

SKLEROSIS SISTEMIK (SKLERODERMA) TERBATAS PADA SEORANG ANAK LAKI-LAKI

(Limited Systemic Sclerosis in a Young Boy)

M. Tobing*, S. Darmadi*, Yuliasih**

ABSTRACT

Systemic Sclerosis is a chronic disorder characterized by diffuse fibrosis of the skin and internal organs. The cause of systemic sclerosis is unknown, but immune responses against unknown antigens have been implicated. Symptoms usually appear in the third to fifth decades, and women are affected three times more frequent than men. A 13 year old boy presented with hardening of left leg skin since 1 year before admittance. He was unable to both hands. The laboratory results showed slightly decreased hemoglobin, normal leucocytes and platelets, increased ESR, normal kidney and liver function tests, positive ANA test (weak), negative ENA and anti Scl-70. Other examination results showed normal X-Ray, Esophagogram, Schirmer test. Thyroid function test showed an euthyroid state. Systemic Sclerosis is established based on history of illness, physical examination and laboratory tests. ESR and CRP are increased in systemic sclerosis. Anemia in scleroderma can be due to various causes such as chronic disease, iron deficiency by gastrointestinal bleeding, B12 deficiency and folic acid deficiency. ANA test (IIF Hep-2) is positive in 60 –90%. Specific autoantibodies are Scl-70 and anticentromer. The anti Scl-70 can be used for prognosis.

Key words: Systemic Sclerosis, ANA test, ENA test.

PENDAHULUAN

Sklerosis sistemik (skleroderma) ialah penyakit multisistem kronis, penyebabnya belum diketahui. Sklerosis sistemik ditandai dengan kulit menebal akibat penumpukan (akumulasi) jaringan ikat (konektif), disertai kelainan fungsi dan bentuk organ viseral termasuk saluran cerna, paru, jantung dan ginjal.¹ Prevalensi skleroderma relatif rendah, anak-anak dan dewasa muda jarang terkena. Usia 30 sampai 50 tahun merupakan usia terbanyak yang terkena penyakit ini. Pada usia kurang dari 16 tahun, kejadiannya (insidens) sekitar 3% dari seluruh kasus skleroderma. Perempuan terkena 3 kali lebih sering dibandingkan dengan laki-laki.¹⁻³ Patogenesis skleroderma sangat kompleks, diduga karena faktor pencetus yang sampai saat ini belum diketahui secara pasti. Faktor yang diduga berkaitan dengan penyakit ini antara lain ras kulit berwarna, keadaan lingkungan, misalnya: debu silika, bahan kimia dan obat-obatan.¹⁻³ Pada laporan kasus ini akan dibahas sklerosis sistemik (skleroderma) yang terbatas pada seorang penderita anak laki-laki.

Kasus

Seorang anak laki-laki berusia 13 tahun, asal Tarakan-Kalimantan Timur, suku Dayak dan beragama Islam, datang ke RS dengan keluhan kaki kiri mengecil yang dirasakan sejak 1 (satu) tahun yang lalu. Penderita adalah anak pertama dari tiga bersaudara. Tiga bulan sebelum kaki mengecil, terdapat bercak kehitaman dengan ukuran 5 × 10 cm di punggung kaki, yang semakin meluas ke tungkai kiri bagian atas sampai sebatas lutut. Keadaan ini disertai kulit mengeras, mengkilat dan kering. Jari tangan kanan dan kiri tidak dapat menggenggam dengan rapat sejak 1 tahun yang lalu disertai kulit yang mengeras. Perubahan warna tidak didapatkan jika berada pada udara panas maupun dingin. Penderita telah berobat ke dokter spesialis kulit dan mendapat terapi salep Inersol 2 tube tetapi tidak ada perbaikan. Di telapak kaki kanan timbul bercak kehitaman sejak 21 hari sebelum penderita masuk rumah sakit, sehingga penderita minta dirujuk untuk berobat ke Surabaya. Nyeri telan dirasakan penderita 3 hari sebelum masuk rumah sakit disertai mual dan muntah 1 kali, kemudian hilang sendiri tanpa diberi obat.

