

SINDROMA TREACHER COLLINS (Laporan Kasus)

Anita Nuraini, Haris M. Ekorini

Dep/SMF Ilmu Kesehatan Telinga Hidung Tenggorok
Bedah Kepala dan Leher
Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga-RSUD Dr. Soetomo Surabaya

ABSTRAK

Sindroma Treacher Collins adalah gangguan disostosis mandibulofasial yang diturunkan secara autosomal dominan, terkait gen Treacher Collins – Franceschetti (TCOF1) pada kromosom 5. Spektrum klinisnya mempunyai variasi cukup lebar, mulai yang ringan sampai berat. Diperlukan penanganan komprehensif dengan pendekatan multidisiplin.

Dilaporkan satu kasus sindroma Treacher Collins bentuk klinis *complete* pada anak usia 14 bulan. Pemeriksaan telinga didapatkan malformasi pinna, mikrotia dan atresia MAE bilateral. Pemeriksaan kepala didapatkan mikrognatia, penurunan fisura palpebra, koloboma, silia palpebra tipis dan makrostomia. Pemeriksaan *Behavioural Observation Audiometry* (BOA) didapatkan level respon minimal 50 dB SPL. Pemeriksaan *Auditory Brainstem Response* (ABR) disimpulkan perkiraan ambang dengar 55-60 dB dan tuli konduksi sedang. Pemeriksaan *computerized tomography* (CT) scan kepala didapatkan aplasia MAE, osikula tidak tampak, pengecilan mandibula, maksila dan zigoma bilateral. Pemeriksaan *magnetic resonance imaging* (MRI) kepala tampak kanalis auditorius internus dan syaraf kranialis VII dan VIII bilateral.

Pasien diberikan Alat Bantu Dengar (ABD) hantaran tulang dan terapi bicara. Pemeriksaan BOA *aided* didapatkan level respon minimal 30 dB SPL.

Kata kunci : Sindroma Treacher Collins, atresia MAE, tuli konduksi, ABD hantaran tulang

PENDAHULUAN

Sindroma Treacher Collins adalah gangguan disostosis mandibulofasial pada manusia yang paling sering dan diturunkan secara autosomal dominan. Kondisi tersebut dijelaskan pertama kali oleh Thompson pada tahun 1846, kemudian dijelaskan kembali oleh Edward Treacher Collins pada tahun 1900. Franceschetti dan Klein pada tahun 1949 pertama kali menggambarkan fitur klinis tersebut secara rinci dengan menggunakan istilah disostosis mandibulofasial. Insidennya

sebanyak 1/50 000 kelahiran hidup dengan rentang antara 1/40 000 dan 1/70 000.¹ Sindroma Treacher Collins sering terjadi secara sporadis dan berhubungan dengan gangguan embriogenesis pada awal kehamilan. Gen yang berperan pada patogenesis sindroma ini terletak pada kromosom nomor 5 dengan nama TCOF1 (Treacher Collins – Franceschetti).²

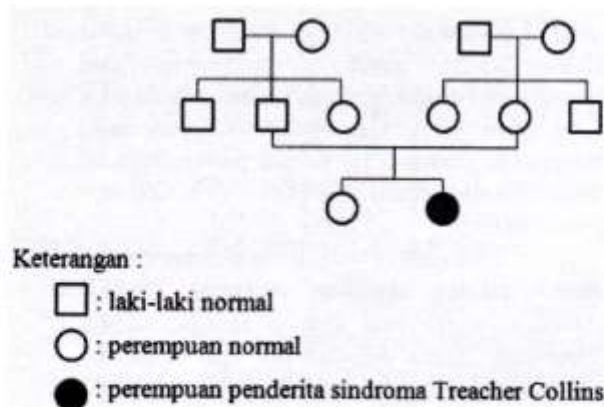
Tanda klinis yang muncul dapat berupa atresia meatus akustikus eksternus (MAE), mikrotia, malformasi osikula telinga tengah, penurunan fisura palpebra ke lateral bawah, koloboma palpebra inferior, hipoplasia mandibula dan zigoma, serta celah palatum. Pasien juga bisa didapatkan adanya obstruksi saluran napas atas, mikrognatia, gangguan postur lidah, hipoplasia faring, penyempitan laring dan trakea, serta *obstructive sleep apnea syndrome* (OSAS). Sindroma Treacher Collins perlu penanganan komprehensif dengan pendekatan multidisiplin.¹ Melalui penanganan oleh tim yang terorganisasi dan komprehensif diharapkan hasil akhirnya lebih baik. Tim tersebut terdiri dari ahli telinga hidung tenggorok, anak, bedah kraniofasial, ortodonti, mata serta terapi bicara dan bahasa.²

Tujuan dari penulisan makalah ini adalah untuk melaporkan satu kasus sindroma Treacher Collins yang datang ke poli Audiologi THT-KL RSUD Dr. Soetomo Surabaya.

