

Epidermolisis Bullosa

laporan kasus

• Guslihan D.Tjipta, Ansaruddin Nasution

• *Bagian Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran Sumatera Utara, Medan*

PENDAHULUAN

Epidermolisis Bullosa atau Mechanobullous Disease adalah istilah yang digunakan pada sekumpulan kelainan bawaan kulit yang ditandai dengan bulla yang dapat timbul spontan atau karena gesekan atau trauma dalam berbagai tingkatan⁽¹⁾. Epidermolisis Bullosa Hereditas pertama kali dilaporkan oleh Koebner (1886)⁽²⁾.

Di bagian Ilmu Kesehatan Anak FK USU telah dilaporkan 2 kasus EB sejak tahun 1982. Rook memperkirakan insiden EB yang autosomal resesif 1 dalam 300.000 kelahiran hidup sedangkan EB bentuk autosomal dominan 1 dalam 50.000 kelahiran hidup.

Pertama-tama klasifikasi hanya didasarkan pada adanya jaringan parut yang terbentuk kemudian, tetapi dengan makin canggihnya peralatan diagnostik yang ada, maka terdapat berbagai variasi klasifikasi yang didasarkan kepada penurunan genetik, gambaran klinis maupun pemeriksaan histologik. Dengan menggunakan mikroskop biasa hanya dapat dibedakan letak bula pada dermis atau epidermis, tetapi mikroskop imuno fluoresensi dapat menentukan letak bula di daerah perbatasan dermis epidermis dengan memperhatikan letak antigen pemfigoid, proteoglikan dan Jaringan kolagen di lamina basalis. Sedangkan mikroskop elektron dapat melihat letak bula intra-epidermal, intra dermal maupun perbatasan dermis dan epidermis.

Bauer dan Eriggaman (1979) membagi Epidermolisis Bullosa atas *Non-Scarring EB* dan *Scarring EB*⁽³⁾ (**Tabel 1**) sedangkan Hurwitz (1981) membuat penggolongan utama yang membagi EB atas pemeriksaan mikroskop elektron (**Tabel 2 dan 3**).

Penyakit ini cukup menimbulkan masalah penatalaksanaan terutama segi perawatan untuk menghindari trauma dan infeksi serta perawatan terhadap komplikasi yang timbul.

Tulisan ini membahas Epidermolisis Bulosa Simplek (EBS) yang merupakan suatu epidermolisis tanpa jaringan parut

yang diturunkan secara autosomal dominan trauma mekanis dan temperatur lingkungan yang tinggi sebagai faktor yang memprovokasi timbulnya penyakit⁽⁴⁾.

1. **Tabel 1. Tipe Epidermolisis Bullosa**^(3,5)

Tipe	Waktu	Gambaran Klinik	Histologi	Genetik
- Nonscarring types (epidermolysis bullosa simplex)	Sejak lahir	Timbul setelah lahir didaerah yang dikenai trauma, bula jernih atau hemoragik, mukosa bebas	Disintegrasi sel basalis	Autosomal dominan
- Recurrent bullous eruption of the hands and feet (Weber-Cookayne syndrome),	Tahun pertama kehidupan	Bulla timbul pada telapak tangan/kaki, lutut/siku disertai hiperhidrosis	Sitolisis sel suprabasal/keratotik set	Autosomal dominant
- Junctional bullous epimatozis (Heriltz disease)	Sejak lahir	Bulla tersebar luas, kecuali telapak tangan dan kaki, biasanya fatal	Berada di plasma membran sel basalis	Autosomal recessive
- Scarring types (Epidermolysis bullosa dystrophica, dominant)	Bayi	Bulla pada daerah tangan dan kaki	Separation of PAS positive basal lamina; anchoring fibrils lost	Autosomal dominant
- Epidermolysis bullosa dystrophica, recessive	Sejak lahir	Bulla timbul berulang infeksi sekunder dan adanya skar	Separation below PAS-positive basal lamina; anchoring fibril lost	Autosomal recessive

