

EMPAT KASUS SINDROMA BRANKHIO-OTIK DALAM SATU KELUARGA

Des Dwiputra Effendy, Haris Mayagung Ekorini

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

PENDAHULUAN

Sindroma brankhio-oto-renal (BOR) pertama kali dilaporkan pada tahun 1975 oleh Melnick dan kawan-kawan. Sindroma ini terdiri dari malformasi brankhiogenik, tuli dan kelainan renal. Pada abad ke 19 dalam literatur medis telah dituliskan mengenai pasien dengan kombinasi berbagai tipe tuli, anomali telinga dan fistula brankhialis yang didefinisikan sebagai sindroma brankhio-otik. Deskripsi dan tambahan kelainan renal yang dilakukan oleh Melnick dan Fraser melengkapi seluruh spektrum sindroma BOR.^{1,2}

Sindroma BOR merupakan gangguan dominan otosom dengan prevalensi 1 dari 40.000 kelahiran hidup. Sekitar 2% anak dengan sindroma BOR mengalami tuli berat. Mutasi genetik terjadi pada tiga gen, yaitu EYA1, SIX1 dan SIX5. Sekitar 40% sindroma BOR mengalami mutasi gen EYA1. Untuk gen SIX1 dan SIX5 lebih jarang. Mutasi gen EYA1 dan SIX1 dapat ditemukan pada penderita dengan sindroma Brankhio-Otik (BO). Sindroma ini

memiliki gambaran klinis sama dengan sindroma BOR tetapi pasien tidak memiliki kelainan ginjal.¹

Sindroma BO adalah suatu keadaan genetik yang khas dimana terjadi gangguan perkembangan jaringan di leher dan telinga. Gambaran klinisnya bisa bervariasi. Brankhio ditujukan pada arkus brankhialis kedua, dimana terjadi perkembangan struktur jaringan leher depan dan samping pada embrio. Kelainan yang sering terjadi adalah fistula brankhialis. Oto ditujukan pada kelainan telinga, yaitu struktur telinga luar, tengah dan dalam serta tuli.^{1,2}





Pada laporan kasus ini dilaporkan suatu sindroma brankhio-otik yang muncul pada 1 keluarga dengan 3 generasi.

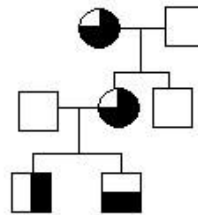
LAPORAN KASUS

Keluarga ini terdiri dari kakek dan nenek dari pihak ibu, ayah, ibu serta 2 orang anak laki-laki. Tidak ada riwayat perkawinan antar saudara. Sindroma brankhio-otik diderita oleh nenek, ibu dan 2 orang anak laki-lakinya.



Gambar 1. Foto keluarga

-  Fistula branchialis
-  Fistula preaurikuler
-  Gangguan pendengaran
-  Gangguan renal



Gambar 2. Pohon keluarga.

1. Kasus Pertama

Nama : Ny. Mistin
 Umur : 52 Tahun
 Alamat : Desa Bangsal RT
 09/RW 02 Mojokerto

Anamnesis :

Didapatkan lubang di dekat telinga kanan serta leher sisi kiri dan kanan yang diderita sejak lahir. Dari leher kanan keluar cairan kental berwarna bening tidak berbau, cairan keluar sedikit-sedikit dan terus menerus. Penderita tidak pernah mengeluhkan nyeri pada lubang-lubang tersebut. Kadang-kadang cairan tidak keluar dari leher sisi

kanan selama 1 sampai 2 hari lalu disekitar lubang terasa kemeng kemudian oleh penderita dilakukan penekanan pada daerah sekitar lubang dan cairan keluar kembali. Dari lubang di dekat telinga kanan dan leher sisi kiri tidak pernah mengeluarkan cairan.

Penderita juga mengeluhkan kurang pendengaran yang dirasakan sejak kecil menetap dan dirasakan semakin memberat sejak usia 50 tahun.

Pemeriksaan fisik:

Telinga : kanan terdapat fistula preaurikuler kiri dalam

batas normal membran timpani intak +/-
 Hidung : dalam batas normal
 Tenggorok : dalam batas normal
 Leher : terdapat fistula brankhialis pada sisi kanan dan kiri

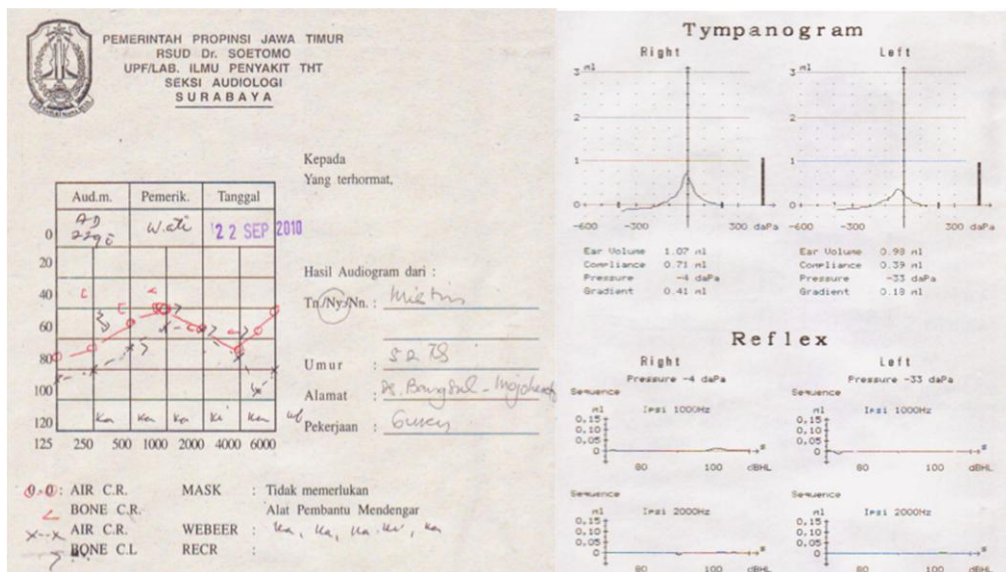
Pemeriksaan audiologi:

