERG penting untuk membantu menegakkan diagnosa penyakit RP. Francenchetti dan Dieterle (1957) me ngatakan bahwa tidak semua penderita RP dengan pemeriksaan

ERG tidak memberikan jawaban, hal ini tergantung dari derajat berat ringannya penyakit RP. Pada penderita dimana skotopik ERG terkena lebih berat dari pada fotopik ERG maka keadaan ini disebut RP dengan pola degenerasi rod-cone, sedangkan bila penderita RP dimana gambaran fotopik ERG terkena lebih berat dari pada skotopik ERG maka disebut RP dengan pola degenerasi cone-rod. Lihat gambar 10.



Gambar 10. Degenerasi rod-cone dan degenerasi cone-rod. (Disalin dari : Retinitis Pigmentosa oleh, Heckenlively, J.R., 1988).

Berdasarkan pembicaraan diatas maka diagnosa penyakit RP ditegakkan berdasarkan gejala klinis dan pemeriksaan klinis. Pada gejala klinis didapatkan secara anamnestik adanya riwayat rabun senja, hilangnya lapang pandangan dan adanya riwayat keluarga dengan penyakit RP.

Pada pemeriksaan klinis, secara fundus kopi terlihat penyempitan pembuluh darah retina, migrasi pigmen retina dan atrofi papil saraf optik. Pada pemeriksaan lapang pandangan dengan Goldmann perimetri didapatkan adanya penyempitan lapang pandangan.

Sejak ditemukannya ERG (1950), pemeriksaan ERG pada penderita RP penting untuk membantu menegakkan diagnosa RP karena pada ERG penderita RP memberikan gambaran yang tak normal.

10. DIAGNOSA BANDING (9,12).

Terdapat beberapa penyakit sistemik yang mempunyai

gejala klinis pada mata yang menyerupai penyakit RP, diantaranya ialah sindrom Laurence Moon Bardet Biedl, penyakit Refsum, sindrom Bassen Kornzweig, Leber Congenital Amaurosis dan sindrom Usher.

10.1. Sindrom Laurence Moon Bardet Biedl.

Merupakan gangguan yang diturunkan secara autosomal resesif dengan gambaran fundus menyerupai RP. Terdapat kelainan lainnya yang karakteristik yaitu polidaktili, obesitas, hipogonadisme dan retardasi mental.

10.2. Penyakit Refsum.

Penyakit ini diturunkan secara autosomal resesif dengan gambaran fundus menyerupai RP. Terdapat kelainan lain yaitu anomali jantung, ataksia serebeler dan neuropati perifer.

10.3. Sindrom Bassen Kornzweig.

Merupakan gangguan yang diturunkan secara autosomal resesif dengan gambaran fundus menyerupai RP terdapat kelainan lain meliputi degenerasi spinoserebeler, kadar kolesterol darah yang rendah dan defisiensi betalipoprotein.

10.4. Leber Congenital Amaurosis.

Merupakan penyakit yang diturunkan secara autosomal resesif yang ditandai dengan gangguan tajam penglihatan pada saat lahir, gambaran ERG tidak terekam dan adanya nistagmus. Kelainan lain pada Leber Congenital Amaurosis seperti mikrosefali hidrosefalus dan bisu.

10.5. Sindrom Usher.

Merupakan penyakit yang diturunkan secara autosomal resesif dengan gambaran fundus seperti RP. Terdapat kelainan lain berupa tuli karena terdapat gangguan sistem co -

chlea dan vestibuler.

Kelima penyakit tersebut diatas oleh penulis lain disebut sebagai RP sekunder.

11. Penyakit-penyakit lain yang menyertai RP.

Beberapa peneliti mencatat terdapat beberapa penyakit yang menyertai RP yaitu katarak kutub posterior, glaukoma dan miopia.

Katarak kutub posterior sering tampak lebih awal pada RP yang diwariskan secara dominan dari pada yang resesif (Sorsby, 1951).

Penyakit glaukoma biasanya berbentuk glaukoma kronik simpel. Jika RP unilateral, penyakit glaukoma terbatas pada bagian mata yang terkena RP (de Carvalho et al, 1962). Miopia sering terjadi terutama pada RP dengan pewarisan autosomal resesif dan X linked recessive. Francois dan Verriest (1960) menemukan miopia lebih dari dua dioptri pada 9 kasus RP yang diwariskan secara X linked recessive, dan 29 per sen dari 76 kasus autosomal resesif.