Tabel 2. Epidermolysis Bullosa tanpa Jaringan Parut

Tipe	Genetik	Gambaran Klinik	Gambaran Elektron Mikroskop
- Epidermolysis Bullosa Simplex	Autosomal dominan	Bulla dijumpai pada waktu lahir pada daerah trauma, jernih atau hemoragik, mukosa bebas kuku 20% terkena	Bulla intra epidermis karena sitolisis sel basal, vakuolisis dan degenerasi basal
- Recurrent bullous eruption of hands and feet (Weber-Cockayne disease)	Autosomal dominan	Timbul pada umur 1-2 tahun, atau sebelum dewasa, bula jernih di telapak kaki/ tangan lutut atau siku dapat disertai hiperhidrosis	Bulla intraepidermal diatas sel basal, biasanya pada sel spinosum
- Junctional epidermolysis bullosa (Herlitz disease/ EB Lethalis)	Autosomal resesif	Pada saat atau segera setelah lahir, bula tersebar generalisata (kecuali telapak tangan dan kaki) terutama di kepala dan sekitar mulut dan biasanya fatal	Bulla terletak di atas membran basalis diantara laminin dan antigen pemfigoid bulosa
- Localized absence of the skin blistering and nail dystrophy (Sindroma BART)	Autosomal dominan	Tampak erosi di mulut, daerah ekstensor, intertriginosa, leher dan bokong, disertai kerusakan kuku, sembuh spontan dan penderita tumbuh normal	Bulla di bawah membran basalis dengan erosi di epidermis

Tabel 3. Epidermolysis Bullosa dengan Jaringan Parut

Tipe	Genetik	Gambaran Klinik	Gambaran Elektron Mikroskop
- Epidermolysis Bulosa Distrofik (dominant dermo-lytic bullous dermatosis)	Autosomal dominan	Bulla dijumpai pada waktu lahir/merangkak tekanan/trauma terutama terbentuk pada daerah di ekstremitas. Sembuh perlahan-lahan meninggalkan jaringan parut. Mukosa 20% terkena, 80% dengan kerusakan kuku. Gigi dan rambut dapat terkena (jarang).	Bulla dibawah membran basalis, anchoring fibril dapat berkurang tanpa degenerasi kolagen
- Epidermolysis distrofik resesif (recessive dermo-lytic bullous dermatosis)	Autosomal dominan	Timbul pada saat lahir, bula spontan generalisata menyerupai bentuk Herlitz. Mengenai mukosa dan kuku, terdapat retardasi mental dan pertumbuhan, sembuh dengan jaringan parut distrofik dan defomtitas seperti kontraktur perlekatan jari	Bulla dibawah membran basalis, anchoring fibril menghilang disertai degenerasi kolagen
- Epidermolysis didapat (Acquired epidermolysis bullous)	Non-hereditas	Bulla timbul pada masa adolesen atau dewasa pada kulit yang terkena trauma misalnya lutut, siku, mukosa mulut, Bering disertai kerusakan kuku, mungkin ada hubungan dengan hiper sensitivitas	Bulla terletak di bawah membran basalis mirip kedua bentuk di atas

Dikutip dari⁽¹⁾

Etiologi dan Patogenesis

Patogenesis penyakit ini belum jelas, ada yang berpendapat berhubungan dengan kerusakan struktur kulit, pendapat lain adalah abnormalitas enzim⁽⁴⁾. Pada epidermolisis bulosa simplek diduga terjadi pembentukan protein abnormal yang sensitif terhadap perubahan suhu panas. Sovalainen et al, (1981) mendapatkan defisiensi enzim galaktosilhidroksilis glukosiltransferase pada serum, kulit dan fibroblas penderita-penderita EB⁽⁵⁾.

Beberapa pendapat mengemukakan bahwa pada Epidermolisis bulosa letalis Herlitz terdapat kekurangan hemidesmosom sehingga pengikatan plak tidak berfungsi dengan baik. Adanya perlengketan kulit fetus dengan amnion yang disebut pita sinomart mungkin merupakan keadaan yang timbul pada sindrom Bart. Sedangkan Pearson menduga adanya sel abnormal pecah, menghasilkan enzim proteolitik yang akan menyebabkan timbulnya celah pada lamina lusida tempat bulla terbentuk.