Audiometri : gangguan pendengaran sensorineural sedang berat pada kedua telinga.

Timpanometri : kanan/kiri tipe A/A dengan reflek akustik kanan/kiri negative.



Gambar 3. (A) Ny. M, (B) Fistula preaurikuler kanan, (C) Fistula brankhialis kanan, (D) Fistula brankhialis kiri.



Gambar 4. Audiogram dan timpanogram Ny. M.

2. Kasus Kedua

Nama : Ny. Elis
Umur : 28 tahun
Alamat : Desa Bangsal RT
09/RW 02 Mojokerto
Anamnesis :

Didapatkan lubang didekat telinga kanan dan kiri serta leher sisi kanan dan kiri yang diderita sejak lahir. Dari lubang leher sisi kanan dan kiri mengeluarkan cairan kental kekuningan dan berbau. Saat berusia 13 tahun pernah dibawa berobat ke RSUD Dr. Soetomo dan dilakukan pengobatan dengan cara menyemprotkan cairan berupa alkohol ke lubang pada leher sisi kiri dan kanan setiap minggu selama 1 bulan, saat cairan disemprotkan ibu merasa cairan tersebut masuk kedalam mulut. Sejak saat itu cairan yang keluar berwarna bening dan tidak berbau, jumlah cairan yang keluar juga semakin sedikit.

Dari lubang dekat telinga kanan mengeluarkan cairan bening dan berbau, cairan biasanya keluar setelah lubang digaruk-garuk karena gatal, sedangkan dari lubang didekat telinga kiri tidak pernah mengeluarkan cairan. Penderita tidak pernah mengeluhkan nyeri pada semua lubang tersebut.

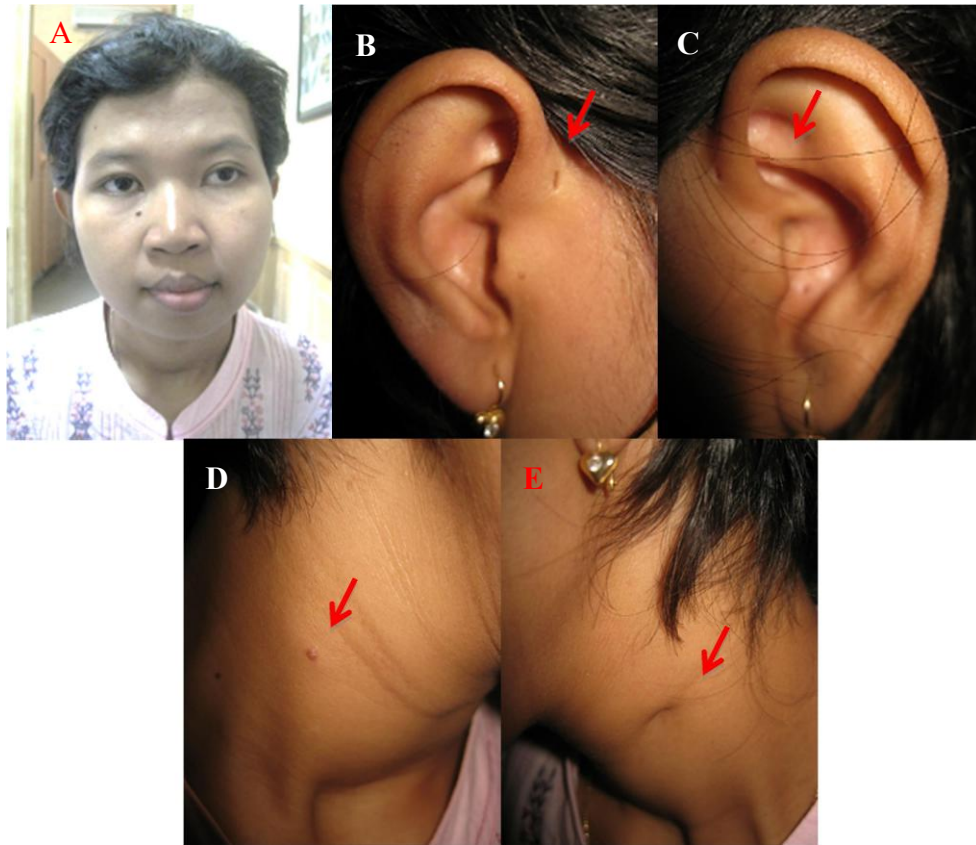
Penderita juga mengeluhkan kurang pendengaran di telinga kanan yang dirasakan sejak usia 13 tahun menetap dan tidak memberat sampai saat ini.