12. PENATALAKSANAAN.

Penatalaksanaan penyakit RP sampai saat ini masih belum jelas, namun apabila seorang ahli mata menghadapi penderita RP maka harus beranggapan bahwa masih banyak hal yang dapat dilakukan untuk menolong penderita RP. Banyak masalah penderita RP seperti kelainan refraksi, kesulitan membaca, kecemasan, katarak, dapat ditangani oleh dokter ahli mata. Penatalaksanaan penyakit RP sampai saat ini belum jelas, beberapa macam pengobatan yang pernah dicoba yaitu :

12.1. Pengobatan medikamentosa, meliputi :

12.1.1. Pemberian vitamin A.



12.1.2. Pemberian antikoagulan.

12.1.3. Pemberina kortikosteroid dan enzim.

12.1.4. Pemberian ganglioside.

12.2. Penanganan non medikamentosa, meliputi :

12.2.1. Penyuluhan genetik.

12.2.2. Penyuluhan kejiwaan.

12.2.3. Penanganan secara fisik.

12.3. Rehabilitasi.

12.3.1. Pemakaian alat bantu penglihatan lemah untuk jarak dekat.

12.3.2. Pemakaian alat bantu penglihatan lemah untuk jarak jauh.

12.1 Pengobatan medikamentosa, meliputi :

12.1.1. Pemberian vitamin A.

Penyelidikan mengenai pemberian vitamin A pada penyakit RP dilakukan oleh Levine 1933, Parker 1946, Muller Lim roth dan Kuper 1961, dan masih banyak penyelidik lain. Percobaan pada binatang menunjukkan bahwa degenerasi retina pada tikus akibat defisiensi vitamin A dapat dicegah dengan dosis kecil dari 11 cis vitamin A (5). Tetapi pada penelitian 88 penderita RP dimana dipasang-pasangkan sesuai dengan riwayat dan progresifitas penyakitnya kemudian dibagi menjadi dua grup. Grup pertama diberi 11 cis vitamin A 100.000 unit secara intra muskuler dua kali seminggu sedangkan grup kontrol mendapat trans vitamin A dengan dosis seimbang, ternyata hasilnya tidak ada perbedaan yang bermakna antara dua grup tersebut, sehingga disimpulkan tidak ada manfaatnya pengobatan RP dengan 11 cis vitamin A. Pemberian vitamin A hanya bermanfaat pada retinopati akibat

kekurangan vitamin A.

12.1.2. Pemberian antikoagulan.

Leo dan Lidman 1955 memberikan dikumarol, sedangkan Merz dan Piotrowski 1963 memberikan Tromexan. Heparin dicoba oleh Jayle dan Camo 1957 dan Beran 1961 (4).

Pada percobaan secara empiris dari 37 penderita RP dilaporkan 33 penderita membaik, namun pada evaluasi lebih lanjut tidak dibenarkan pengobatan RP dengan antikoagulan karena tidak adanya dasar yang rasional, oleh karena pengobatan dengan antikoagulan mengandung resiko yang besar (5).

12.1.3. Pemberian kortikosteroid dan enzim.

Kortikosteroid dan enzim pernah dicoba untuk mengobati RP. Steffensin 1952, Wolfson 1955 dan Gordon 1958 mencoba memberikan kortikosteroid, sedangkan pemberian enzim hialuronidase dan fosfatase asam pernah dilakukan oleh Lijo Pavia dan Mogort pada tahun 1963, namun pemberian kedua obat tersebut diatas hasilnya kurang memuaskan.

12.1.4. Pemberian ganglioside (8).

Newsome dan kawan-kawan menyelidiki pemberian obat ganglioside pada penderita RP. Ganglioside adalah obat yang mempunyai pengaruh tropik pada jaringan saraf tepi.

Newsome memberikan 40 mg (2 CC) obat ganglioside yang diberikan secara intra muskuler. Suntikan ini dilaksanakan sehari satu kali selama 120 hari pada 16 penderita RP dan 14 penderita RP lainnya diberi suntikan placebo. Hasil penyelidikan ini, terdapat peningkatan lapang pandangan penderita RP yang disuntik obat ganglioside yang dites dengan perimeter dari Goldmann, dan pada pemeriksaan ERG terdapat peningkatan amplitudo gelombang a dan gelombang b.

