

Aspek Genetika Katarak Kongenital

Oleh: Hartono, Suhardja dan Mu'tasimbillah Ghozi

Bagian Ilmu Penyakit Mata, Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada/
Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito, Yogyakarta

ABSTRACT

Hartono, Suhardjo & Mu'tasimbillah Ghozi — *Congenital cataract: A case report of two sisters*

Two sisters suffering from bilateral congenital zonular cataract have been reported: Their parents and their one and only sister were perfectly normal.

The older sister was 2 years old whereas the younger was 8 months when they were first examined and they immediately underwent discission and evacuation.

It was likely that the two cases carried autosomal dominant genes for congenital zonular cataract, either non-penetrant genes or a fresh mutation of the germ cell of one of their parents. In the former the recurrence risk was 50%, whereas in the latter such risk was practically zero.

Key Words: congenital zonular cataract — autosomal dominance — non-penetrant gene — fresh mutation — recurrence risk

PENGANTAR

Katarak kongenital sering terjadi, tetapi biasanya tidak menyebabkan pengurangan visus secara bermakna (Vaughan & Asbury, 1980). Walaupun setiap kekeruhan lensa secara teknis adalah katarak, namun yang disebut katarak biasanya adalah kekeruhan lensa yang cukup menyebabkan gangguan visus (Jaffe, 1976). Kekeruhan yang belum mengganggu visus sering didapat dalam pemeriksaan lensa dengan biomikroskop dengan pupil yang dilebarkan (S. H. J. Miller, 1978). Kebanyakan katarak kongenital tidak memberikan kekeruhan lensa secara total (Lerman, 1966).

Katarak kongenital mempunyai banyak penyebab. Apabila ibu menderita infeksi tertentu (misalnya rubella, campak, toksoplasmosis atau sifilis) pada bulan pertama kehamilan, maka kuman dapat mengenai lensa janin dan menyebabkan katarak. Kira-kira sepertiga dari katarak kongenital diwariskan. Di samping itu katarak kongenital dapat disebabkan oleh defisiensi enzima-enzima misalnya pada galaktosemia, aminoasiduria, sindroma Down dan eksema atopik (D. Miller, 1979).

Secara garis besar katarak kongenital dapat dibagi menjadi:

1. cataracta zonularis,
2. cataracta polaris anterior dan posterior,
3. katarak sutural dan aksial,
4. katarak nuklear sentral dan
5. cataracta punctata (Lerman, 1966).

Di dalam tulisan ini akan dilaporkan dua kasus katarak zonular kongenital bilateral pada dua anak perempuan kakak beradik yang kedua orang tuanya normal.

LAPORAN KASUS

Kasus I

Seorang anak perempuan, umur 8 bulan dengan No. CM 011029, berasal dari Purworejo, datang di Poliklinik Mata Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito, Yogyakarta, dengan aloanamnesis seperti tersebut di bawah ini.

Pada kedua mata terlihat bercak putih sejak anak berumur 4 bulan. Tidak ada riwayat sakit mata sebelumnya. Riwayat keluarga menunjukkan bahwa kakaknya, yang juga perempuan berumur 2,5 tahun, juga menderita penyakit yang sama dan telah mengalami operasi kedua matanya di RSUP Dr. Sardjito tanggal 20-9-1985. Kedua orang tua normal, dan seorang saudaranya lagi juga normal.

Pemeriksaan mata memperlihatkan kekeruhan pada kedua lensa, terutama sentral, berbentuk diskus. Penderita belum bisa ditentukan visusnya, sedangkan persepsi cahaya baik. Dibuat diagnosis katarak kongenital bilateral.

Pada pemeriksaan fisik tidak ditemukan kelainan lain dan tidak ditemukan adanya dugaan suatu sindroma tertentu. Riwayat hamil dan kelahiran baik, tidak ada riwayat tidak tahan air susu ibu.

Pemeriksaan laboratorium: darah dan urine menunjukkan hasil normal.