Pemeriksaan fisik:

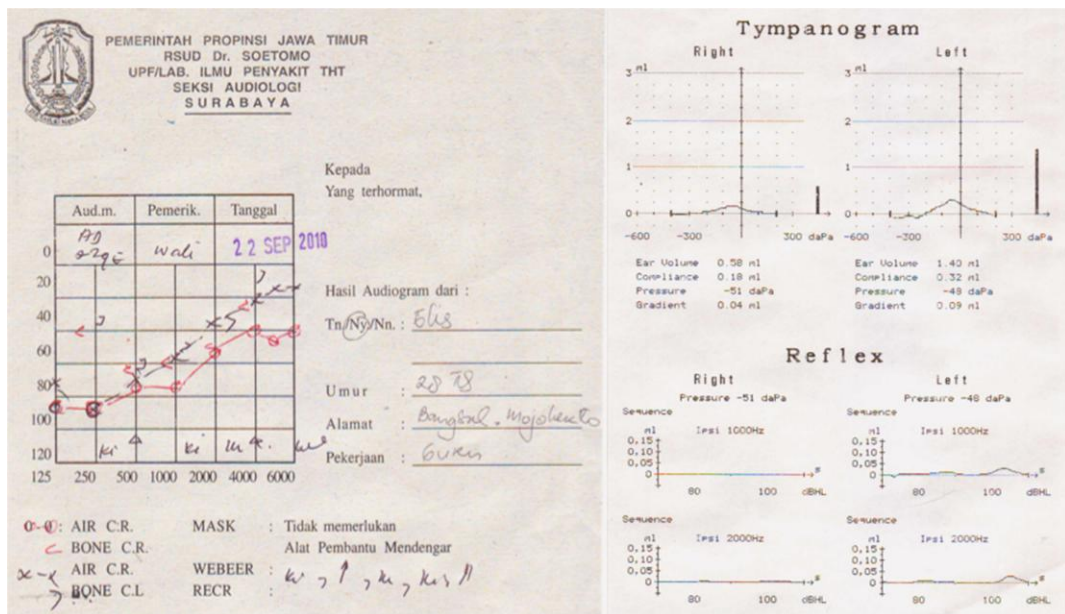
Telinga : terdapat fistula preaurikuler pada telinga kanan dan kiri membran timpani intak +/-
Hidung : dalam batas normal
Tenggorok : dalam batas normal
Leher : terdapat fistula brankhialis pada sisi kanan dan kiri.

Pemeriksaan audiologi:

Audiometri : gangguan pendengaran sensorineural sedang berat pada telinga kanan dan sensorineural sedang pada telinga kiri
Timpanometri : kanan/kiri tipe As/As dengan reflek akustik kanan negatif / kiri positif.



Gambar 5. (A) Ny. E, (B) Fistula preaurikuler kanan, (C) Fistula preaurikuler kiri, (D) Fistula brankhialis kanan, (E) Fistula brankhialis kiri.



Gambar 6. Audiogram dan timpanogram Ny. E.

3. Kasus Ketiga

Nama : An. Luthfi
Umur : 3,5 tahun
Jenis kelamin : Laki-laki
Anamnesis :

Terdapat lubang di dekat telinga kanan dan kiri serta leher sisi kanan dan kiri sejak lahir. Dari lubang di leher sisi kanan dan kiri mengeluarkan cairan kuning kental dan berbau terus menerus, dimana sisi kiri lebih banyak dari kanan, sementara lubang di telinga tidak pernah mengeluarkan cairan. Menurut orangtuanya penderita tidak pernah mengeluhkan nyeri pada semua lubang tersebut. Penderita juga tidak mempunyai masalah dengan pendengaran dan perkembangan kemampuan bicaranya.

Bisa bicara mulai usia 1 tahun. Perkembangan motorik dalam batas normal.

Pemeriksaan fisik:

Telinga : Terdapat fistula preaurikuler pada telinga kanan dan kiri membran impani intak +/-
Hidung : dalam batas normal
Tenggorok : dalam batas normal
Leher : terdapat fistula brankhialis pada sisi kanan dan kiri.

Pemeriksaan audiologi:

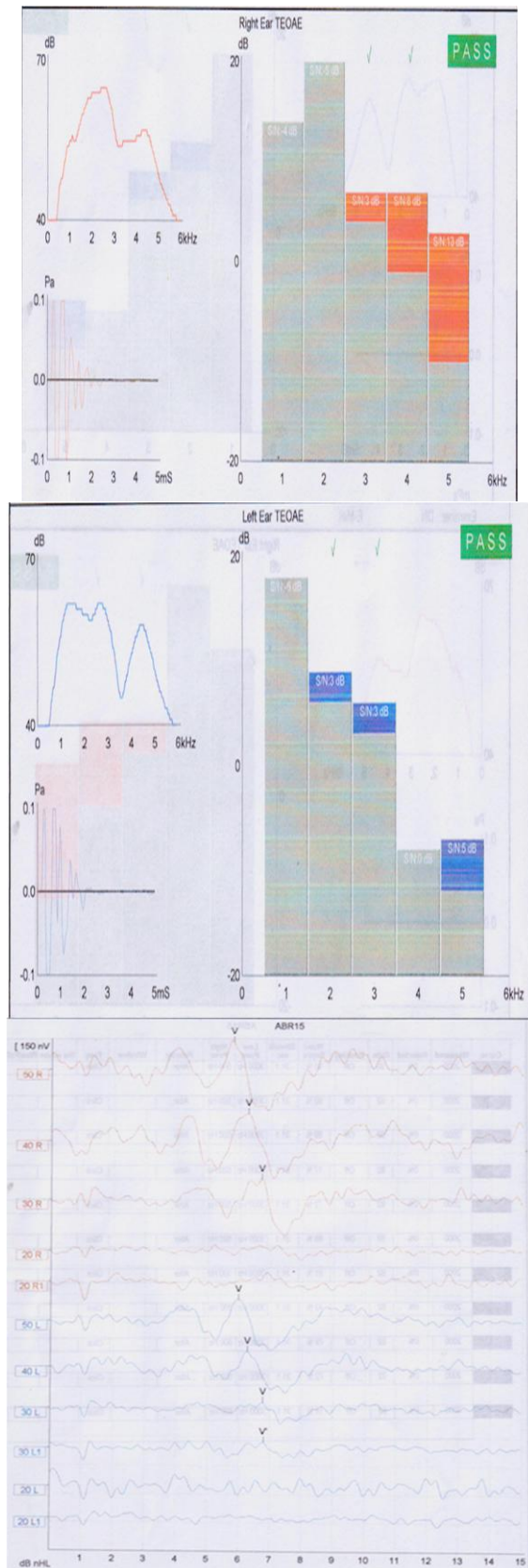
BOA : Respon level minimum 40 dB
OAE : Pass / Pass, menunjukkan fungsi koklea (*outer hair cell*) kanan/kiri baik
BERA : Gelombang V kanan/kiri dapat dideteksi pada 30 dB