LAPORAN KASUS

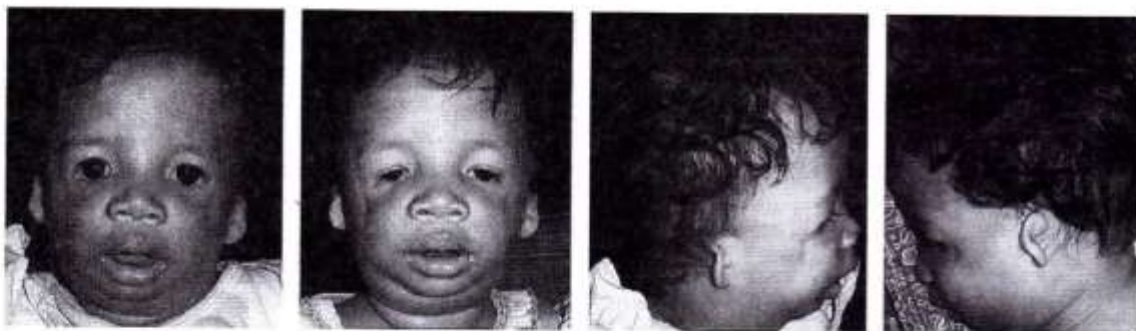
Seorang pasien anak N, perempuan umur 14 bulan, dibawa oleh kedua orang tuanya ke Poli Audiologi THT-KL RSUD Dr. Soetomo Surabaya pada tanggal 3 Oktober 2012, dengan keluhan belum bisa berbicara sejak lahir. Menurut ibunya, pasien hanya bisa mengoceh (mamama, wawawa). Bila dipanggil namanya dengan suara biasa tidak menoleh, tetapi dapat merespon suara keras. Sejak lahir, bentuk kedua telinga pasien kecil dan tidak berlubang. Pasien bisa duduk tanpa disangga pada usia 7 bulan, belum bisa berjalan sendiri, baru bisa berjalan dengan berpegangan. Tidak ada keluhan mendengkur ataupun tiba-tiba terbangun waktu

tidur karena tidak dapat bernapas. Tidak ada kesulitan makan dan minum. Pasien anak kedua dari dua bersaudara. Kakak pasien perempuan, tidak menderita kelainan serupa. Riwayat prenatal, perinatal dan postnatal tidak ada kelainan. Riwayat penyakit keluarga tidak didapatkan anggota keluarga yang menderita gangguan pendengaran maupun kelainan bawaan sejak lahir lainnya. Kedua orang tua pasien tidak ada hubungan keluarga dan tidak menderita kelainan serupa (gambar 1).



Gambar 1. Silsilah keluarga

Pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum pasien baik, kesadaran komposmentis. Pemeriksaan telinga didapatkan malformasi pinna, mikrotia dan atresia MAE kanan dan kiri. Pemeriksaan hidung tidak didapatkan kelainan. Pemeriksaan tenggorok didapatkan kelainan organ artikulasi yaitu mikrognatia. Celah pada palatum tidak didapatkan, tonsil dan faring tidak didapatkan kelainan. Pemeriksaan kepala dan leher didapatkan penurunan fisura palpebra kanan dan kiri ke lateral bawah, koloboma palpebra inferior kanan dan kiri, silia palpebra inferior kanan dan kiri yang tipis, makrostomia serta hipoplasia mandibula dan zigoma (gambar 1).



Gambar 1. Foto pasien

Pemeriksaan *Behavioral Observational Audiometry (BOA)* pada tanggal 3 Oktober 2012 didapatkan tingkat respon minimal pasien sebesar 50 dB SPL (gambar 2). Pemeriksaan *Otoacoustic Emission (OAE)* dan timpanometri tidak dilakukan karena atresia MAE.



Gambar 2. Hasil pemeriksaan BOA

Pemeriksaan *Auditory Brainstem Respons (ABR)* pada tanggal 23 Oktober 2012, hantaran tulang telinga kanan dan kiri didapatkan hasil gelombang V dapat dideteksi sampai 40 dB. Hantaran udara telinga kanan dan kiri didapatkan hasil gelombang V dapat dideteksi sampai 70 dB (gambar 3). Kesimpulan yang didapatkan dari pemeriksaan ABR adalah perkiraan ambang dengar pada frekuensi tinggi 55-60 dB dan didapatkan tuli konduksi derajat sedang.



Gambar 3. Hasil pemeriksaan ABR

Pemeriksaan *computerized tomography* (CT) scan kepala didapatkan hasil tampak aplasia MAE kanan dan kiri, osikula tidak tampak, koklea, kanalis semisirkularis dan vestibulum terbentuk, jalan napas paten (gambar 4). Struktur tulang wajah tiga dimensi didapatkan hasil tampak deformitas disertai pengecilan ukuran tulang mandibula, maksila dan zigoma kanan dan kiri (gambar 5).