Gambaran Klinis

Bulla biasanya timbul pada saat lahir atau pada periode neonatal⁽¹⁾, intra epidermal berasal dari desintegrasi sel-sel basal^(3,4,6,7). Pada periode neonatus bulla atau erosi yang luas terutama didapati pada daerah-daerah yang banyak gesekan terutama

tangan, kaki, leher dan tungkai bawah⁽¹⁾. Bulla mulut jarang didapati tetapi dapat dijumpai pada beberapa kasus^(3,4,5). Pada saat bayi mulai merangkak dan berjalan bulla sering didapati pada lutut, pergelangan kaki, kaki, pantat, siku dan tangan, dapat dijumpai di tempat-tempat lain akibat gesekan atau iritasi pakaian⁽¹⁾. Sesudah usia 3 tahun biasanya bulla hanya didapati pada tangan dan kaki.

DIAGNOSIS

Diagnosis EB pada bayi tidak selalu mudah, sering dibingungkan oleh impetigo⁽³⁾. Kultur yang positif dapat berarti infeksi sekunder dari KB atau impetigo⁽³⁾. Tidak dijumpainya pertumbuhan bakteri pada kultur akan menyokong diagnosis EB, dan distribusi lesi dapat membantu diagnosis⁽³⁾.

TERAPI

Sampai sekarang belum ada pengobatan yang spesifik untuk EB⁽³⁾. Dalam hal melakukan tindakan atau pengobatan beberapa hal yang dianjurkan adalah

- Hindarkan anak dari trauma baik mekanis maupun termis, anak tidak boleh kontak dengan logam, box harus diberi penyangga (bantalan) dan hanya mainan yang lembut yang boleh diberikan^(3,4)
- Tidak boleh mandi air hangat dan memakai plester⁽³⁾.
- Berikan antibiotik sistemik untuk mencegah infeksi^(6,7).

- Dapat diberikan salep antibiotik untuk mencegah perlekatan krusta dengan spreng dan pakaian⁽³⁾.
 - Untuk lesi mukosa mulut pakai dot yang lembut dan alat pelindung yang sering digunakan pada penderita palatoschizis⁽³⁾.
 - Glutaraldehid 5% 3x/hari dapat membantu mengurangi gesekan pada tangan dan kaki^(6,7).
 - Pemberian vitamin E per oral, yang merupakan suatu antioksidan akan mempengaruhi beberapa enzim dan mungkin akan menghasilkan enzim tertentu untuk mencegah timbulnya bula⁽¹³⁾.
- Pada kasus EB distrofik resesif untuk mencegah terjadinya pembentukan bula yang baru, diberi phenytoin 3 mg/kgBB/hari.

PROGNOSA

Meskipun EBS dapat berlangsung terus sepanjang hidup tetapi biasanya sesudah 3 tahun hanya tangan dan kaki yang terkena, akan ada perbaikan pada masa remaja dan akan sembuh tanpa pembentukan jaringan ikat⁽¹⁾. Dengan bertambahnya usia kecenderungan terbentuknya bulla akan berkurang dan prognosis jangka panjang adalah baik, komplikasi yang serius adalah infeksi sekunder⁽⁴⁾.

KASUS

Bayi I, laki-laki, umur 1 jam, bangsa Indonesia suku Batak, lahir di klinik bersalin Kasih Ibu Sejati Medan dan dikirim ke Sub Bagian Perinatologi RS Dr. Pirngadi Medan tanggal 27 Juli 1992 jam 20.00 WIB dengan keluhan lengan dan tungkai serta mulut seperti luka bakar, kulit terkelupas dan berdarah.

