

SINDROM PIERRE ROBIN, MANIFESTASI KLINIS DAN PENANGANANNYA

Pierre Robin Syndrome, Clinical Manifestations And Treatment

Fified Fajar Ramanda*, Siti Ariffatus Saroh**

*Fakultas Kedokteran, Universitas Muhammadiyah Surakarta

**Bagian Ilmu kesehatan Anak RSUD dr. Sayidiman Magetan

ABSTRAK

Pierre Robin Sindrom adalah kelainan kongenital pada kraniofasial yang terdiri dari mandibular hipoplasi, glossoptosis, dan cleft palate. Hal ini mengakibatkan terjadinya gangguan jalan nafas dan kesulitan pemberian makan selama masa neonatal. Kelainan ini diturunkan secara autosomal resesi dengan prevalensi 1 dari 8500 kelahiran hidup, dengan ratio perbandingan antara laki-laki dan wanita adalah 1: 1. Kelainan dapat ditemukan disistem organ yang lain yaitu kelainan pada telinga, mata, dan pada jantung yang menyebabkan serangan apnea dan sianotik. Bayi dengan pierre robin sindrom harus dievaluasi secara ketat untuk menilai kelainan anatomi, masalah pernafasan dan pemberian makan. Tujuan dari penulisan laporan ini adalah untuk mengetahui lebih lanjut pada pasien pierre robin sindrom. Pada kasus ini pasien bayi laki-laki usia 6 hari datang dengan keluhan demam dan malas minum, sering tersedak dan hipersalivasi. Pada pemeriksaan fisik didapatkan microretrognasia, glossoptosis, palatoskisis dan retraksi dada subcostal. Tatalaksana pada pasien ini adalah dengan terapi non bedah yaitu dengan pencegahan obstruksi jalan nafas dengan posisi tengkurap atau dengan terapi bedah untuk pasien dengan obstruksi jalan nafas yang parah dan kesulitan dalam pemberian makan.

Kata Kunci: *Sindrom Pierre Robin, Mandibular Hipoplasia, Glossoptosis, Cleft palate*

ABSTRACT

Pierre Robin Syndrome is a congenital abnormality in craniofacial consisting of mandibular hypoplasty, glossoptosis, and cleft palate. This results in airway disorders and difficulty in feeding during the neonatal period. This disorder is inherited in an autosomal recession with a prevalence of 1 in 8500 live births, with a ratio between men and women of 1: 1. Abnormalities in several other organ systems of the body can be found in this syndrome, namely disorders of the ear, eyes, accompanied by apnea and cyanotic attacks caused by congenital abnormalities in the heart. Infants with pierre robin syndrome must be evaluated rigorously to assess anatomic abnormalities, respiratory problems and feeding.. The purpose of writing this report is to find out more about pierre robin syndrome patients. In this case a 6-day-old male baby patients came with fever and laziness in drinking, frequent choking and hypersalivation. On physical examination, it was found microretrognathia, glossoptosis, palatoschisis and subcostal chest retraction. The treatment of these patients was non-surgical therapy with prevention of airway obstruction in the prone position or with surgical therapy for patients with severe airway obstruction and difficulty in feeding.

Keywords: *Pierre Robin Syndrome, Mandibular hypoplasty, Glossoptosis, Cleft palate*

PENDAHULUAN

Pierre Robin Syndrome (PRS) adalah kelainan kongenital yang terdiri dari sekelompok kelainan kraniofasial. Sindrom ini dideskripsikan dengan gejala-gejala utama seperti : mandibular hipoplasia, glossoptosis, dan *cleft palate* (Gangopadhyay et al., 2012). Hal ini mengakibatkan terjadinya gangguan jalan nafas dan kesulitan pemberian makan. Kelainan ini diturunkan secara autosomal resesif dengan prevalensi 1 dari 8500 kelahiran hidup, dengan ratio perbandingan antara laki-laki dan wanita adalah 1: 1 (Vatlach et al., 2014).

Terjadinya sindroma ini dicurigai dikarenakan adanya beberapa penyebab yaitu dari faktor mekanik seperti tekanan intrauterin yang disebabkan oleh oligohidramnion maupun karena mutasi gen baik secara *de novo* atau *somatic*. Pada *cleft palate* terjadi delesi pada kromosom 2q dan 4 p dan duplikasi pada 3p, 3q, 7q, 78q, 10 p, 14q, 16p, dan 22q. Sedangkan pada

mandibular hipoplasia terjadi delesi pada kromosom delesi 4 p, 4q, 6q, dan 11q dan duplikasi 10q dan 18q (Gangopadhyay et al., 2012). *Pierre Robin Syndrome* kadang juga diikuti oleh beberapa manifestasi lain seperti *tongue-tie (ankyloglossia)*, otitis media, *laryngomalasia* dan *reflux gastrofageal*. Yang menjadi perhatian pada PRS adalah masalah pada pernafasan seperti *Obstructive Sleep Apneu (OSA)* dan kesulitan makan. Oleh karena itu, bayi dengan PRS harus dievaluasi oleh tim multidisiplin untuk menilai temuan anatomi, sumber obstruksi jalan napas, dan masalah makan (Coutrier et al., 2015).