Kesimpulan: fungsi pendengaran perifer dalam batas normal



Gambar 7.

(A) An. L, (B) Fistula preaurikuler kiri, (C) Fistula preaurikuler kanan, (D) Fistula brankhialis kanan, (E) Fistula brankhialis kiri.



Gambar 8. Hasil pemeriksaan OAE dan BERA an. L.

4. Kasus Keempat

Nama : An. Rifki
Umur : 1 tahun
Jenis kelamin : Laki-laki
Anamnesis :

Bentuk telinga kiri dan kanan tidak sempurna yang dialami sejak lahir. Selain itu juga didapatkan lubang didekat telinga kiri dan kanan yang juga dialami sejak lahir. Dari lubang didekat telinga kanan mengeluarkan cairan kental berwarna bening dan tidak berbau, sementara dari lubang didekat telinga kiri tidak pernah mengeluarkan cairan. Penderita tidak pernah mengeluhkan nyeri pada kedua lubang tersebut.

Saat ini penderita belum bisa bicara. Perkembangan motorik dalam batas normal.

Membran timpani kanan intak

Hidung : dalam batas normal

Tenggorok : dalam batas normal

Leher : dalam batas normal

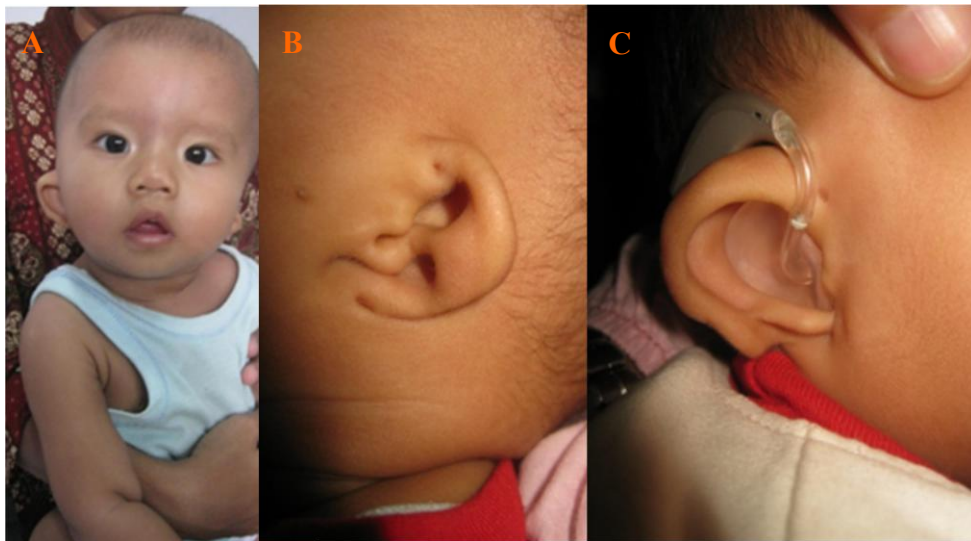
Pemeriksaan audiologi:

BOA : respon level minimum 60 dB

OAE : Kanan : refer
Kiri: tidak dilakukan

BERA : Kanan : Gelombang V dapat dideteksi pada 70 dB
Kiri : Bone Conduction gelombang V dapat dideteksi pada 50 dB