Pemeriksaan *magnetic ressonance imaging* (MRI)

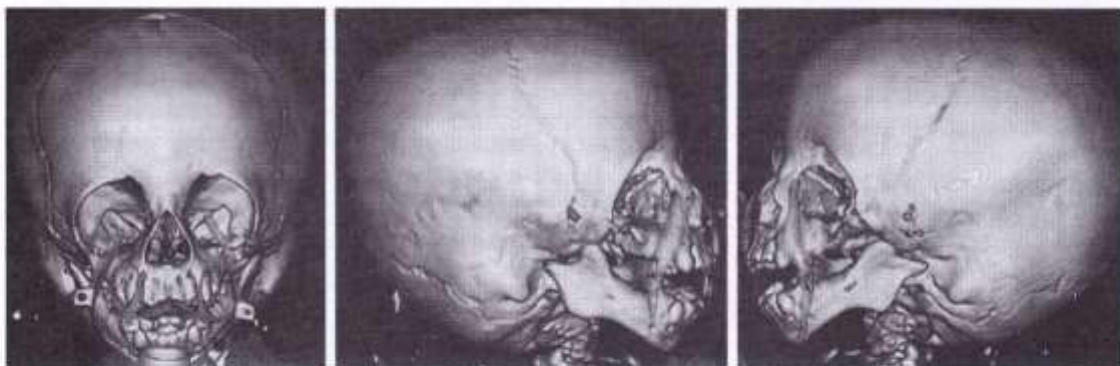
kepala didapatkan hasil tampak adanya kanalis auditorius internus kanan dan kiri serta syaraf kranialis VII dan VIII kanan dan kiri (gambar 6).

Pasien didiagnosis sebagai sindroma Treacher Collins. Penanganan multidisiplin dilakukan bersama dengan dokter spesialis anak, mata, gigi, bedah plastik dan ahli genetika. Pasien diberikan alat bantu dengar (ABD) hantaran tulang jenis konvensional jenis analog (gambar 7). Terapi bicara dilakukan setiap dua minggu sekali di Poli Audiologi RSUD Dr. Soetomo Surabaya (gambar 8).

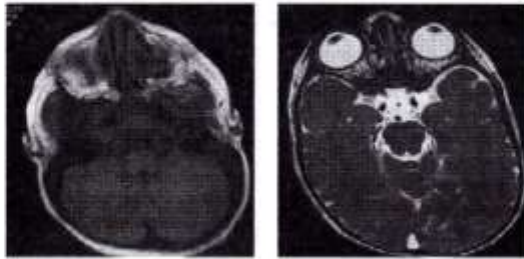
Pemeriksaan BOA ulang dilakukan setelah memakai ABD dan evaluasi perkembangan bicara. Setiap 3 bulan dilakukan evaluasi dan pengaturan ulang alat bantu dengar. Hasil pemeriksaan BOA dengan menggunakan ABD pada tanggal 4 April 2013 didapatkan tingkat respon minimal pasien sebesar 30 dB SPL (gambar 9). Operasi rekonstruksi untuk penanganan atresia MAE bilateral dapat dilakukan setelah pasien berusia 5 tahun. Operasi rekonstruksi untuk penanganan kelainan kraniofasial dapat dilakukan setelah pasien berusia 6 tahun.



Gambar 4. CT scan kepala



Gambar 5. CT scan struktur tulang wajah tiga dimensi



Gambar 6. MRI kepala

Bidang Anak mendapatkan pasien dengan status gizi baik dan tidak memerlukan penanganan khusus. Bidang Mata mendapatkan pasien dengan koloboma palpebra inferior kanan dan kiri, tidak ada terapi khusus saat ini, namun perlu evaluasi 3 bulan lagi. Bidang Gigi mendapatkan pasien dengan amelogenesis imperfekta dan tidak ada terapi khusus saat ini. Pasien akan dievaluasi susunan giginya sampai dengan umur 4-7 tahun. Apabila memerlukan koreksi dapat dilakukan pada umur 11-14 tahun. Pasien tidak dilakukan analisis genetika karena biaya tidak ditanggung asuransi.

PEMBAHASAN

Sindroma Treacher Collins adalah gangguan perkembangan kraniofasial yang diturunkan secara autosomal dominan terkait gen TCOF1.³ Lokus gen TCOF1 adalah pada regio kromosom 5q32-q33.1 (gambar 10).⁴ Gen TCOF1 berhasil dikloning oleh kelompok kolaboratif sindroma Treacher Collins pada tahun 1996. Gen TCOF1 berisi 26 ekson dan mengkode 1411 asam amino.⁵ Sampai saat ini, terdapat lebih dari 129 mutasi yang berbeda pada gen TCOF1.⁶ Sebagian besar mutasi spesifik gen TCOF1 adalah insersi atau delesi pada rantai *missense* atau *nonsense* yang menghasilkan terminasi kodon prematur pada kerangka baca.⁵ Sebanyak 60% kasus sindroma Treacher Collins ditemukan sebagai mutasi *de novo* gen TCOF1, sedangkan 40% kasus ditemukan ada riwayat keluarga sebelumnya.³ Pada kasus ini, kedua orang tua pasien bukan penderita sindroma Treacher Collins sehingga merupakan mutasi *de novo* gen TCOF1.