Dalam riwayat penyakit yang lalu, diketahui bahwa pada tahun 2000–2001 anak tersebut menderita penyakit paru (tidak tahu nama penyakit) dan diterapi INH dan Rifampisin oleh spesialis

* Bagian/Lab Patologi Klinik FK. UNAIR/RSU Dr. Soetomo. Email: pdsptaklin_sby@telkom.net

** Bag. Penyakit Dalam (Divisi Rematologi) RSU Dr. Soetomo

anak. Dalam riwayat penyakit keluarga, tidak terdapat yang menderita penyakit serupa.

Pada pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum sedang, kepala-leher, dada dan perut tidak ditemukan kelainan. Pada ekstremitas inferior sinistra sampai sebatas lutut didapatkan: kulit kehitaman, keras, tegang, mengkilat dan kering dari dorsum pedis sampai sebatas lutut, tidak tampak pertumbuhan rambut di atas kulit. Pada ekstremitas inferior dextra didapatkan bercak kehitaman di dorsum pedis dextra diameter 3 cm tanpa disertai pengerasan kulit. Pada pemeriksaan ekstremitas superior dextra dan sinistra dijumpai jejeri tangan kanan dan kiri tidak dapat menggenggam dengan rapat dan kulit mulai mengeras sampai batas pergelangan tangan.

Hasil pemeriksaan laboratoris didapatkan anemia ringan, leukosit dan trombosit dalam batas normal, laju endap darah meningkat, fungsi ginjal dan fungsi hati baik, urinalisis dan sedimen dalam batas normal. ANA tes positif, titer 1/80; ENA tes negatif, Scl-70 negatif. Pemeriksaan radiologis didapatkan jantung dan paru dalam batas normal, pedis sinistra dalam batas normal, manus sinistra dan dekstra tidak tampak kelainan. Pemeriksaan penunjang lain seperti esofagogram, tes faal paru dan tes *Schirmer* dalam batas normal.

Hasil biopsi kulit kaki kiri tampak potongan jaringan kulit dengan hiperkeratosis, di dermis tampak jaringan kolagen yang meluas sampai papila dermis dan jaringan lemak subkutan. Tampak jaringan lemak di antara jaringan kolagen, kelenjar dermis atrofi dan terjebak di antara jaringan kolagen. Didasari pemeriksaan biopsi tersebut dapat disimpulkan bahwa kelainan itu ialah Skleroderma.

PEMBAHASAN

Diagnosis skleroderma ditentukan berdasarkan anamnesis dan pemeriksaan fisik, sedangkan pemeriksaan penunjang ialah pendukung yang dapat membantu prediksi prognosis.⁴ Gejala yang biasanya ditemukan untuk diagnosis yang penting (*essential diagnosis*) penderita sklerosis sistemik ialah terdapat penebalan kulit yang meluas, disertai teleangiectasi dan terdapat daerah berhiperpigmen dan berhipopigmen. Di sebagian besar penderita terdapat fenomena Raynaud dan *antinuclear antibody* selain itu terdapat gambaran sistemik yaitu disfagia, hipomotiliti traktus gastrointestinal dan keterlibatan jantung, dan ginjal.⁵

Pemeriksaan laboratorium diperlukan untuk mendukung diagnosis, memantau dan juga menentukan prognosis. Pemeriksaan laju endap darah (LED), *C-reactive protein* (CRP) meningkat pada skleroderma. Anemia pada skleroderma dapat disebabkan karena penyakit kronis, defisiensi besi

akibat perdarahan gastrointestinal, defisiensi vitamin B₁₂ dan defisiensi asam folat.^{1,5} Pada penderita ini didapatkan anemia ringan. Pemeriksaan esofagogram, tes faal paru dan tes *Schirmer*, tes fungsi tiroid dilakukan untuk melihat keterlibatan organ *viscera*. Hasil pemeriksaan menunjukkan saat ini tidak ada keterlibatan organ *viscera*.