12.2. Penanganan non medikamentosa, meliputi :

12.2.1. Penyuluhan genetik.

Penyakit RP adalah penyakit yang diturunkan, oleh karena itu peranan penyuluhan genetik perlu diketahui oleh penderita. Dinasehatkan untuk menghindari perkawinan keluarga atau perkawinan dengan orang berlatar belakang penyakit RP. Banyak pendapat yang menyatakan bahwa penderita RP diharapkan tidak usah mempunyai anak (6). Pendapat ini tidak benar, karena tiga perempat penderita RP tidak mempunyai resiko mendapatkan anak dengan penyakit RP karena anaknya secara genetik bisa normal atau pembawa sifat dengan fenotip normal.

12.2.2. Penyuluhan kejiwaan.

Karena belum ada pengobatan yang efektif terhadap penyakit RP, maka penyuluhan kepada penderita RP dan keluarganya berperanan penting dalam memberikan nasehatperawatan dan menenangkan penderita dari rasa kecemasan akibat kebutaan yang akan terjadi. Penderita dan keluarganya seharusnya mengetahui tentang penyakit RP sehingga mempunyai dasar pengertian mengenai hal-hal yang akan terjadi padadirinya penderita. Dalam memberikan penyuluhan kepada penderita, penting untuk dibicarakan tentang prognose penyakit RP dari segi positif, misalnya menekankan bahwa perjalanan penyakit RP akan berlangsung bertahun-tahun dimana tidak akan terjadi perubahan secara mendadak terhadap tajam penglihatannya. Dalam perjalanan penyakitnya, terdapat dua periode yang menekan perasaan penderita yaitu :

- Saat penderita pertama kali mendengar diagnosa penyakit RP dan mengetahui prognosa penyakit tersebut.

- Saat penyakitnya telah mencapai stadium lanjut dimana penderita secara resmi dianggap sebagai orang buta, misalnya dengan dicabutnya surat ijin mengemudi.

Pada saat ini terdapat depresi yang berat, sehingga kadang-kadang penderita akan menyalahkan dokternya, bahkan akan marah kepada Tuhan yang memberi penyakit RP kepadanya. Pada penderita RP dengan tajam penglihatan yang cukup untuk membaca, jangan disarankan untuk belajar huruf Braille, karena hal ini akan merusak jiwa penderita, malahan penderita dengan tajam penglihatan 20/200 bisa mengikuti pelajaran dengan baik pada sekolah orang normal, jika diperlukan dengan menggunakan alat bantu penglihatan lemah.

12.2.3. Penanganan secara fisik.

Dor 1873 dan Gunn 1881 menganjurkan pengobatan dengan Galvanisasi, sedangkan Merkulow dan Schick 1928 menganjurkan pengobatan dengan sinar X. Akan tetapi kedua cara tersebut tidak mendapatkan hasil yang memuaskan. Leber 1916 memperkenalkan teori bahwa cahaya bisa berpengaruh sebagai racun sel fotoreseptor. Sel batang penderita RP akan lemah dan bahkan rusak bisa kena cahaya. Hal ini didukung oleh kenyataan bahwa pada daerah makula lebih tahan dari pada sel batang didaerah ekuator, hal ini disebabkan karena terdapat lebih banyak sirkulasi koriokapilaris, sedangkan sel batang didaerah tepi bisa lebih lama hidup dibandingkan sel batang didaerah ekuator karena tidak mendapat cahaya secara langsung. Keluhan klinis yang mendukung teori ini ialah bahwa tajam penglihatan penderita RP akan menjadi lebih buruk sesudah dilakukan pemeriksaan ERG atau foto fundus (6,4). Terdapat juga pendapat bahwa energisinar

matahari bisa menyebabkan kambuhnya penyakit RP, hal ini didukung pada penelitian penderita RP autosomal dominan dimana seluruh anggota keluarganya mempunyai kelainan genetik yang sama, ternyata anggota keluarga yang bekerja diluar rumah akan memberikan gejala penyakit RP yang lebih berat dari pada anggota keluarga yang bekerja didalam rumah. Berdasarkan hal tersebut dianjurkan pada penderita RP untuk menutup satu matanya agar supaya dapat memperpanjang hidup dari sel-sel batang.