Riwayat kehamilan dan persalinan

Ibu pasien G₆P₅ A₁ HT tidak tahu sebab hamil sesudah keguguran, periksa hamil ke Bidan 3x dan ke Puskesmas Ix, kesan normal imunisasi TT 1x. Penyakit ibu adalah sakit maag sejak 3 tahun yang lalu, sering berobat ke Dokter dan mantri, obat-obat yang diberi tidak ingat dan obat-obatan yang sering dibeli sendiri adalah Promag dan Polycid. Perut sering sakit dan gembung dan

hampir tiap malam dinding perut diberi botol air hangat. Obat-obat lain dan minum jamu tidak ada. Ibu pasien pernah jatuh di kamar mandi pada usia kehamilan 6 bulan dan ke dukun Ix, pada usia kehamilan 4 bulan perut ibu ditendang oleh suami. Perdarahan pervaginam tidak pernah dan kehamilan ini dirasakan sama seperti kehamilan sebelumnya. Pasien lahir tanggal 27 Juli

1992 jam 19.30 Wib secara spontan, letak kepala, ditolong bidan segera menangis, BBL : 2750 gr, PBL: 47 cm, temp. 36,8°C, ketika lahir dijumpai kelainan kulit seperti luka bakar pada mulut, lengan dan tungkai.

Anamnesis Keluarga

Ibu 33 tahun, pendidikan SMP, tidak bekerja dan sehat. Ayah 36 tahun, pendidikan SMA, pekerjaan sopir dan sehat. Keempat saudara kandung pasien sehat dan keluarga yang lain tidak ada

yang menderita penyakit yang sama.

Pemeriksaan Fisik

Status Present :

Kesadaran kompos mentis, menangis kuat. Dispose (-), ikterus (-), pucat (-) KU/KP/KG : Jelek/Sedang/Sedang. BB : 2750 gr., PB : 47 cm, temp.

Status lokalis

- Kepala : - Ubun-ubun besar terbuka rata
- Wajah, kelopak mata atas tampak bulla, letaknya simetris dan bilateral.

- Mulut, mukosa mulut dan lidah dijumpai bulla dan erosi.

- Mata, telinga dan hidung : tak.

- Leher : Tak

- Dada : Simetris

- Frekuensi jantung: 148 x/menit, teratur, desah (-).

- Frekuensi pernapasan : 48 x/menit, teratur, ronchi (-).

- Punggung : Erosi (+)

- Perut : Soepel, Hepar teraba 2 cm bac, kenyal, rata, pinggir tajam nyeri tekan (-). Lien tak teraba.

- Anggota gerak atas :

Dari telapak tangan sampai dengan siku didapati erosi dan deskuamasi serta perdarahan yang letaknya simetris dan bilateral. Nikolsky sign (-).

- Anggota gerak bawah :

Mulai dari telapak kaki sampai dengan lutut dijumpai erosi deskuamasi dan perdarahan yang letaknya simetris dan bilateral

- Laboratorium :

HB : 18 gr %

Lekosit : 7200/mm³ Diff : 0 / 0 / 0 / 1 / 50 / 48 / 1

LED: 5 m/jam I

- Diagnosis Kerja :

1. Epidermolysis Bullosa

2. Neonatus Aterm (CB-SMK)

Terapi : IVFD Dextrose 10% + Sod. Bicarbonat 1,5% 6 tetes/menit mikro

Diet : PASI 7 x 30 CC per NGT

Tgl. 28 Juli 1992 Konsul ke Bag. Penyakit Kulit dan Kelamin.

Kesimpulan: Epidermolysis Bullosa Simplex.

Advis Therapi :

- Tidak ada terapi spesifik terhadap kasus ini

- Untuk menghindari infeksi sekunder dapat diberikan antibiotik topikal dan sistemik.

- Hindarkan dari trauma mekanik/hindari pakaian dari bahan yang kasar.

Tanggal 30 Juli : Patologi Anatomi

Sediaan terdiri dari beberapa sel epital basal, epital tatah dan sel-sel radang. Tidak dijumpai tanda-tanda keganasan pada sediaan ini.

Kasus : Suatu Epidermolysis Bullosa dapat disokong.

Tanggal 24 Agustus 1992 Kultur cairan bula dan erosi :

Stephylococcus aureus, sensitive : Ciproxin, Ofloxacin, Trimethoprim dan Oxytetracyclin.