Air Conduction : gelombang V dapat dideteksi pada 90 dB

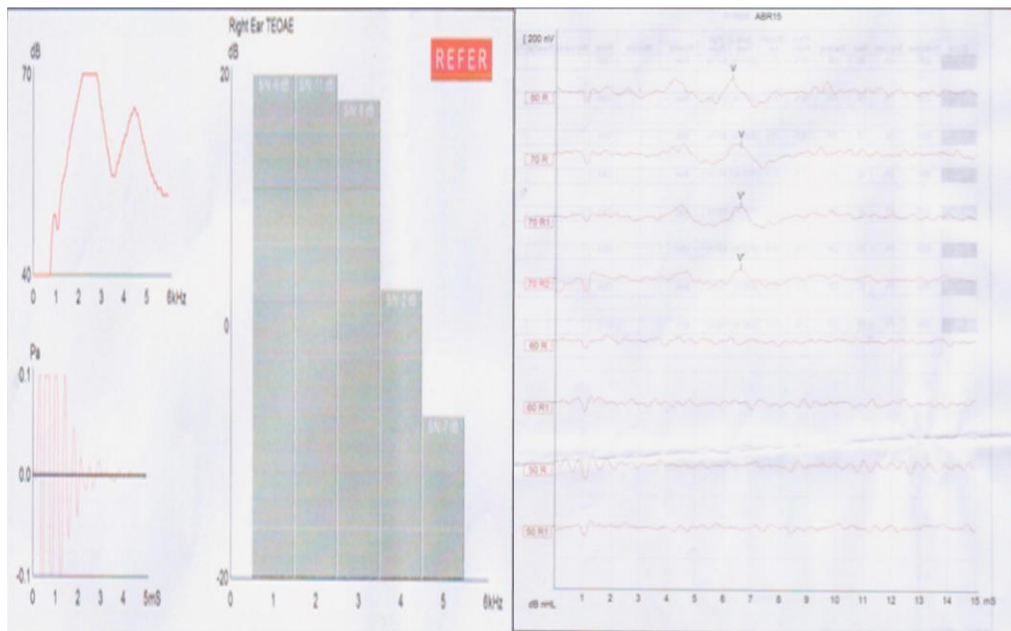


Gambar 9. (A) An. R, (B) Telinga kanan fistula preaurikuler dan mikrotia serta memakai alat bantu dengar, (C) Telinga kiri dengan fistula preaurikuler, mikrotia dan atresia MAE.

Pemeriksaan fisik:

Telinga : Mikrotia dan fistula preaurikuler pada telinga kanan Mikrotia, fistula preaurikuler dan atresia MAE pada telinga kiri

Kesimpulan : Kanan : Gangguan pendengaran sensorineural sedang
Kiri : Gangguan pendengaran campuran sedang berat



Gambar 10.
Hasil pemeriksaan OAE dan BERA an. R.

PEMBAHASAN

Pembentukan fistula preaurikuler berawal dari proses embriogenesis yang berhubungan dengan pembentukan aurikula pada usia kehamilan 6 minggu. Aurikula terbentuk dari proliferasi enam sel mesenkim yang disebut *hillocks of His*, tiga berasal dari batas kaudal arkus brankhialis pertama dan tiga berasal dari batas sefalik arkus brankhialis kedua. *Hillocks* ini menyatu membentuk permulaan aurikula. Teori yang paling banyak diterima sebagai penyebab terbentuknya fistula preaurikuler

adalah proses penyatuan keenam *hillocks* auditori yang tidak sempurna.⁴

Pada gambaran klinis ditemukan hanya sebagai lubang kecil pada wilayah preaurikuler jika tidak disertai keluarnya cairan akibat terjadi infeksi. Ada beberapa kondisi yang menyertai seperti anomali telinga luar dengan atau tanpa ketulian dan fistula brankhialis.³

Fistula preaurikuler sering dihubungkan sebagai bagian dari beberapa sindroma sebagai berikut:

Tabel 1. Sindroma yang berhubungan dengan fistula

Sindroma	Gambaran klinis ⁴	Keterangan
Brankhio-Oto-Renal (BOR)	Defek struktur telinga luar, tengah, dalam Tuli saraf, konduksi, campuran Fistula preaurikuler Anomali renal Fistula servikal lateral Dengan/tanpa fistula duktus nasolakrimal	
Brankhio-Oto-Ureteral	Tuli saraf Fistula preaurikuler Duplikasi ureter atau pelvik renal bifida	
Brankhio-Otic	Anomali brankhialis Fistula preaurikuler Tuli Tanpa displasia renal	Merupakan variasi sindroma BOR
Brankhio-Oto-Kostal	Tuli konduksi Fistula preaurikuler Fistula brankhialis unilateral Anomali kosta	

Sindroma BOR atau sindroma brankhio-oto-renal adalah suatu anomali arkus brankhialis diantaranya fistula preaurikuler, fistula brankhialis, tuli dengan kelainan telinga tengah dan variasi anomali renal. Pertama kali ditemukan pada tahun 1975 oleh Melnick dan kawan-kawan dan dikenal sebagai sindroma BOR atau sindroma Melnick Fraser. Sindroma ini berkaitan dengan sifat genetik autosomal dominan dalam satu keluarga. Prevalensinya berkisar 1 dari 40.000 kelahiran hidup.^{5,6}

Brankhio ditujukan untuk arkus brankhialis kedua yaitu struktur pada embrio yang jaringan depan dan lateral leher. Kelainan

yang dapat ditemukan jika perkembangan jaringan ini tidak sempurna adalah terbentuknya fistula dan kista celah brankhialis. Pada beberapa orang fistula ini dapat menghubungkan permukaan leher, tenggorok sampai sekitar tonsil.⁷

Oto ditujukan untuk kelainan pada telinga. Individu dengan sindroma BOR disertai dengan tuli dan kelainan telinga lainnya. Tuli yang terjadi dapat tuli saraf jika ada kelainan pada telinga dalam, tuli konduksi jika ada kelainan pada telinga tengah yaitu abnormalitas tiga osikulae yang berasal dari arkus brankhialis pertama dan kedua. dan tuli campuran jika ada kelainan telinga tengah dan dalam.^{1,2,8}