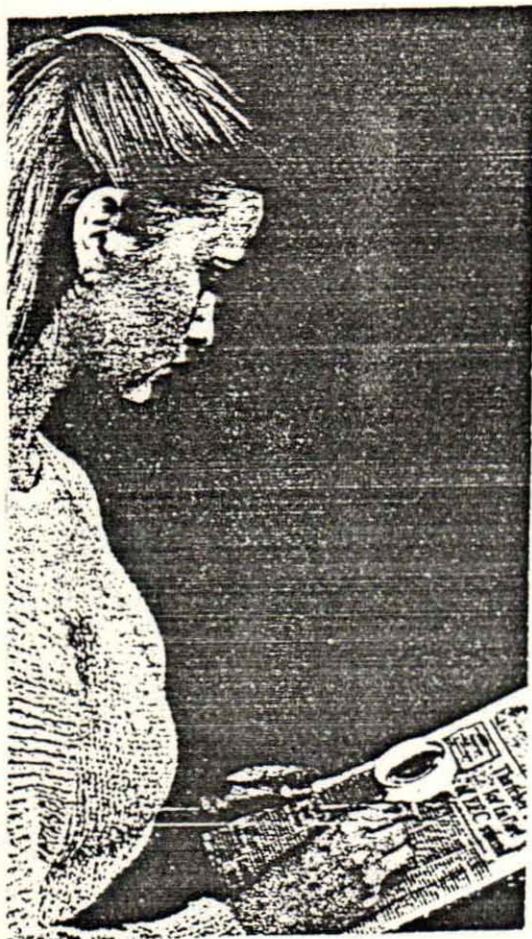
12.3. Rehabilitasi.

Dalam rehabilitasi terdapat dua macam alat bantu penglihatan lemah yaitu alat bantu penglihatan lemah untuk jarak dekat dan alat bantu penglihatan lemah untuk jarak jauh. Dengan adanya kemajuan teknologi dikembangkan pula alat bantu penglihatan lemah elektronik. Sejak tahun 1970 dikembangkan pula alat bantu penglihatan untuk tempat gelap.

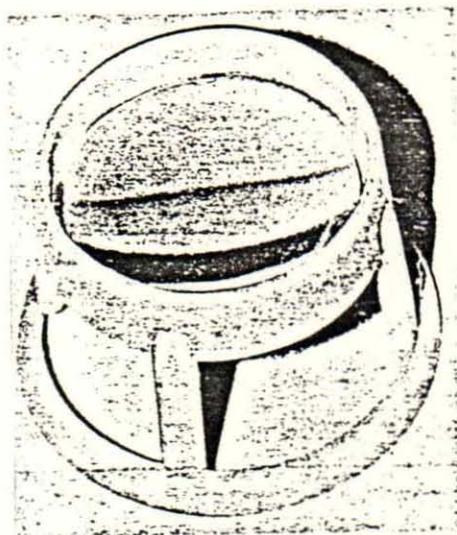
12.3.1. Alat bantu penglihatan lemah untuk jarak dekat.

Terdapat beberapa macam alat bantu penglihatan lemah untuk jarak dekat yaitu kaca pembesar sederhana yang dipegang dengan tangan, kaca pembesar dengan penyangga. Kedua alat tersebut tersedia dengan bermacam-macam kekuatan lensa dan kualitas bahannya. Kedua alat ini mempunyai lapang pandangan relatif sempit, kecuali jika penderita dapat menggunakan alat tersebut dekat dengan mata penderita. Kedua alat ini dapat dilengkapi dengan sumber cahaya.

Lihat gambar 11 a, b dan c.