Gen TCOF1 berisi petunjuk untuk membuat protein yang bernama *treacle*.⁴ *Treacle* adalah fosfoprotein nukleolus kaya serin/alanin yang diduga berperan pada maturasi ribosom. Ribosom matur berperan pada regulasi

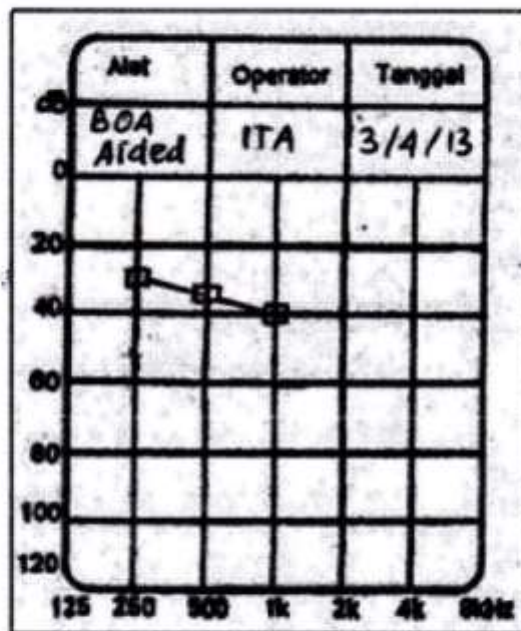


Gambar 7. Alat bantu dengar hantaran tulang

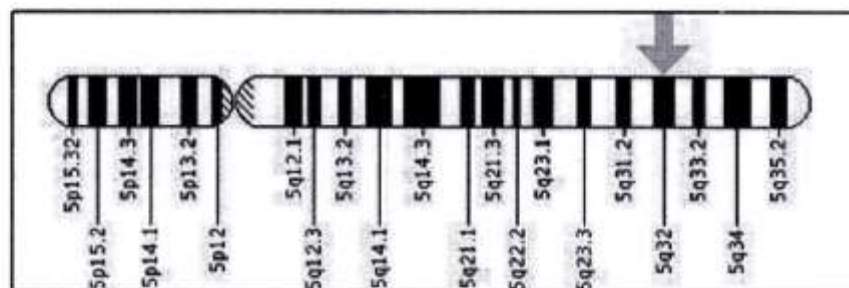


Gambar 8. Terapi bicara

neuroepitelial dan proliferasi sel krista neural. Mutasi gen TCOF1 menghasilkan produk yaitu pemotongan dari protein *treacle*.² Haploinsufisiensi *treacle* dapat mengganggu produksi ribosom matur pada sel neuroepitelial dan krista neural kranial yang menyebabkan meningkatnya apoptosis pada plika neural prefusi. Akibatnya akan menghasilkan berkurangnya proliferasi dan gangguan pembentukan sel krista neural kranial.^{2,5}



Gambar 9. Hasil pemeriksaan BOA dengan menggunakan ABD



Gambar 10. Lokasi gen TCOF1 pada kromosom 5q32-q33.1.⁴

Gejala klinis sindroma Treacher Collins bervariasi baik dalam satu keluarga maupun antar keluarga. Spektrum dari deformitas ini cukup lebar mulai dari kasus ringan yang tidak tampak dari luar, sampai berat yang menyebabkan kematian perinatal karena obstruksi jalan napas (tabel 1). Keluhan pasien dapat berupa sesak napas, kesulitan makan dan atau gangguan pendengaran.² Pasien pada kasus ini datang dengan keluhan keterlambatan perkembangan bicara dan gangguan pendengaran. Menurut orang tuanya, pasien hanya dapat merespon suara keras. Tidak didapatkan obstruksi jalan napas maupun kesulitan makan.

Telinga dapat ditemukan adanya malformasi pinna, mikrotia, atresia MAE dan fusi atau tidak terbentuknya rantai osikula telinga tengah yang berakibat gangguan pendengaran. Pasien dengan sindroma Treacher Collins hampir selalu menunjukkan gangguan pendengaran, unilateral atau bilateral, derajat sedang sampai berat. Kelainan spesifik pada telinga bagian luar dan tengah

berhubungan dengan defek sel krista neural kranial. Telinga bagian dalam masih normal karena berasal dari mesoderm dan ektoderm. Pasien dengan perkembangan MAE yang abnormal ditemukan pada 85% kasus.² Pada kasus ini

didapatkan adanya malformasi pinna, mikrotia serta atresia MAE kanan dan kiri.

Table 1

Typical clinical features found in Treacher Collins syndrome. Clinical features primarily affect the mid and lower face, are largely symmetrical, and show marked intrafamilial and interfamilial variation.

