

TINJAUAN KEPUSTAKAAN AKHONDROPLASIA



Oleh :

Dr. AGUS PRIYONO

Peserta PPDSI Ilmu Bedah Orthopaedie
Fakultas Kedokteran UNAIR / RSUD Dr. Soetomo
Surabaya

Pembimbing,

MILIK
PERPUSTAKAAN
"UNIVERSITAS AIRLANGGA"
SURABAYA

Dr. MOCH. SOEBAGYO SINGGIH

DOKTER AHLI RADIOLOGI, KETUA PROGRAM STUDI
LABORATORIUM RADIOLOGI
FAKULTAS KEDOKTERAN UNAIR / RSUD DR. SOETOMO
SURABAYA

DAFTAR ISI

	Halaman
I. PENDAHULUAN	2
II. TERMINOLOGI	2
III. ANGKA KEJADIAN	3
IV. ETIOLOGI DAN PATOGENESA	4
V. GAMBARAN KLINIS	5
VI. GAMBARAN RADICLOGI	7
VII. DIAGNOSA DAN DIAGNOSA BANDING	13
VIII. PENGOBATAN	14
IX. PROGNOSA	15
X. KESIMPULAN	15
XI. PENUTUP	15
XII. DAFTAR KEPUSTAKAAN	17

AKHONDROPLASIA

I. PENDAHULUAN. (2,3,5,7)

Akhondroplasia merupakan suatu abnormalitas kongenital yang diturunkan dan tidak diketahui penyebabnya. Mulai terjadi pada fase embrio, diperkirakan disebabkan faktor genetik yang mengakibatkan kegagalan osteogenesis enkhondral, sedangkan osteogenesis intramembranosa tak terganggu.

Akhondroplasia merupakan dwarfisme yang paling banyak dijumpai, mengenai tulang-tulang panjang dan diturunkan oleh geneautosom dominan.

Pada akhondroplasia, terjadi pemendekan tulang-tulang ekstremitas tipe "rhizomelia" yaitu segment proksimal yang paling berat terkena. Selain mengenai tulang-tulang panjang juga mengenai tulang-tulang basis kranii. Pemendekan tulang-tulang ekstremitas simetris dan menyeluruh. Akhondroplasia banyak dijumpai sebagai pemain sirkus, pementasan-pementasan musik maupun film sinematografi.

II. TERMINOLOGI. (2,3,4,11)

Istilah akhondroplasia pertama kali digunakan oleh Parrot pada tahun 1878. Sedangkan Kaufman tahun 1892 mengusulkan digunakannya istilah khondrodistrofi fetalis. Sedangkan istilah hipokhondroplasia sering dianggap sebagai akhondroplasia bentuk ringan.

Sindroma Ellis van Creveld bukan akhondroplasia oleh karena kecacatan ekstremitasnya bukan tipe rhizomelia melainkan tipe akromelia. Sindroma Ellis van Creveld

terdiri dari :

- dwarfisme.
- displasia ektodermal.
- polidaktili.
- defek septum jantung.

Sinonim akhondroplasia seperti khondrodistrofia fetalis, mikromelia, khondrodistrofia sekarang tidak digunakan lagi. Istilah akhondroplasia tepat oleh karena menunjukkan patogenesis dasar dari gangguan ini, yaitu penurunan pertumbuhan kartilago yang sedang berproliferasi pada metafise.

Menurut Kaufman akhondroplasia dibedakan menjadi tiga tipe :

1. Tipe hipoplastik.

merupakan tipe akhondroplasia yang paling banyak ditemukan. Proliferasi kartilagi pada daerah metafise memperlihatkan penurunan yang uniform.

2. Tipe hiperplastik.

paling sering terjadi pada bulan-bulan pertama kehidupan. Pertumbuhan kartilago menurun dan ireguler sehingga ujung-ujung tulang panjang menjadi tebal, lebar dan gambarannya seperti jamur.

3. Tipe malasik.

pada tipe ini, terjadi perlunakan kartilago.

Jadi lebih bersifat patologis daripada klinis.

III. ANGKA KEJADIAN. (1,2,6,7,9)

Data-data yang dapat dipertanggung jawabkan mengenai frekwensi akhondroplasia hampir tidak ada.