a



b

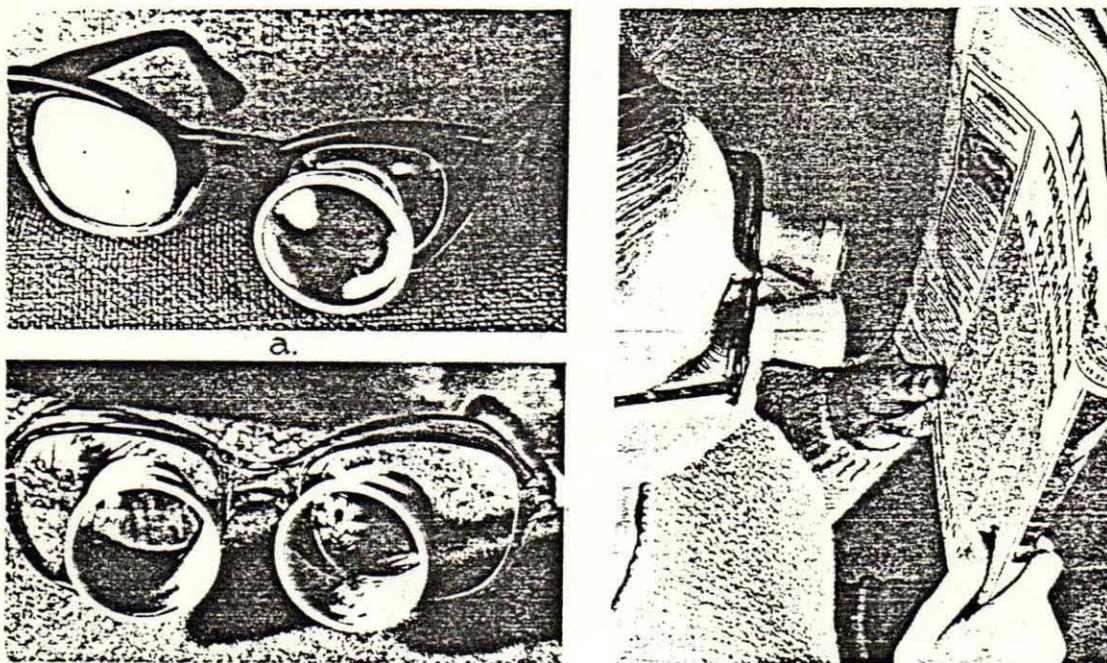


c

Gambar 11. a. Kaca pembesar sederhana, b. Kaca pembesar dengan penyangga, c. Kaca pembesar yang dilengkapi dengan sumber cahaya. (Disalin dari : Retinitis Pigmentosa, oleh Heckenlively, J.R., 1988).

Terdapat juga alat bantu penglihatan lemah untuk jarak dekat medel yang lain yaitu digabungkan dengan kerangka kaca mata. Alat ini bisa monokuler atau binokuler.

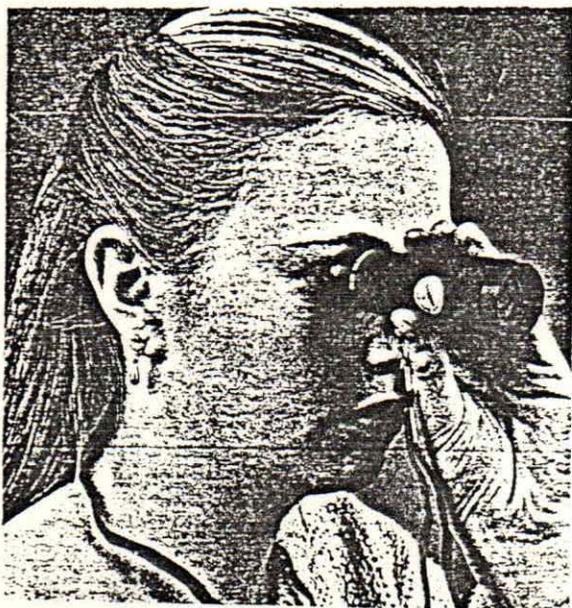
Lihat gambar 12 a, b dan c.



Gambar 12. a. Monokular teleskop untuk penglihatan dekat dengan pembesaran 3 kali. b,c. Binokuler teleskop untuk jarak dekat dengan pembesaran 5 kali (Disalin dari :Retinitis Pigmentosa, oleh Heckenlively, J.R.,1988).

12.3.2. Alat bantu penglihatan lemah untuk jarak jauh.

Untuk melihat jauh, dari jarak 25 cm sampai tak terhingga memerlukan penggunaan sistem teleskop. Kerugian teleskop adalah lapang pandangannya sempit dan harganya relatif mahal. Lihat gambar 13.



Gambar 13 . Teleskop monokuler untuk melihat jarak jauh dengan pembesaran 8 kali.(Disalin dari: Retinitis Pigmentosa, oleh Heckenlively, J.R., 1988).

13. RINGKASAN.

Penyakit RP merupakan salah satu penyakit retina penyebab kebutaan yang diturunkan sesuai dengan hukum Mendel. Insidensi penyakit RP kira-kira lima orang per 1000 penduduk dunia.