Pada keluarga ini, nenek mengalami gangguan pendengaran sensorineural sedang berat pada kedua telinga. Hasil pemeriksaan timpanometri didapatkan hasil tipe A/A yang berarti normal, tetapi refleks akustik negatif. Reflek akustik negatif karena ambang pendengaran terlalu rendah sehingga tidak muncul refleks akustik. Pada ibu mengalami gangguan pendengaran sensorineural sedang berat pada telinga kanan dan gangguan pendengaran sensorineural sedang pada telinga kiri. Pada pemeriksaan timpanometri didapatkan tipe As/As yang kemungkinan terdapat kekakuan pada tulang pendengaran, refleks akustik kanan negatif disebabkan karena ambang pendengaran terlalu rendah sedangkan kiri positif karena ambang pendengaran masih cukup baik untuk memunculkan refleks akustik.

Kelainan telinga lainnya adalah bentuk telinga luar atau terbentuknya lubang pada kulit sekitar telinga atau fistula preaurikuler dan terbentuknya semacam flap kulit kecil atau *preauricular tags*.^{1,2}

Pada keluarga ini, nenek, ibu dan kedua anaknya didapatkan kelainan telinga berupa terbentuknya lubang pada kulit sekitar telinga atau fistula preaurikular. Pada anak kedua juga ditemukan kelainan bentuk telinga luar lain berupa mikrotia pada kedua telinga dan atresia meatus akustikus eksternus kiri. Anak kedua mengalami gangguan pendengaran sensorineural sedang pada telinga kanan dan gangguan pendengaran campuran sedang berat pada telinga kiri.

Dalam suatu laporan fistula preaurikuler yang terjadi pada tujuh generasi di India, didapatkan 60 individu dengan fistula preaurikuler, dimana jumlah laki-laki 30 orang dan perempuan 30 orang. Hal ini menunjukkan kemungkinan kejadian pada laki-laki dan perempuan adalah 1:1. Rasio ini juga terjadi karena sifat herediter yang memiliki kelainan hanya pada satu orang tua saja. Jika kedua orang tua yang memiliki kelainan, maka rasio laki-laki meningkat terhadap perempuan yaitu 3:1. Pada kelainan yang herediter 25-50% memiliki fistula bilateral.⁹ Dalam satu keluarga didapat 2 perempuan dan 2 laki-laki yang memiliki fistula preaurikuler sehingga rasio laki-laki dan perempuan 1:1. Rasio ini muncul karena orang tua yang memiliki kelainan kongenital hanya satu sisi saja, yaitu nenek dan ibu. Kakek dan ayah tidak memiliki kelainan ini. Lokasi anatomis pada keempat kasus adalah pada sisi helix anterior dan muncul sejak lahir. Nenek memiliki satu fistula, sedangkan ibu dan kedua anak laki-laki memiliki fistula bilateral.

Mikrotia dan atresia liang telinga kongenital dapat ditegakkan dengan hanya melihat daun telinga yang tidak sempurna. Biasanya semakin tidak sempurna bentuk daun telinga menjadi petunjuk buruknya keadaan telinga tengah. Operasi bertujuan untuk memperbaiki pendengaran dan penampilan secara kosmetik. Pada atresia liang telinga bilateral, untuk mencegah terlambatnya perkembangan berbahasa dianjurkan untuk memakai alat bantu dengar hantaran tulang sejak dini (*bone conduction hearing*

aid), apabila pada CT-scan tampak adanya koklea yang normal. Operasi pembentukan liang telinga baru dilakukan pada usia 5-7 tahun. Tahap pertama yaitu pembentukan daun telinga, kemudian tahap selanjutnya baru dibentuk liang telinga dan penataan telinga tengah.¹⁰

Pada kasus ini, hanya kasus keempat (AN. R) yang memiliki anomali telinga luar yaitu mikrotia bilateral. Pada pemeriksaan audiologi juga didapatkan gangguan pendengaran sensorineural sedang pada telinga kanan dan gangguan pendengaran campuran berat pada telinga kiri. Pada telinga kanan kemungkinan terjadi kerusakan fungsi koklea dan saraf pendengaran, sedangkan telinga kiri selain adanya kerusakan fungsi koklea dan saraf pendengaran, keadaan telinga tengah juga bisa dipastikan terjadi gangguan. Terapi awal yang telah dilakukan untuk penderita ini adalah dengan memasang alat bantu dengar, diharapkan dapat mencegah keterlambatan berbahasa. Untuk rencana rekonstruksi, sesuai literatur maka dapat dilakukan setelah anak usia 5-7 tahun.