Dari pengalaman klinis menunjukkan bahwa akhondroplasia merupakan kelainan kongenital tulang yang paling

sering ditemukan, wanita lebih banyak dari pria. Data statistik Rumah Sakit bayi New York City selama 15 tahun :

akhondroplasia 43 kasus.
osteogenesis imperfekta 15 kasus.
ateliotik dwarfisme 14 kasus.
Hurler gargoylisme 10 kasus.
Eksostosis multipel herediter ... 9 kasus.

Data statistik Sloane Hospital for women selama 8 tahun :

- 12.151 kelahiran.
- 11.714 lahir hidup.
- 437 stillbirth.
- dua dari jumlah bayi yang lahir hidup adalah akhondroplasia.
- 280 dari 437 stillbirth adalah akhondroplasia.

IV. ETIOLOGI DAN PATOGENESA. (1,2,6,7,8,11)

Penyebab dari pertumbuhan kartilago yang tidak adekwat pada akhondroplasia tidak diketahui. Demikian juga patogenesisnya. Dahulu diduga karena gangguan pada hipofise maupun tiroid, maka etiologi ini tidak bisa diterima.

Ada yang berpendapat disebabkan oleh defek "germ plasma" yang biasanya tampak pada akhir bulan kedua perkembangan janin, tetapi kurang dapat diterima karena menutup kemungkinan penyelidikan lebih lanjut. Menjelang Parrot menyelidiki akhondroplasia, pada saat itu dibingungkan dengan sinonim

sinonim yang salah yaitu: ricket fetalis, sifilis fetalis, ateliosis dan hipotiroidisme kongenita. Pendapat sekarang cenderung untuk mengatakan bahwa faktor-faktor genetiklah yang menjadi penyebabnya. Trait akhondroplasia ditentukan oleh faktor Mendelian dominan dengan mutasi, sehingga dapat menjelaskan mengapa pada silsilah keluarga - ada yang terkena dan ada yang tidak terkena. Pada keluarga-keluarga yang berbeda ternyata ada ayah/ibu/saudara/kakek yang menderita akhondroplasia. Reschbieth mencari hubungan ras dengan akhondroplasia tetapi oleh percobaan- percobaan- Catherina d'Medici serta Ann dan Natalie tidak menghasilkan hasil yang diinginkan. Walaupun penyebab genetik ini lebih disenangi oleh banyak ahli, namun tak menutup kemungkinan bahwa penyebabnya berupa faktor-faktor lainnya yang sampai saat ini belum diketemukan. Percobaan -percobaan pada binatangpun gagal untuk menemukan faktor-faktor eksogenetik.

V. GAMBARAN KLINIS. (1,2,4,5,6,9,11.)

Akhondroplasia kelainnya mengenai tulang. Tulang tulang yang normalnya tumbuh memanjang adalah - yang paling parah terkena. Sedang tulang yang terutama tumbuh dari pertumbuhan subperiostium - tampak normal. Yang paling menonjol adalah yang mengenai tulang panjang yaitu tulang-tulang ekstremitas dan kosta. Pada akhondroplasia yang klasik sifat-sifat lesinya: simetris, pemendekan tulang panjang, substansia kompakta lebih tebal

terutama pada daerah diafise sehingga kavum medullarenya menyempit. Otot skelet hipotoni dan elastis sehingga menyebabkan kifosis tipe torakolumbal. Hidrosefalus pada beberapa kasus disebabkan karena ruang kranium yang sempit pada fosa posterior. Tipe hidrosefalusnya tipe komunikatif, jarang yang mengganggu pertumbuhan mentalnya. Fosa kranii posterior yang menyempit disebabkan karena tidak adanya pertumbuhan sinkhondrosis intersfenoidalis dan sfenoosipitale. Oleh karena basis kranii pendek, pertumbuhan kranium hanya keatas dan ke muka, maka dahi tampak menonjol. Mandibula yang tumbuh normal, tampak relatif membesar disebut prognatisme. Radix nasi datar, sedangkan torak memipih ventrodorsal, kosta pendek, sternum memendek sehingga kavum toraks sempit. Kolumna vertebralis relatif panjang dan lordotik abdomen besar pelvis dan pinggul kecil. Ekstremitas pendek dan lebar, tulang proksimal lebih berat dari distal (mikromelia tipe rhizmelik). Pantat besar dan menonjol, kadang-kadang disertai koksa vara. Tangan pendek dan lebar, jari tengah pendek dan ada jarak yang lebar antara jari ketiga dan keempat disebut tangan trisula (trident hand of Marie).