ANA tes menggunakan metode *Indirect Immunofluorescence* (IIF Hep-2) memberikan hasil positif di 60–90% penderita skleroderma. Gambaran atau pola yang tampak di penderita skleroderma beragam, menunjukkan antibodi yang ditemukan di dalam tubuh. Otoantibodi spesifik untuk skleroderma adalah anti Scl-70 dan anticentromer.^{1,6,7} Dikatakan bahwa anti Scl-70 tidak pernah ditemukan pada kelompok pembanding (kontrol) yang sehat, penderita dengan *Connective Tissue Disease* (CTD) lainnya, atau pada fenomena Raynaud primer, sehingga anti Scl-70 dapat untuk menetapkan (konfirmasi) diagnosis klinis Sistemik Sklerosis (SSc).⁸ Antitopoisomerase I (Scl-70) adalah antibodi untuk komponen enzim DNA topoisomerase I. Antibodi ini secara umum berhubungan dengan perubahan kulit fibrosis paru jantung dan jaringan parut di jejeri penderita skleroderma. Antibodi anticentromer, antibodi Scl-70 secara bersamaan penting untuk penderita Skleroderma.^{5,6} Scl-70 berhubungan dengan penyakit yang difus dan berprognosis jelek, sedangkan antisentromer berhubungan dengan keterlibatan kulit yang terbatas dan memberikan prognosis yang lebih baik, meskipun kadang-kadang tumpang-tindih.^{5,8} Scl-70 didapatkan pada 40% penderita sklerosis sistemik difus (dcSSc), sedangkan sklerosis sistemik terbatas (lcSSc) Scl-70 didapatkan disekitar 10 sampai 15% kasus.⁹

SIMPULAN

Dalam kasus ini didapatkan hasil ANA tes yang positif lemah (1/80), dan hasil anti Scl-70 negatif. Hal ini menunjukkan bahwa kemungkinan belum ada otoantibodi spesifik terhadap antigen nukleat (IgG).

DAFTAR PUSTAKA

1. Gilliland BC. Systemic Sclerosis (Scleroderma) and Related Disorder In : Fauci AS (eds). Harrison's Principles of Internal Medicine 16th edition. New York, Mc Graw-Hill, 2005; 1979–1990.
2. Setyohadi B. Sklerosis Sistemik Dalam Noer HMS, Waspadji S, Rachman AM dkk (eds). Buku ajar Ilmu Penyakit Dalam edisi ketiga. Jakarta, Balai Penerbit FKUI, 2000; 187–197.
3. Black CM. Scleroderma and fasciitis in childhood. Up To Date, 2002; 10(2): 998.
4. Cush JJ, Kavanaugh AF. Rheumatic Disease In: Cush JJ, Kavanaugh AF (eds). Rheumatology Diagnosis and Therapeutics 1st edition. Philadelphia, Lippincot Williams & Wilkins, 1999; 343.

5. Hellmann DB. Arthritis & Musculoskeletal Disorders In: Tierney M, McPhee SJ, Papadakis MA (eds). Current Medical Diagnosis & Treatment 5th Ed. New York, Lange Medical Book / McGraw-Hill, 2006; 865.
6. Wanchu A. Antinuclear Antibodies: A Clinical Applications. J Postgrad Med, 2000; 46: 144–148.
7. Ahmed SS, Tan FK, Arnett FC. The Complex Genetic of Scleroderma. Am J Med, 2002; 112(7): 1–3.
8. Basu D, Reveille JD. Anti Scl-70. Autoimmunity 2005; 38(1): 65–72.
9. Henry PA, Atamas S, Yurovsky V, Luzina I, Wigley FM, White B. Diversity and Plasticity of the Anti-DNA Topoisomerase I Autoantibody Response in Scleroderma. Arthritis & Rheumatism, 2000; 43(12): 2733–2742.