Resistensi : Dibekacin, Cefradoxil.

Follow Up

	28/7	29/7	30/7	31/7	1/8	2/8	3/8	4/8	5/8	6/8	24/8	10/9	5/10
Umur (hari)	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	27 hr	1 bln 14 hr	2 bln 8 hr
Sensorium	CM aktif	CM aktif	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	CM aktif
Berat Badan (gram)	2700	2650	2600	2600	2600	2600	2600	2550	2550	2650	2550	3000	Tak ditimbang
Vital Sign	baik	baik	baik	baik	baik	baik	baik	baik	baik	baik	baik	baik	baik
Ruam : Kepala	bulla + erosi	makin meluas	+	erosi	+	+	+	tak	tak	tak	tak	tak	tak
Muka	bulla + erosi	meluas	+	+	+	+ erosi	erosi	erosi	erosi	-	-	-	-
Mukosa mulut	bulla + erosi	+	+	+	erosi	erosi	-	-	-	-	-	-	-
Punggung	erosi	+	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-
Abdomen	tak	+	+	-	+	+	+	erosi	erosi	erosi	-	-	-
Bokong	-	-	-	-	+	+	+	erosi	erosi	erosi	-	-	-
Anggota gerak atas	erosi bulla + desquamasi	+	+	+	+	+	+	+	+	erosi	erosi	erosi +	-
Anggota gerak	erosi bulla + desquamasi	+	+	+	+	+	+	+	+	-	erosi +	erosi	desquarnasr bulla kecil erosi +
Theraphy - IVFD Dextrose 10% - Inj. Kalpicilin 200 mgt/12 jam	6 gtt/mnt	aff	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
- Inj. Netromycin 7,5 mg/12 jam	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	-
- Kloranfenikol zalf kulit	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
- Diet: PASI	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	PASI + bubur beras
Pemeriksaan	PA						Lab : rutin ulangan					kultur	

RINGKASAN

Telah dilaporkan seorang anak laki-laki penderita EBS yang dirawat di Sub. bag. Perinatologi selama 10 hari, tidak ada pemberian pengobatan yang spesifik pada kasus ini. Pada follow up selanjutnya sampai usia 1 tahun 10 bulan saat ini keadaan bertambah baik dan ruam pada kulit berkurang, tetapi masih tetap ada (hilang/timbul) terutama pada daerah gesekan yaitu lutut.

KEPUSTAKAAN

- Harwitz S. Clinical Pediatric Dermatology. A Textbook of Skin Disorders of Shildhood and Adolescence. Philadelphia, London, Toronto, Sidney : WB. Saunders 1981; pp 323-30.
- Nasution IK, Chairul Yoel, Raid N, Siregar H, Marpaung A. Kamadjaja. Epidermolysis Bullosa (Laporan Kasus) Naskah lengkap Pekan Ilmiah HUT XXX FK USU, Medan 20 Agustus 1982; hal. 305-09.
- Avery ME, Taeuach HW. Schaffers Diseases of the Newborn 5th ed. Philadelphia; London, Toronto, Mexico City, Rio de Janeiro, Sidney, Tokyo, 1984 ; pp. 875-6.
- Bahrman RE, Kliegman ME; Vaughan VC. Nelson Textbook of Pediatrics 14th Ed. Company, Philadelphia, London, Toronto, Montreal, Sydney, Tokyo : WB Saunders, 1992; pp 1642 -3.
- Moschella SL, Hurley HJ. Dermatology, Philadelphia, London, Rio de Janeiro, Toronto, Mexico City, Sidney, Tokyo: WB Saunders Co, 1985; 2 "a Ed. Vol. 2 pp. 1200.
- Merenstein GB, Kaplan DW, Rosenberg AA. Handbook of Pediatrics 16th Ed. Denver, Colorado: Prentice-Hall International Inc. 1991; pp 550-2.

*It is not the face which deceives; it is we who deceive ourselves
in reading in it what is not there*

(Schopenhauer)