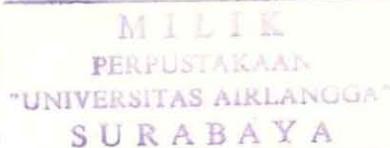
Patofisiologi penyakit RP sampai saat ini masih belum jelas. Diagnosa penyakit RP ditegakkan berdasarkan gejala klinis yaitu adanya riwayat rabun senja, penyempitan lapang pandangan serta adanya riwayat keluarga dengan penyakit RP. Pemeriksaan funduskopi menunjukkan penyempitan pembuluh darah retina, migrasi pigmen retina dan atrofi papil saraf optik. Pada pemeriksaan dengan perimenter dari Goldmann didapatkan penyempitan lapang pandangan, sedangkan pada pemeriksaan ERG didapatkan gambaran penurunan amplitudo. Terdapat penyakit lain yang menyertai RP yaitu katarak kutub posterior, glaukoma, dan miopia.

Penatalaksanaan penyakit RP sampai saat ini belum jelas. Pengobatan medikamentosa maupun non medikamentosa tidak memuaskan, namun beberapa upaya perlu dilakukan untuk meringankan penderita RP dengan memberikan penyuluhan genetik dan kejiwaan. Bila diperlukan, rehabilitasi dengan memakai alat bantu penglihatan lemah jarak dekat dan jarak jauh dapat diberikan.

14. PENUTUP

Telah dibicarakan mengenai pendahuluan, insidensi, definisi, sejarah istilah RP, faktor-faktor genetik, klasifikasi, hipotesa tentang patofisiologi, gambaran histopatologi, gejala dan pemeriksaan klinis untuk menegakkan diagnosa, diagnosa banding serta penatalaksanaan RP.

Semoga bermanfaat bagi semua.



15. DAFTAR KEPUSTAKAAN.

1. BAMBANG GUNTUR HAMURWONO : Upaya Kesehatan Mata dan Penurunan Kebutaan di Indonesia, ed. Gunawan dkk. : Kumpulan Makalah Konggres Nasional Perdami Jogjakarta 14-16 Mei 1984, halaman 144-148.
2. BALLANTYNE, A.J. and MICHAELSON, I.C. : Text Book of The Fundus of The Eye, 2 nd.Ed, Baltimore, The William and Wilkin Co, 1970 p. 339-351.
3. CRAWFORD, J.S., M.D. and MORIN, J.D., M.D. : The Eye in Childhood, New York, Grune and Stratton, A Subsidiary of Harcourt Brace Jovanovich Publisher, 1983, P. 466-468.
4. DUKE ELDER, S.S. and DOBREE, J.H. : Diseases of The Retina, In : DUKE ELDER, S.S., System of Ophthalmology, Vol. X, Sint Louis, The C.V. Mosby Company, 1983, p. 577-615.
5. HAVENER, H.W., M.D. : Ocular Pharmacology, 5 th. Edition, Sint Louis, The C.V. Mosby Company, 1983 p. 2-3, 215.
6. HECKENLIVELY, J.R., M.D. : Retinitis Pigmentosa, Philadelphia, J.B. Lippincott Company, 1988, p. 1-106.
7. HOLLWICH, BLODI, F.C. : Ophthalmology, A Short Text Book, 2 nd. Edition, Stuttgart, Gerog Thieme Verlag Thieme-Stratton Inc, 1985, p. 216-218.
8. NEWSOME, D.A., DORSEY, MAY, G.C., BERGSMA, D.R., and BAZAN, N.G., Ganglioside Administration in Retinitis Pigmentosa. J. Oc. Pharmacol. 3 : 323-330, 1987.

9. PAVAN LANGSTONE , D, M.D. : manual of Ocular Diagnosis and Therapy, 1 st. Edition, Boston, Little Brown and Company, 1980, p. 147-149.
10. SORSBY, A, C.B.E., : Ophthalmic Genetics, 2 nd. Edition, London, Butterwarth and Co, 1970, p. 134-138.
11. SPENCER, W, M.D. : Ophthalmic Pathology, An Atlas and Textbook, Volume 2, 3 rd. Edition, Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1985, p. 1210-1220.
12. TASMAN, W, M.D. and SHIELDS, J. A., M.D. : Disorder of The Peripheral Fundus, Hagers Town, Harper and Row Publisher, 1980, p. 52-58.
13. TOLENTINO, F.I., M.D. et al : Vitreoretinal Disorder,Diagnosis and Management, Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1976, p. 284-287.
14. VAUGHAN, D, M.D., ASTBURY, T, M.D. : General Ophthalmology, 10 th. Edition, Lange Medical Publications, Maurizen Asia Ltd,1983, p.144-145.