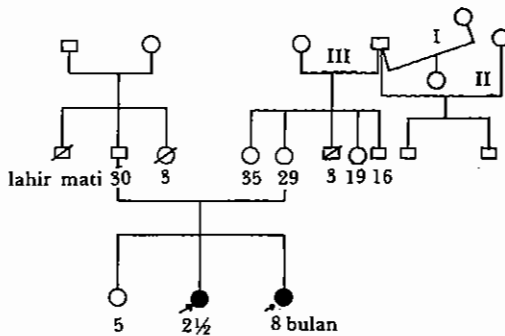
Pada tanggal 18-2-1986 dilakukan operasi katarak pada kedua matanya berupa disisi dan evakuasi. Pada pemeriksaan di bawah mikroskop dengan pupil sangat luas didapat kekeruhan lensa di tengah, dan tepinya jernih. Dari pengamatan ini disimpulkan bahwa bentuk kataraknya adalah cataracta zonularis atau lamellaris.

Kasus II

Kasus kedua ini adalah kakak kasus pertama yang datang untuk kontrol pada tanggal 3-2-1986 dengan No. CM 010768, karena kedua matanya telah mengalami operasi. Pasien ini juga seorang anak perempuan berumur 2½ tahun. Pada pemeriksaan didapat keadaan fisik normal. Pemeriksaan mata menunjukkan afakia pada kedua mata, karena telah dilakukan operasi katarak. Pupil bulat dan sentral, refleks positif. Fundus oculi tidak ada kelainan. Pada pemeriksaan catatan monok didapati adanya katarakta kongenital bilateral dan telah dilakukan operasi katarak berupa disisi dan evakuasi pada tanggal 20-9-1985 di RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta. Anak ini diketahui menderita katarak oleh orang tuanya pada saat berumur 23 bulan.

Pemeriksaan pada kedua orang tuanya menunjukkan visus 6/6 untuk kedua mata, tidak ada kelainan lensa maupun kelainan mata yang lain.

Silsilah keluarga penderita seperti terlihat pada gambar di bawah ini.



GAMBAR 1. — Silsilah penderita katarak kongenital.

● = penderita kakak beradik, umur 2½ tahun dan 8 bulan.
I, II, III = salah satu kakek penderita mempunyai 3 isteri.

DISKUSI

Kita berhadapan dengan dua kasus katarak kongenital bilateral pada satu keluarga. Salah satu kasus menderita cataracta zonularis, sedangkan yang lain belum diketahui dengan pasti tipe kataraknya. Kedua orang tua dan satu-satunya saudaranya yang lain tidak menderita katarak. Kedua orang tuanya sama sekali tidak menunjukkan adanya kekeruhan lensa dalam derajat tertentu.

Pada penderita ini tipe kataraknya adalah tipe zonular atau lamelar, karena kekeruhannya berada di tengah, berbatas tegas dan bagian tepinya jernih. Gambaran ini adalah sesuai dengan yang digambarkan oleh Cordes (1957) dan Lerman (1966). Cataracta zonularis merupakan katarak kongenital yang paling sering ditemukan (Cordes, 1957; Lerman, 1966).

Menurut Sorsby (1953) dan Cordes (1957) berbagai katarak kongenital umumnya diwariskan secara autosomal dominan. Pewarisan cataracta zonularis sendiri juga secara autosomal dominan (Cordes, 1957; Lerman, 1966). Tetapi selain bentuk hereditas, cataracta zonularis dapat pula disebabkan oleh galaktosemia, rakitis atau tetani (Lerman, 1966). Untuk kedua kasus ini kemungkinan penyebabnya adalah galaktosemia, rakitis atau tetani sangatlah kecil dan kemungkinan besar merupakan katarak yang diwariskan secara autosomal dominan.

Mengenai dari mana asal gena dominan untuk katarak zonular kongenital pada kedua anak tadi agak sulit diterangkan, karena kedua orang tua penderita normal. Adapun kemungkinan asal gena dominan tersebut ada dua kemungkinan.

Yang pertama, mungkin salah satu dari kedua orang tuanya mengandung gena dominan untuk katarak zonular kongenital, tetapi bersifat non-penetrans, artinya gena tadi tidak menampakkan pengaruhnya. Tetapi serenta gena ini diwariskan kepada anaknya, maka gena tadi dapat menampakkan pengaruh jeleknya, yaitu menimbulkan katarak zonular kongenital. Transmisi gena ini ternyata terjadi pada kedua anaknya. Kalau memang benar adanya perkiraan gena non-penetrans, maka risiko rekurensi untuk menderita katarak bagi kelahiran berikutnya adalah 50%.