Renal ditujukan untuk struktur maupun fungsi ginjal. Kelainan yang terjadi dapat ringan sampai berat pada satu atau kedua ginjal, diantaranya agenesis renalis, hipoplasia, displasia, kista kalix atau divertikulum, pelviectasis dan refluks vesiko-uretral. Yang paling penting adalah kelainan pada ginjal dapat menyebabkan penderita jatuh pada *end stage renal diseases (ESRD)*.²

Berbagai studi klinis melaporkan gen yang bertanggung jawab terhadap sindroma BOR

memiliki penetrasi yang tinggi mencapai 100% dengan ekspresi gen yang bervariasi. Tidak semua gambaran sindroma muncul pada semua karier gen tersebut. Fistula preaurikuler, fistula brakhialis dan tuli lebih sering diekspresikan. Untuk anomali renal lebih jarang ditemukan. Tetapi keadaan tersebut tetap dinyatakan sebagai variasi dari sindroma BOR.^{5,6}

Mutasi genetik terjadi pada tiga gen, yaitu EYA1, SIX1 dan SIX5. Sekitar 40% dengan sindroma BOR mengalami mutasi gen EYA1. Untuk gen SIX1 dan SIX5 lebih jarang. Mutasi gen EYA1 dan SIX1 dapat ditemukan pada penderita dengan sindroma Brankhio-Otik (BO). Pada sindroma ini memiliki gambaran klinis sama dengan sindroma BOR tetapi penderita tidak memiliki kelainan ginjal.¹

Pada kasus ini, kemungkinan keempat anggota keluarga memiliki mutasi pada gen EYA1 dan SIX1 sehingga kelainan yang didapati yaitu variasi anomali telinga luar, tuli dan fistula brankhialis. Pemeriksaan genetik tidak dilakukan karena adanya keterbatasan biaya.

Lokasi anatomis yang paling sering ditemukan adalah pada krista anterior helix ascenden, bilateral maupun unilateral. Karena merupakan kelainan kongenital maka muncul sejak lahir tetapi bisa terlihat jelas saat dewasa dengan atau tanpa adanya keluhan mengeluarkan cairan dari lubang fistula.³ Sebagian besar fistula preaurikuler tidak muncul gejala. Gejala baru muncul jika terjadi proses infeksi. Bakteri yang paling umum menyebabkan infeksi adalah spesies Stafilokokus, dan yang lebih jarang adalah golongan

Proteus, Streptokokus dan Peptokokus. Jika infeksi terjadi berulang maka dilakukan pembedahan. Indikasi dilakukannya pembedahan apabila terjadi dua kali periode infeksi. Tehnik standar untuk fistula preaurikuler adanya sinektomi sederhana, yaitu dengan membuat eksisi elips di sekeliling pintu fistula. Kemudian untuk identifikasi jalan fistula dapat diinjeksikan biru metilen.¹¹

Pada kasus ini penatalaksanaan terhadap fistula preaurikuler tidak dilakukan meskipun pada Ny. Elis (kasus ke 2) muncul gejala berupa keluar cairan bening berbau jika terasa gatal pada fistula preaurikuler yang kanan, sedangkan yang kiri tidak muncul gejala. Pada an. R (kasus ke 4) juga muncul gejala meskipun lebih ringan yaitu keluar cairan bening kental dan tidak berbau. Sesuai dengan literatur gejala yang muncul belum mengindikasikan adanya infeksi sehingga belum membutuhkan tindakan pembedahan. Yang dapat dilakukan adalah menjaga kebersihan di sekeliling pintu masuk fistula preaurikuler.

Fistula brankhialis adalah suatu anomali yang jarang terjadi pada periode embrionik saat perkembangan aparatus brankhialis. Sebuah fistula brankhialis yang persisten berawal dengan pembukaan luar pada batas anterior otot sternokleidomastoid di sepertiga tengah atau bawah, masuk dalam platisma di sepanjang bungkus karotis, kemudian berjalan ke medial antara arteri karotis interna dan eksterna setelah menyeberang saraf glosofaringeus dan hipoglossus. Pada akhirnya sampai di pintu dalam pada

fossa tonsilaris, biasanya pada anterior dari arkus posterior atau pada celah intratonsiler. Dikatakan sebagai fistula brankhialis komplrit jika memiliki pintu dalam pada regio tonsiler dan kasus ini sangat jarang terjadi. Pasien dengan fistula brankhialis datang dengan keluhan keluarnya cairan mukopurulen persisten dari pintu luar fistula. Untuk fistula brankhialis komplrit dapat didiagnosis dengan fistulogram atau tes tinta dengan biru metilen. Hasil dari pemeriksaan ini dapat negatif, kemudian menjadi positif saat pembiusan karena peran *muscle relaxan*. Secara umum jalur fistula dapat buntu oleh sekret yang sangat kental atau jaringan granulasi. Indikasi dilakukannya pembedahan jika fistula menunjukkan gejala infeksi yang berulang saat diberikan terapi antibiotik. Tehnik yang dipilih pada fistula brankhialis komplrit adalah dengan melakukan eksisi fistula dengan pendekatan transservikal dan transoral dibawah pembiusan umum. Dengan kombinasi ini, dilaporkan tidak ada kekambuhan pasca pembedahan pada studi di Inggris.¹²

Pada kasus ini, yang memiliki fistula brankhialis adalah ny. M, ny. E dan an. L. Ny. M (kasus I) memiliki fistula brankhialis kanan dan kiri. Dalam anamnesis didapatkan keluar cairan bening, kental dan tidak berbau pada fistula kanan, sedangkan fistula kiri tidak ada keluhan. Maka dapat dikatakan tidak ada indikasi khusus dilakukannya tindakan karena belum ditemukan gejala infeksi. Untuk kasus kedua yaitu NY. E, memiliki fistula brankhialis kanan kiri dan keduanya mengeluarkan cairan