Pertumbuhan mental dan seksual normal.

Gambaran karakteristik untuk diagnose yaitu :

- mikromelia tipe rhizomelik.
- muka yang khas.
- tangan trisula.



Gambar 1. Akhondroplasia.

- Kepala besar
- Muka lebar
- Radiks nasi datar - (saddle nose)
- prognatisme
- Mikromelia tipe rhi zomelik
- tibia vara.



Gambar 2. Tangan trisucta.

VI. GAMBARAN RADIOLOGI. (2,4,7,8,11)

EKSTREMITAS :

Diameter diafise tulang-tulang ekstremitas normal, me lebar pada bagian ujung.

Tulang-tulang panjang memendek, terutama bagian prok-simal. Pemendekan tulang tidak hanya pada tulang pan-jang, tetapi juga pada tulang-tulang metacarpal, me-tatarsal dan tulang-tulang jari.

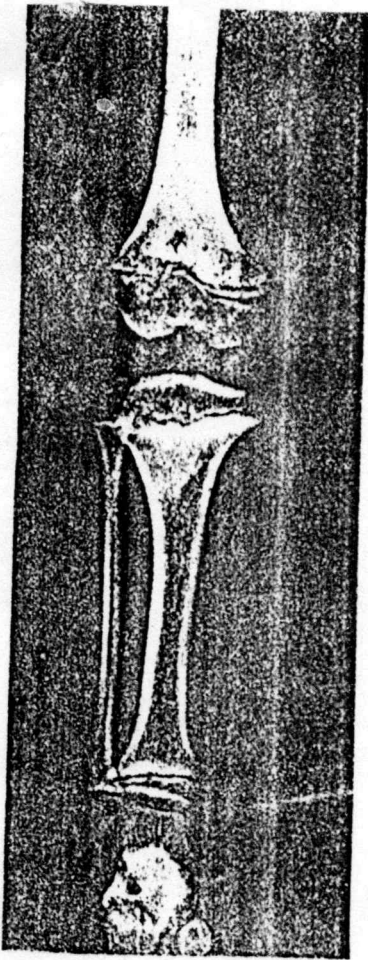
Efifise normal, tetapi metafise tumbuh melebar sehing-ga terjadi cekungan berbentuk huruf V di ujung metafi-se bagian tengah berhadapan dengan efifise.

Oleh karena diameter diafise bagian tengah normal de-ngan bagian ujung yang melebar, maka terlihat seperti "dumb-bell". Fibula dan klavikula jarang terkena. Fi-bula lebih panjang dibandingkan dengan tibia.

Pada anak-anak dijumpai coxa valga sedangkan pada dewasa lebih sering dijumpai coxa.

Kadang-kadang terlihat pembengkokan femur dan tibia.

Jari tangan kelima dan keempat menyimpang dari jari ketiga disebut dengan trisula.



Gambar 3. X - Foto tungkai kanan akhondroplasia :

- Metafise lebar.
- Ujung bawah femur pada regio metafise, bagian tengah membentuk takik berbentuk huruf V.
- Tulang-tulang pendek kuat dan densitasnya meningkat.

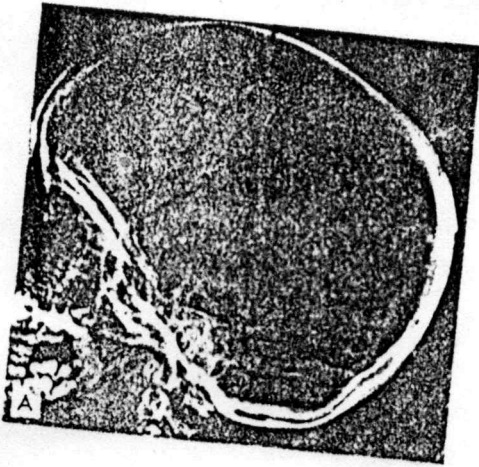
TULANG KEPALA :

Kranium besar dengan basis kecil.