Kemungkinan *kedua* ialah kedua anak tadi secara kebetulan mendapat gena mutan dari sel telur atau spermatozoon orang tuanya. Kalau demikian halnya, kasus ini sangat menarik karena secara kebetulan gena mutan (mutasi baru) tadi sempat mengenai dua anak. Keadaan demikian sangatlah kecil kemungkinannya dan praktis nol. Dalam analisis genetik kalau sepasang suami isteri yang normal tiba-tiba mempunyai seorang anak yang diketahui menderita penyakit autosomal dominan, maka kemungkinan besar anak tadi mendapat gena mutan dominan dari mutasi baru dari salah satu anggota pasangan suami isteri tadi. Dengan demikian risiko rekurensinya praktis nol (Emery, 1975). Dalam kasus ini ternyata setelah pasangan tadi mempunyai satu anak dengan katarak kongenital (anak nomor 2), ternyata anak yang ketiga juga lahir dengan katarak kongenital. Kejadian demikian memang dapat saja terjadi, meskipun kebanyakan dianut bahwa rekurensinya praktis nol. Selanjutnya kalau pasangan ini masih ingin mempunyai anak lagi, maka risiko rekurensinya praktis nol.

Untuk kedua penderita sendiri, karena diketahui bahwa kemungkinan besar kataraknya diwariskan secara autosomal dominan, maka nanti kalau penderita masing-masing berkeluarga dengan pasangan normal, kemungkinan untuk setiap kelahiran anaknya akan menderita katarak kongenital adalah sebesar 50%.

Dengan demikian untuk tuntasnya penanganan katarak kongenital ini, kecuali tindakan terapi pembedahan, juga perlu dijelaskan kepada orang tuanya mengenai pewarisan penyakitnya. Dengan demikian diharapkan kedua orang tuanya lebih menyadari akan masa depan kedua anaknya dan juga keturunannya. Menurut Fraser, dalam pemberian penyuluhan genetik yang penting bukan hanya menghitung besarnya angka rekurensi, tetapi adalah bagaimana kita bisa menjaga perasaan keluarga yang mempunyai anak cacat (Kelly, 1977).

RINGKASAN

Telah dilaporkan dua kasus katarak zonular kongenital dari tiga bersaudara yang kedua orang tuanya normal. Pada kedua penderita telah dilakukan operasi katarak berupa disisi dan evakuasi masing-masing pada umur 2 tahun dan umur 8 bulan.

Secara genetik ada dua kemungkinan asal gena mutan untuk katarak kongenital pada kedua kasus tersebut. Kemungkinan pertama adalah dari gena autosomal dominan non-penetrans yang berasal dari salah satu orang tuanya. Kemungkinan kedua gena mutan hasil mutasi baru (*fresh mutation*) sel telur atau spermatozoon orang tuanya.

Selanjutnya penyuluhan genetik sangat penting diberikan kepada kedua orang tuanya mengenai risiko rekurensi untuk kelahiran berikutnya kalau masih menginginkan anak lagi. Di samping itu perlu dijelaskan mengenai masa depan penderita kalau sudah berkeluarga, karena adanya risiko rekurensi sebesar 50 persen untuk setiap kelahiran.

KEPUSTAKAAN

- Cordes, F. C. 1957 Types of congenital and juvenile cataract, dalam G. M. Haik (ed.): *Symposium on Diseases and Surgery of the Lens*, pp. 48-63. C. V. Mosby Company, St. Louis.
- Emery, A. E. H. 1975 *Elements of Medical Genetics*, 4th ed. Churchill Livingstone, Edinburgh.

- Jaffe, N. S. 1976 Disease of the lens and vitreous, *dalam* E. A. Dunlap (ed.): *Gordon's Medical Management of Ocular Disease*, 2nd ed., pp. 233-6. Harper & Row Publisher, New York.
- Kelly, P. T. 1977 *Dealing with Dilemma: A Manual for Genetic Counselors*. Springer-Verlag, New York.
- Lerman, S. 1966 *Basic Ophthalmology*. McGraw-Hill Book Company, New York.
- Miller, D. 1979 *Ophthalmology: The Essentials*. Houghton Mifflin Professional Publishers, Boston.
- Miller, S. H. J. 1978 *Parson's Diseases of the Eye*, 16th ed. Churchill Livingstone, Edinburgh.
- Sorsby, A. 1953 *Clinical Genetics*. Butterworth & Co. Ltd, London.
- Vaughan, D., & Asbury, T. 1980 *General Ophthalmology*, 9th ed. Lange Medical Publication, Los Altos, Calif.
-