Region	Signs	Symptoms and clinical evaluation
Facies	Characteristic facies; bilateral and symmetrical defects affecting the mid and lower face	Imaging can aid diagnosis in mild phenotypes (lateral cephalogram; craniofacial CT)
Skull	Hypoplastic maxilla and zygomatic bones Hypoplastic mandibular condyles and lateral pterygoid plates	Difficulty with feeding Difficulty with breathing
Eyes	Defective lateral orbital margins Lateral, downward sloping palpebral fissures Lower eyelid coloboma Eyelashes deficient medially Hypoplastic lateral orbital margins and underdeveloped extraocular muscles	Impaired vision Strabismus
Ears	Malformed pinna Microtia	Conductive hearing loss MRI of brain for visualization of inner auditory canal
Oral cavity and throat	Fusion/aplasia/absence of ossicular chain Dental malocclusion Anterior open bite Arched or cleft palate Pharyngeal hypoplasia	Difficulty with feeding Difficulty with breathing
Mental status	Normal Delayed secondary to hearing loss	MRI of brain for visualization of inner auditory canal

CT: computed tomogram; MRI: magnetic resonance imaging.

Tabel 1. Spektrum klinik Sindroma Treacher Collins.²

Tulang kranium dapat ditemukan adanya hipoplasia mandibula dan zigoma, defek lateral orbita, mikrognatia, maloklusi gigi serta celah palatum. Mata dapat ditemukan adanya penurunan fisura palpebra ke lateral bawah, koloboma palpebra inferior serta silia palpebra medial yang tipis. Kelainan tersebut menyebabkan gangguan fungsi maupun estetis wajah.² Laporan kasus di Taiwan tahun 2006 pasien laki-laki neonatus juga didapatkan laringomalasia.⁵ Pada kasus ini didapatkan hipoplasia mandibula dan zigoma, penurunan fisura palpebra ke lateral bawah, koloboma palpebra inferior, silia palpebra inferior yang tipis serta mikrognatia. Tidak didapatkan celah palatum.

Franceschetti dan Klein menggambarkan lima bentuk klinis dari sindroma Treacher Collins yaitu *complete*, *incomplete*, *abortive*, *unilateral* dan *atypical*. Bentuk *complete* mempunyai semua fitur yang dikenal. Bentuk *incomplete* mempunyai variasi dari kelainan telinga, mata, zigoma dan mandibula yang lebih ringan. Bentuk *abortive* hanya menunjukkan pseudokoloboma palpebra inferior dan hipoplasia zigoma. Bentuk *unilateral* menunjukkan kelainan pada satu sisi wajah. Bentuk *atypical* disertai kondisi abnormal yang lain dan bukan bagian dari sindroma yang khas.⁷ Pada kasus ini termasuk bentuk *complete* karena mempunyai semua fitur dari sindroma Treacher Collins yaitu penurunan fisura palpebra, koloboma, hipoplasia tulang wajah, malformasi telinga luar dan makrostomia.

Pemeriksaan BOA digunakan untuk mengetahui tingkat pendengaran dengan menilai respon terhadap suara. Diagnosis BOA dinilai dari reaksi tubuh terhadap suara, seperti gerak tubuh, mata yang melebar, mata membuka atau perubahan frekuensi menghisap. Prosedur ini digunakan untuk anak dengan usia lebih dari 7 bulan. Bayi dapat dilihat dari perilaku sesudah diberikan stimulus suara. Pemeriksaan ini memberikan informasi tentang respon bayi terhadap suara yang dikaitkan dengan umur dan dapat digunakan untuk mengetahui adanya gangguan pendengaran.⁸ Pada kasus ini dilakukan pemeriksaan BOA, didapatkan hasil pasien menunjukkan respon menoleh ke arah sumber bunyi pada frekuensi 250 Hz dengan intensitas minimal 50 dB SPL. Pada frekuensi 500 Hz dan 1 kHz, pasien menunjukkan respon pada intensitas minimal 60 dB SPL. Pasien pada kasus ini tidak dilakukan pemeriksaan OAE dan timpanometri karena terdapat atresia MAE bilateral.

Pemeriksaan ABR adalah pemeriksaan obyektif untuk menentukan ambang pendengaran pada bayi baru lahir dan pasien yang tidak

kooperatif. Pemeriksaan ABR hantaran tulang diperlukan pada bayi dengan mikrotia dan atresia MAE kongenital bilateral. Pemeriksaan ABR hantaran udara dan hantaran tulang berguna untuk menentukan adanya *air-bone gap*.⁹ Pada kasus ini dilakukan pemeriksaan ABR hantaran udara dan hantaran tulang. Hantaran tulang telinga kanan dan kiri didapatkan hasil gelombang V dapat dideteksi sampai 40 dB. Hantaran udara telinga kanan dan kiri didapatkan hasil gelombang V dapat dideteksi sampai 70 dB. Kesimpulan yang didapatkan dari pemeriksaan BERA adalah perkiraan ambang dengar pada frekuensi tinggi 55-60 dB dan didapatkan tuli konduksi derajat sedang.