Fusi dini dari tulang-tulang tribasilare yang terdiri dari inti-inti presfenoid, postsfenoid dan basisfenoid.

Akibat dari pada fusi dini dari ketiganya, maka basis

kranii pendek, radiks nasi datar. Foramen opipital magnum sempit sedangkan sela tursika normal. Ukuran mandibula normal dan menonjol.



Gambar 4. Akhondroplasia pada anak wanita umur 5 tahun.

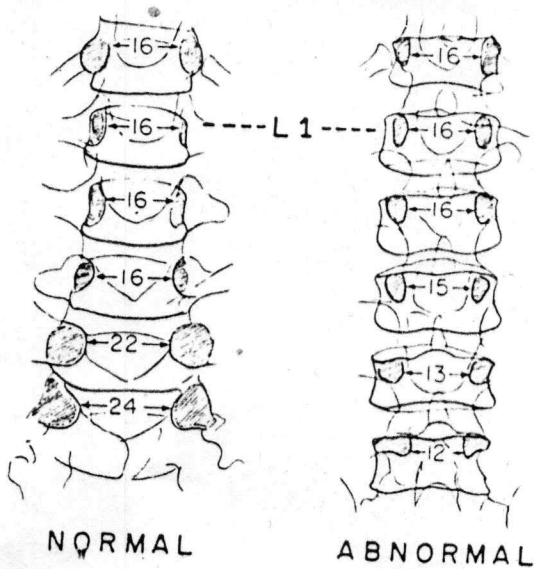
- Basis kranii pendek.
- Sinkhondrosis sfenoosipital sudah menutup.
- Frontal menonjol.

TULANG BELAKANG :

Kolumna vertebralis tidak memendek, walaupun terjadi platispondili, semua elemen tulang lebih kecil, sedangkan elemen kartilago lebih besar, sehingga tidak terjadi pemendekan kolumna vertebralis. Terjadi rotasi sakrum sehingga promontorium ke depan bawah dan ujung sakrum ke belakang atas. Malposisi sakrum ini terjadi sebelum berdiri dan berjalan.

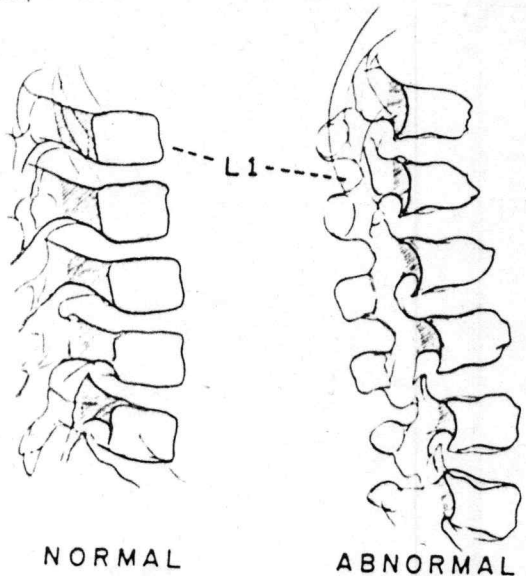
Penyempitan kanalis vertebralis terjadi pada lumbal kelima, dengan akibat gangguan neurologis di kemudian hari. Fairbank menemukan bahwa anguler kifosis lumbal bagian atas terutama lumbal kedua dan ketiga.

Pada regio ini bagian depan korpus vertebra berbentuk ujung peluru.



NORMAL

ABNORMAL



NORMAL

ABNORMAL

Gambar 5. Bagan X-foto proyeksi PA.

Gambar 6. Bagan x-foto proyeksi L - regio lumbal (umur 24 bln).

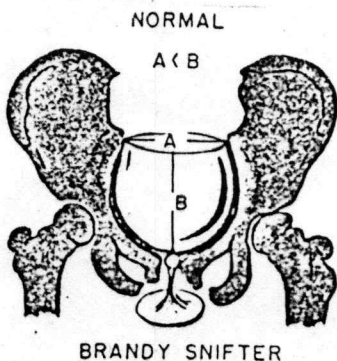
Regio lumbal (umur 24 bulan)

- akhondroplas korpus makin sempit (ke bawah).
- kanalis spinalis paling sempit pada segmen lumbal ke - lima.