kekuningan dan berbau. Pada usia 13 tahun penderita pernah berobat ke spesialis THT-KL di RSDS dan mendapatkan suntikan dengan alkohol 90% setiap minggu selama 1 bulan. Setiap mendapat suntikan pasien merasa alkohol tersebut masuk ke mulut. Setelah dilakukan penyuntikan selama 4 kali, cairan yang keluar menjadi bening dan tidak berbau. Sesuai dengan literatur, ny. E memiliki fistula brankhialis komplis, yaitu memiliki pintu luar dan berhubungan dengan pintu dalam pada rongga mulut. Pemberian alkohol 90% diharapkan dapat memberikan efek sklerotik sehingga bisa merusak jalur fistula. Penggunaan alkohol 90% sebagai alkohol absolut karena memiliki efek sklerosis yang kuat pada epitel fistula. Skleroterapi menggunakan alkohol menyebabkan kerusakan epitel pada fistula akibat proses nekrosis dan koagulasi, kemudian epitel berubah menjadi jaringan fibrosis dan mencegah terbentuknya jaringan sehingga diharapkan terjadi adesi yang menutup fistula.¹³ Tetapi terapi dengan pemberian alkohol untuk fistula brankhialis tidak pernah dijelaskan pada literatur mengenai penanganan fistula brankhialis. Pada akhir terapi keluhan pasien memang berkurang meskipun jalur fistula luar dan dalam tetap paten. Kasus ketiga yaitu an. L, memiliki fistula brankhialis kanan dan kiri dengan

keluhan keluar cairan kuning, kental dan berbau. Keluhan ini menunjukkan adanya kemungkinan infeksi sedang terjadi pada kedua fistula. Sesuai dengan literatur sebaiknya diberikan terapi antibiotika, dan jika terjadi kekambuhan, maka merupakan indikasi dilakukan tindakan pembedahan pada fistula.

KESIMPULAN

Dilaporkan empat kasus sindroma brankhio-otik yang muncul dalam satu keluarga dengan 3 generasi dengan gejala brankhio berupa fistula brankhialis dan otik berupa fistula preaurikuler, mikrotia, atresia MAE dan gangguan pendengaran.

Sindroma brankhio-otik merupakan kelainan kongenital, merupakan variasi dari sindroma brankhio-oto-renal yang disebabkan oleh mutasi gen EYA1 dan SIX1.

Pada keempat kasus ini hanya dilakukan penatalaksanaan terhadap An. R (kasus ke 4) berupa pemasangan alat bantu dengar karena diharapkan dapat mencegah keterlambatan berbahasa, sedangkan rencana rekonstruksi mikrotia dan atresia MAE dilakukan setelah penderita berusia 5-7 tahun. Untuk keluhan fistula brankhialis dan fistula preaurikuler, pada kasus ini tidak dilakukan tindakan pembedahan karena tidak menunjukkan adanya gejala infeksi.

DAFTAR PUSTAKA

1. Huang XY, Tay GS, Wansaicheong GK, Low WK. Preauricular sinus. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2007; 133: 65-8
2. Tan T, Constantinides H, Mitchell TE. The preauricular sinus: a review of its aetiology, clinical presentation and management. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005; 69: 1469-74
3. Scheinfeld NS, Nozad V. Preauricular sinuses. Update Aug 16 2010; Available from: www.emedicine.medscape.com. Accessed Aug 18, 2010
4. Bhalla V, Roy S, Inam AS. Familial transmission of preauricular fistula in a seven generation Indian pedigree. *Hum Genet* 1979; 48: 339-41
5. Rana I, Dhawan R, Gudwani S, Bothra R, Mathur NN. Non-inherited manifestation of bilateral branchial fistulae, bilateral pre-auricular sinuses and bilateral hearing loss: a variant of branchio-oto-renal syndrome. *Indian Journal of Otolaryngology and Head and Neck Surgery* 2005; 57: 52-4
6. Morisada N, Rendtorff ND, Nozu K, *et al.* branchio-oto-renal syndrome caused by partial EYA1 deletion due to LINE-1 insertion. *Pediatr Nephrol* 2010; 25: 1343-8
7. Ostrower ST, Bent JP, Austin MB. Preauricular cyst, pits, and fissures. Update Feb 12 2009; Available from: www.emedicine.medscape.com. Accessed Nov 27, 2010
8. Okada M, Fujimaru R, Morimoto N, *et al.* EYA1 and SIX1 gene mutations in Japanese patients with branchio-oto-renal (BOR) syndrome and related conditions. *Pediatr Nephrol* 2006; 21: 475-81
9. Pierides AM, Athanasiou Y, Demetriou K, Koptides M, Deltas CC. A family with the branchio-oto-renal syndrome: clinical and genetic correlations. *Nephrol Dial Transplant* 2002; 17: 1014-8
10. Suwento R, Zizlavsky S. Habilidad dan rehabilitasi pendengaran. Dalam: Soepardi EA, Iskandar N, Bashiruddin J, Restuti RD, ed. Buku ajar ilmu kesehatan telinga hidung tenggorok kepala dan leher. Edisi 6. Jakarta: Balai penerbit FKUI, 2008: 87-93
11. Leopardi G, Chiarella G, Conti S, Cassandro E. Surgical treatment of recurring preauricular sinus: supra-auricular approach. *Acta Otorhinolaryngol Ital* 2008; 28: 302-5
12. Anjaneyulu C, Sharan CJ. Complete branchial fistula. *Bahrain Med Bull* 2003; 25: 103-5
13. Cobellis PL, Stradella L, Lucia DE, Ianella I, Pecori E, Scaffa C, *et al.* Alcohol sclerotherapy: a new method for Bartholin gland cyst treatment. *Minerva gynecologica* 2006; 58: 245-8