Pemeriksaan *computerized tomography* (CT) scan kepala diperlukan untuk mengevaluasi tulang temporal pasien kandidat operasi. Evaluasi radiologis telinga tengah sangat penting pada pasien dengan atresia MAE, untuk mengetahui anatomi telinga bagian tengah dan dalam untuk pendekatan atresioplasti. Secara umum CT scan lebih baik dilakukan setelah usia 4-5 tahun, ketika mineralisasi osikula terlihat lebih baik. Hal ini memungkinkan pertumbuhan tulang temporal yang cukup sebelum operasi.¹⁰ Pasien dengan defek pembentukan osikula telinga tengah dan defek kavum timpani ditemukan pada hampir semua kasus, dengan kondisi hipoplasia atau tidak terbentuknya kavum timpani.² Pemeriksaan CT scan struktur tulang wajah tiga dimensi diperlukan untuk mengevaluasi adanya hipoplasia mandibula dan zigoma.¹

Laporan kasus di India tahun 2011 pasien laki-laki 42 tahun, hasil CT scan telinga sisi kanan didapatkan hipoplasia mastoid, tidak terbentuknya MAE dan telinga tengah serta labirin membran rudimenter. Telinga sisi kiri didapatkan osikula yang menyatu, inkus fusi dengan maleus, namun labirin membran terbentuk dengan baik. Pemeriksaan CT scan struktur tulang wajah tiga dimensi didapatkan *processus condylaris* mandibula memanjang, *processus coronoideus* mandibula melebar dan memendek serta hipoplasia arkus zigoma.¹ Pada kasus ini dilakukan pemeriksaan CT scan kepala untuk keperluan diagnosis dan rencana operasi rekonstruksi. Didapatkan hasil tampak aplasia MAE kanan dan kiri, osikula tidak tampak, koklea, kanalis semisirkularis dan vestibulum terbetuk, jalan napas tampak paten. Struktur tulang wajah tiga dimensi didapatkan hasil tampak deformitas disertai pengecilan ukuran tulang mandibula, maksila dan zigoma kanan dan kiri.

Pemeriksaan MRI kepala diperlukan untuk mengevaluasi kanalis auditorius internus serta

syaraf kranialis VII dan VIII.² Pada kasus ini hasil pemeriksaan MRI kepala didapatkan hasil tampak adanya kanalis auditorius internus kanan dan kiri serta syaraf kranialis VII dan VIII kanan dan kiri.

Diagnosis sindroma Treacher Collins umumnya dapat ditegakkan berdasarkan temuan klinis dan radiologis.² Timbulnya kelainan sindroma Treacher Collins mulai terjadi sejak 4-8 minggu perkembangan embrio. Diagnosis fenotipik prenatal pada trimester pertama saat ini tidak mungkin, bahkan dengan ultrasonografi yang paling canggih.¹¹ Diagnosis prenatal sindroma Treacher Collins untuk mendeteksi fitur wajah abnormal, dapat menggunakan fetoskopi atau ultrasonografi pada trimester kedua atau 18 minggu kehamilan.^{2,11} Diagnosis prenatal untuk mendeteksi mutasi gen TCOF1 mungkin dilakukan, namun belum digunakan secara rutin untuk keperluan klinis.² Pada kasus ini pasien didiagnosis sebagai sindroma Treacher Collins berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang.

Diagnosis banding untuk sindroma Treacher Collins adalah sindroma Nager, Miller dan Goldenhar.^{1,11} Sindroma Nager memiliki fitur wajah yang mirip dengan sindroma Treacher Collins, tetapi tulang mandibula lebih hipoplastik, jarang ada koloboma palpebra dan disertai kelainan ekstremitas preaksial. Sindroma Miller juga memiliki fitur wajah yang mirip dengan sindroma Treacher Collins, namun disertai kelainan ekstremitas postaksial, ektropion, bibir sumbing, dan beberapa pasien menunjukkan adanya kelainan jantung bawaan.¹¹ Sindroma Goldenhar ditandai dengan kelainan yang mengenai satu sisi berupa perkembangan abnormal telinga, hidung, palatum molle, bibir dan mandibula.¹²

Penatalaksanaan sindroma Treacher Collins dapat dibagi menjadi tiga periode. Periode pertama sejak lahir sampai umur 2 tahun, fokus pada manajemen jalan napas, asupan makanan serta gangguan pendengaran. Periode kedua umur 2-12 tahun dilakukan terapi bicara dan operasi rekonstruksi. Periode ketiga umur 13-18 tahun untuk tindakan bedah *orthognathic*.¹ Jenis operasi trakeotomi dilakukan pada periode neonatal apabila didapatkan penyempitan jalan napas akibat hipoplasia mandibula berat.² Laporan kasus di Bangladesh tahun 2008, anak laki-laki umur 4 bulan 15 hari datang dengan keluhan batuk berulang, kesulitan makan dan gangguan pertumbuhan. Dilakukan nebulisasi dengan salbutamol dan pemasangan sonde lambung untuk pemberian asupan gizi.¹³ Pada kasus ini tidak didapatkan obstruksi jalan napas maupun gangguan asupan makanan, sehingga tidak diperlukan penanganan

husus.