- pedikel pendek pada akhondroplas.
- kanalis spinalis sempit.
- tepi dorsal korpus - konkaf
- tepi ventral korpus seperti ujung peluru.

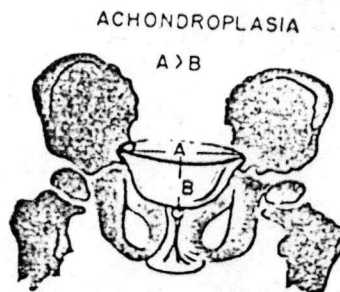
TULANG PELVIS :

Tulang-tulang pelvis lebih kecil daripada normal, terutama tulang ilium. Bagian kaudal tulang ilium sangat pendek. "Greater sciatic notch" sangat sempit, tepat di atas kartilago Y. Sakrum kecil dan artikulasinya dengan tulang ilium rendah. Diameter pelvis baik transversum - maupun oblique pendek.



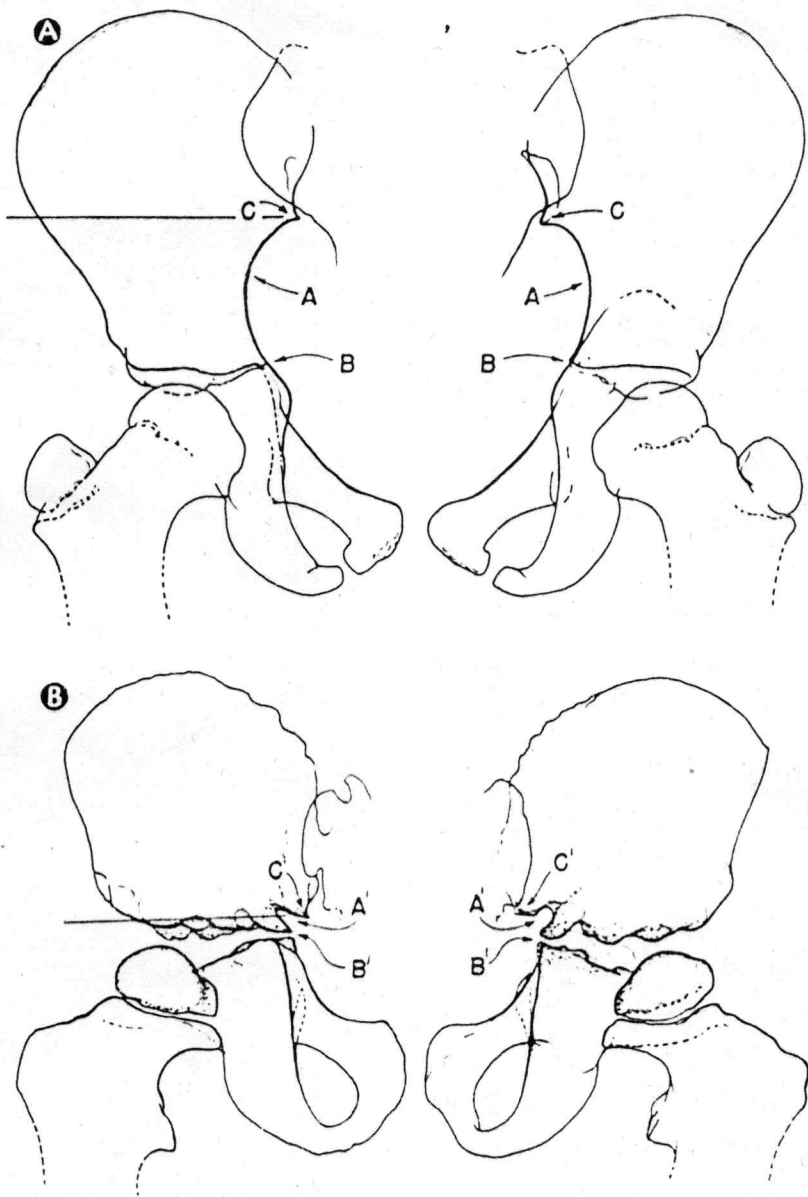
BRANDY SNIFTER

Gambar 7.