Gangguan pendengaran dapat dikoreksi dengan ABD hantaran tulang, serta rekonstruksi telinga bagian luar dan tengah.² Alat bantu dengar hantaran tulang adalah seperti halnya ABD hantaran udara, digunakan untuk membantu mendengar, namun dengan cara kerja yang berbeda. Alat ini dirancang untuk pasien yang tidak dapat menggunakan ABD hantaran udara. Alat bantu dengar hantaran tulang dipasang di dalam dan menutupi MAE, sehingga suara masuk hanya melalui ABD. Suara akan diamplifikasi sehingga terdengar lebih keras. Pada ABD hantaran tulang, suara dihantarkan melalui tulang kepala menuju koklea, tanpa melalui telinga luar dan tengah.¹⁴

Alat bantu dengar hantaran tulang digunakan untuk pasien tuli konduktif. Tuli konduktif terjadi ketika suara tidak dapat dihantarkan ke telinga dalam, biasanya disebabkan karena terdapat sumbatan atau kelainan pada telinga luar atau tengah. Ada dua tipe ABD hantaran tulang yaitu konvensional dan *bone anchored hearing aid* (BAHA). Alat bantu dengar hantaran tulang tipe konvensional terdiri dari alat bantu yang dikenakan dan *bone conductor* atau vibrator yang dipasang pada *headband*. *Bone anchored hearing aid* terdiri dari titanium permanen yang dimasukkan ke dalam bagian tulang kepala di belakang telinga yang berisi bagian yang bergetar.¹⁴ Pada kasus ini pasien diberikan ABD hantaran tulang konvensional jenis analog, karena harganya lebih murah dan kurang invasif dibandingkan BAHA.

Terapi bicara dilakukan pada anak dengan gangguan perkembangan bahasa, yang dapat disertai gangguan pendengaran atau tidak, disertai gangguan kognitif atau tidak. Perkembangan bahasa dan kognitif berinteraksi dan saling mempengaruhi. Gangguan pendengaran juga berpengaruh terhadap perkembangan bahasa. Terapi bicara dilakukan dengan tujuan meningkatkan kemampuan pemahaman bahasa, produksi bahasa dan keterampilan non verbal. Terapi bicara dapat diberikan oleh seorang ahli terapi bicara atau dapat diintegrasikan dalam pendidikan di sekolah.¹⁵ Pada kasus ini gangguan perkembangan bicara dapat disebabkan oleh gangguan pendengaran dan kelainan organ artikulasi yaitu mikrognatia. Pasien dilakukan terapi bicara setiap dua minggu di Poli Audiologi THT-KL RSUD Dr. Soetomo Surabaya.

Pemeriksaan BOA ulang menggunakan ABD dilakukan setelah 3 bulan karena diharapkan pasien sudah cukup beradaptasi. Pada pasien ini dilakukan pemeriksaan BOA menggunakan ABD setelah 5 bulan karena pada 2 bulan pertama pasien belum kooperatif untuk menggunakan ABD. Hasil

pemeriksaan BOA menggunakan ABD pada pasien ini tanggal 3 April 2013 didapatkan tingkat respon minimal pasien sebesar 30 dB SPL. Hal tersebut menunjukkan bahwa setelah memakai ABD, tingkat ambang pendengaran pasien membaik. Pasien sudah dapat merespon lawan bicaranya, namun belum dapat mengucapkan karena terdapat kelainan organ artikulasi yaitu mikrognatia.

Pasien dengan atresia MAE bilateral dapat dilakukan operasi rekonstruksi minimal berusia 2 tahun atau sebaiknya berusia 4-5 tahun. Hal ini memungkinkan perkembangan telinga luar mencapai ukuran dewasa pada usia 5 tahun. Sebelum usia 2 tahun, pertumbuhan bagian timpani tulang temporal belum lengkap dan MAE masih mengandung lebih banyak jaringan lunak daripada tulang.¹⁶ Pada kasus ini, operasi rekonstruksi untuk penanganan atresia MAE dapat dilakukan setelah pasien berusia 5 tahun.

Pasien dengan kelainan kraniofasial yang berat memerlukan rekonstruksi beberapa tahap dan masih jarang yang berhasil lengkap. Operasi rekonstruksi dilakukan untuk memperbaiki defek palpebra dan periorbita, mandibula dan kompleks zigoma, rekonstruksi aurikular serta bedah *orthognatic*.¹ Laporan kasus di India tahun 2010,

anak perempuan umur 2 tahun 5 bulan dengan sindroma Treacher Collins bentuk *complete*. Pada kasus tersebut didapatkan adanya jalan napas yang sempit dan kesulitan menelan. Operasi rekonstruksi dilakukan dalam dua tahap. Tahap pertama distraksi mandibula dengan fiksasi eksternal dilakukan segera untuk mengatasi masalah jalan napas dan kesulitan menelan. Tahap kedua rekonstruksi zigoma dengan koreksi palpebra miring dan koloboma dilakukan setelah anak berusia 6 tahun.¹⁷ Pada kasus ini, penanganan kelainan kraniofasial dapat dilakukan operasi rekonstruksi setelah pasien berusia 6 tahun.

KESIMPULAN

Dilaporkan satu kasus sindroma Treacher Collins pada anak perempuan usia 14 bulan dengan bentuk klinis *complete*. Diagnosis berdasarkan pemeriksaan klinis, audiologi dan radiologi. Didapatkan tuli konduksi derajat sedang dan setelah memakai ABD hantaran tulang konvensional serta dilakukan terapi bicara terdapat peningkatan ambang dengar, dapat merespon lawan bicara sedangkan verbal belum ada perkembangan.

DAFTAR PUSTAKA

1. Mehrotra D, Hasan M, Pandey R, Kumar S. Clinical spectrum of Treacher Collins syndrome. *J Oral Biol Craniofac Res* 2011;1:36-40.
2. Gijn DR, Tucker AS, Cobourne MT. Craniofacial development: current concepts in the molecular basis of Treacher Collins syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg* 2013;51:384-8.
3. Dixon J, Loftus SK, Gladwin AJ, Scambler PJ, Wasmuth JJ, Dixon MJ. Cloning of the human heparan sulfate-N-deacetylase/N-sulfotransferase gene from the Treacher Collins syndrome candidate region at 5q32-q33.1. *Genomics* 1995;26:239-44.
4. Lister Hill National Center for Biomedical Communication. Gene TCOF1. Genetics Home Reference, 2013. Available from: <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/TCOF1>. Accessed March 30, 2013.
5. Pen HS, Jia YC, Suh JC, Ju SY. Treacher Collins syndrome with a de novo 5-bp deletion in the TCOF1 gene. *J Formos Med Assoc* 2006;105:518-21.
6. Teber OA, Kaesbach GG, Fischer S, Bohringer S, Albrecht B, Albert A, et al. Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed unexpected phenotyping variation. *Eur J Hum Genet* 2004;12:879-90.
7. Kasat V, Baldawa R. Treacher Collins syndrome – a case report and review of literature. *J Clin Exp Dent* 2011;3(suppl 1):e395-9.
8. Huebler NJ, Berger JA, See CI, Wood DJ, Albertus C, Lancette JA, et al. Behavioral observational audiometry. Marshfield Clinic, 2012. Available from: http://www.marshfieldclinic.org/patients/default.aspx?page=audiology_specialties_behavioralObservation. Accessed December 21, 2012.
9. Kaga K, Tanaka Y. Auditory air and bone conduction brainstem responses and damped rotation test for young children with bilateral congenital atresia of the ears. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1995;32:13-21.
10. Tasar M, Yetiser S, Yildirim D, Bozlar U, Tasar MA, Saglam M, et al. Preoperative evaluation of the congenital aural atresia on computed tomography; an analysis of the severity of the deformity of the middle ear and mastoid. *Eur J Radiol* 2007;62:97-105.
11. Kothari P. Treacher Collins syndrome – a case report. Webmed Central, 2012. Available from: <http://www.webmedcentral.com>. Accessed February 27, 2013.
12. Anonymous. Goldenhar syndrome. Wikipedia, 2013. Available from: http://en.wikipedia.org/wiki/Goldenhar_syndrome. Accessed March 30, 2013.
13. Islam F, Afroza A, Rukunuzzaman MD, Rahman A, Hassan S. Treacher Collins syndrome –a case report. *Bangladesh J Child Health* 2008;32 (suppl 1):33-6.

14. The Royal National Institute for Deaf People. Bone conduction hearing aid. Action on Hearing Aid Information, 2011. Available from: <http://www.actiononhearingaid.org.uk>. Accessed December 20, 2012.
15. Brouwer SMG, Knijff WA. Efficacy of speech therapy in children with language disorders: specific language impairment compared with language impairment in comorbidity with cognitive delay. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2002;63:129-36.
16. Yellon RF. Congenital external auditory canal stenosis and partial atretic plate. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2009;73:1545-9.
17. Dhayagude S, Parakh A, Ramachandran P. A case report of child with Treacher Collins syndrome posted for craniofacial reconstruction. *The Indian Anaesthetist's Forum*, 2010. Available from: <http://www.theiaforum.org>. Accessed February 27, 2013