CHAMPAGNE

Gambar 8.

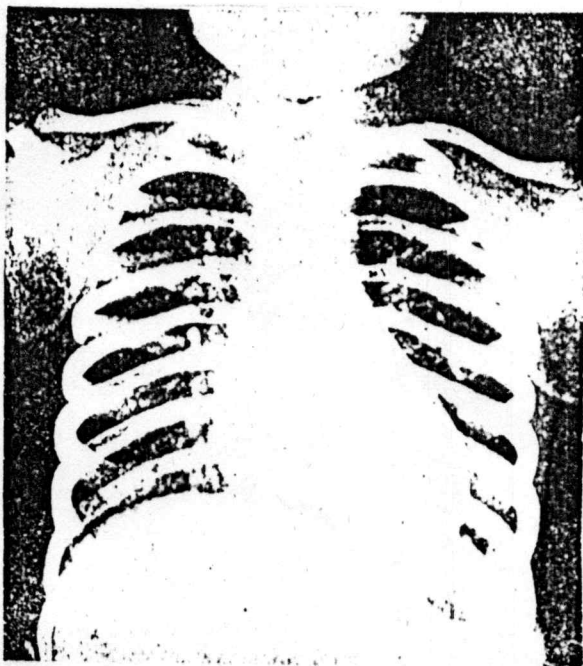


Gambar 9. Bagan X-foto pelvis anak umur 5 tahun.

(A). Normal. (B). Akhondroplasia.

- Sakrum sempit, artikulasinya dengan ilium rendah.
- Basis ilium tidak tumbuh.
- Ala osis ilii tidak tumbuh sempurna.
- "Greater sciatic notch" sempit tepat di atas kartilago Y.

- A & A' : "greater sciatic north"
B & B' : kartilago Y.
C & C' : spina iliaka posterior inferior.



Gambar 10. X-foto dada proyeksi PA akhondroplasia
umur 9 tahun.

- rongga toraks silindris dan sempit.
- klavikula panjang.
- jarak kedua skapula lebar. (hipertelorisme).

THORAKS :

Tulang selangka terlihat panjang. Hipertelorisme skapula merupakan tanda khas, dengan akibat terdapat jarak antara lengan dengan dada. Kosta dan sternum pendek, rongga dada menyempit ventrodorsal.

VII. DIAGNOSA DAN DIAGNOSA BANDING. (2,3,4,8,10,11.)

Diagnosa akhondroplasia dibuat berdasarkan pemeriksaan klinis dan radiologis. Gambaran karakteristik untuk membuat diagnosa klinis menurut Hensinger - adalah terdapatnya :

1. Mikromelia tipe rhizomelik.
2. Gambaran muka yang khas.
3. Tangan trisula.

Diagnosa banding akhondroplasia adalah dwarfisme yang disertai pemendekan ekstremitas.

1. Sindroma Conradi :

Diturunkan secara resesif.

Klinis terdapat kalsifikasi kartilago, mental retardasi, frekwensi kematiannya tinggi.

2. Dwarfisme diastrofik :

Diturunkan secara resesif.

Klinis terdapat klafut, osifikasi telinga, skoliosis dan ibu jari "hitch-hiker".

3. Dwarfisme tanaforik :

Diturunkan secara

Klinis ekstremitas pendek, rongga dada kecil, segera meninggal.

4. Sindroma Ellis van Creveld:

Diturunkan secara resesif.

Klinis ditemukan polidaktili, cacat jantung bawaan dan mikromelia tipe akromelik.

5. Akhondrogenesis :

Diturunkan secara resesif.

Klinis meninggal pada periode perinatal, osifikasi ekstremitas, vertebra dan pelvis sangat sedikit.

6. Osteogenesis imperfekta berat :
Diturunkan secara resesif
Klinis fraktur multipel, sklera biru.
7. Hipoplasi kartilago - rambut :
Diturunkan secara resesif.
Klinis sangat pendek, rambut jarang.
8. Hipofosfatemik rikets:
Diturunkan secara X linked.
Laboratorium: fosfat darah rendah.
9. Hipofosfatasia:
Diturunkan secara resesif.
Laboratorium : dalam urine terdapat fosfatetanolamin.
10. Disostosis metafise :
Diturunkan secara dominan.
Klinis ditemukan ekstremitas atas relatif panjang, ekstremitas bawah bengkok dan pendek, - kranium dan pelvis normal, metafise seperti rakitis.

VIII. PENGOBATAN. (2,6,9,11.)

Akhondroplasia tidak memerlukan pengobatan, kecuali bila terjadi ruptur diskus intervertebralis pada umur dewasa, akan menekan medula spinalis dan radiks daerah lumbosakral mengakibatkan paraplegia dan gangguan fungsi vesika urinaria.

Pengobatan operatif berupa laminektomi dan eksisi. Pada pembengkokan femur dan atau tibia perlu dikoreksi untuk memperbaiki kosmetik maupun jalannya.

IX. PROGNOZA. (2,9,11.)

Banyak fetus akhondroplasia meninggal di dalam rahim, diantaranya meninggal pada bulan kesembilan kehamilan. Dalam bulan-bulan pertama postnatal mortalitasnya tinggi, sesudah berumur satu tahun, akhondroplas sehat, banyak yang mencapai usia dewasa.

X. KESIMPULAN.

1. Penyebabnya belum diketahui secara pasti.
2. Data mengenai angka kejadian hampir tidak ada.
3. Diagnosenya tidak begitu sulit, berdasarkan gambaran klinis dan radiologisnya.
4. Pengobatan dilakukan secara operatif bila terdapat penekanan medula spinalis dan radiks serta pembengkokan femur dan tibia.
5. Sesudah berumur satu tahun prognosenya baik.

XI. PENUTUP.

Demikian pembahasan akhondroplasia yang dapat kami sajikan dari bahan acuan.

Dalam kesempatan ini kami ucapkan terima kasih kepada :

dr. Benny Huwae, Kepala Laboratorium Radiologi yang telah memberi kesempatan untuk belajar di Lab. Radiologi; dr. Moch. Soebagyo S. yang telah banyak memberi bimbingan serta mengoreksi naskah kami ; Prof. Basoeki W., Kepala Lab. Ilmu Bedah; dr.I.P.Su karna FICS yang telah memberi kesempatan kepada kami untuk mengikuti pendidikan di Sub Bagian Orthopaedi. Juga kepada semua teman sejawat di Lab. Ra-

diologi dan Ilmu Bedah yang telah banyak memberi bantuan kepada kami. Tentunya naskah ini masih jauh dari sempurna, untuk itu kami mohon kritik untuk memperbaikinya.

Terima kasih.

Surabaya, September 1986

XII. DAFTAR KEPUSTAKAAN.

1. Aegerter, E : Orthopaedic Diseases.
W.B. Saunders Company, Philadelphia;
1958. p. 87-95.
2. Caffey, J : Achondroplasia, in Brenemann's -
Practise of Pediatrics. Vol.IV, -
Chap.28, W.F. Prior Co.; Maryland.
1952.
3. Caffey, J : Pediatric X-Ray Diagnosis. Vol. 2.
Year Book Medical Publisher Inc. ;
Chicago, 1973. p. 998-1006.
4. Edeiken, J : Roentgen Diagnosis of Disease of -
Bone. Vol. 1. 2 nd ed Asian Editi-
on, Igaku Shoin Ltd; Tokyo, 1973.
p.65 - 75.
5. Hensinger, R. N : Neonatal Orthopedic., Grune &
Stratton Inc, New York; 1981. p.93
- 98.
6. Hilt, N.E. : Manual of Orthopedics. Mosby Compa
ny, St Louis; 1980. p.369.
7. Hunter, D : A Text Book of X ray Diagnosis.Vol
IV, 3 rd ed, W.B. Saunders Co, Phi
ladelphia; 1959.p.433-436.
8. Meschan, I : Roentgen Sign in Diagnostic Ima -
ging. Vol. 2. 2 nd ed, W.B. Saun -
ders Co, Philadelphia; 1985. p.145
- 147.
9. Sharrard,WJW: Pediatric Orthopedic and Fractures.
2 nd Printing, Blackwell Scienti -
fic Publication; Oxford; 1971.p.59
- 63.

10. Smith R. • Biochemical Di...

WITIK