LAPORAN KASUS

Seorang bayi usia 6 hari datang dengan keluhan utama demam sejak beberapa hari disertai malas minum asi dari lahir. Demam menetap belum pernah diobati sebelumnya. Demam tidak disertai dengan batuk-pilek, ruam (-), mimisan (-). Bayi terlihat lemas,

kurang aktif dan tampak sesak. Menurut pengakuan ibunya, anaknya sering tersedak saat minum asi dan mengeluarkan banyak air liur. Ibu pasien juga mengeluhkan anaknya sulit untuk tidur, mual (-), muntah (-), diare (-). Riwayat penyakit serupa sebelumnya disangkal. Riwayat penyakit pada keluarga juga disangkal. Pada riwayat kehamilan sang ibu rutin untuk melakukan *antenatal care* (ANC) dan tidak didapatkan keluhan selama kehamilan. Riwayat persalinan bayi lahir secara spontan pada usai kandungan 39-40 minggu dengan persalinan spontan dibantu oleh bidan dengan APGAR Score 7-8. Berat badan lahir 3,030 gram dan panjang badan 51 cm. Pada grafik *Lubchenco* didapatkan berat badan bayi sesuai dengan usia kehamilan. Saat ini berat badan bayi turun 2,600 gram.

Pada pemeriksaan fisik ditemukan keadaan umum pasien lemah. Nadi 144x/menit, respirasi 30x/menit, suhu 38,2 °C, saturasi oksigen 93%.

Pemeriksaan antropometri didapatkan berat badan 2,800 gram, panjang badan 51 cm, lingkaran lengan atas 10 cm dan lingkaran kepala 34 cm. Status gizi pasien menurut chart gizi WHO menunjukkan berat badan menurut usia masuk dalam gizi baik dan panjang badan menurut usia masuk dalam normal. Gambaran umum lainnya menunjukkan status hidrasi baik, skor kremer 3-4 . Pemeriksaan status generalis mulai dari kepala dan leher didapatkan ukuran kepala normocephalic, rambut tidak kering dan warna kehitaman, konjungtiva anemis (-), pernafasan cuping hidung (-), secret hidung (-), pada pemeriksaan mulut didapatkan *mandibular hipoplasia*.



Gambar 1. *Mandibular Hipoplasia*

Selain itu pada pemeriksaan rongga mulut ditemukan *glossoptosis* dan *cleft palate*.



Gambar 2. *Glossoptosis* dan *Cleft Palate*

Pembesaran KGB (-). Pada pemeriksaan inspeksi dan palpasi thoraks didapatkan terlihat warna kulit dada kekuningan dan terdapat retraksi subcostal. Pada perkusi didapatkan redup minimal sebelah kiri. Pada auskultasi ditemukan ronki pada lapang paru sebelah kiri. Pada pemeriksaan jantung tidak didapatkan pelebaran batas jantung, suara jantung S1/S2 normal, tidak ditemukan duplikasi maupun split. Pada pemeriksaan abdomen inspeksi didapatkan warna kulit abdomen kekuningan, distended (-), suara bising usus (+), perkusi dan palpasi abdomen didapatkan tympani (+), tidak ada

pembesaran organ. Pemeriksaan genitalia dalam batas normal. Pada pemeriksaan ekstremitas warna kulit terlihat kekuningan (kecuali telapak tangan dan telapak kaki), akral tangan dan kaki hangat, CRT < 2 dtk, arteri brachialis teraba kuat.

Pada pemeriksaan penunjang darah lengkap didapatkan angka leukosit sebesar 14.030/mikroL, haemoglobin sebesar 19,9 g/dl, red blood cell sebesar 5,58 jt/mikroL, trombosit sebesar 246 rb/mikroL. Pemeriksaan gula darah sewaktu didapatkan 58 mg/dl. Pada pemeriksaan faal hati didapatkan bilirubin direct 0,43 mg/dl, bilirubin total 14,76 mg/dl.

Pasien ini didiagnosis dengan pierre robin syndrome dan pneumonia aspirasi. Tatalaksana pada pasien ini adalah dengan pemasangan CPAP dengan PEEP 6, FiO2 50, terapi cairan dengan pemberian infus D ¼ 10 tpm. Pasien diberi injeksi ceftriaxone 100mg/12 jam, injeksi dexamethasone

1mg/12 jam, dan paracetamol drop 3x0,2 cc. Setelah pasien stabil, pasien diposisikan tengkurap (*prone position*).

PEMBAHASAN

Pierre Robin Syndrome (PRS) adalah kelainan kongenital yang terdiri dari sekelompok kelainan kraniofasial. Sindrom ini dideskripsikan dengan gejala-gejala utama seperti : mandibular hipoplasi, glossoptosis, dan *cleft palate* (Gangopadhyay et al., 2012). Hal ini mengakibatkan terjadinya gangguan jalan nafas dan kesulitan pemberian makan yang sering dan parah pada periode neonatal (Summers et al., 2014). Keadaan yang parah yang dapat terjadi adalah asfiksia berat sampai mengakibatkan kematian. Kelainan pada beberapa sistem organ tubuh yang lain dapat ditemukan pada sindrom ini, yakni kelainan pada telinga, mata disertai terjadinya serangan apnea dan sianotik yang

disebabkan adanya kelainan kongenital pada jantung (Gangopadhyay et al., 2012).

Pada PRS, rahang bawah (mandibula) secara khas memiliki bentuk dan posisi yang berubah. Biasanya, ia memiliki panjang yang berkurang dan terletak ke arah belakang (*microretrognathia*) (Hennegan, 2018). Pada gilirannya, perubahan-perubahan pada mandibula ini dapat memengaruhi posisi lidah ke arah belakang mulut (lidah yang 'ditusukkan kembali') (Hennegan, 2018). Anomali anatomi PRS juga sering meliputi sumbing langit-langit berbentuk U, yang memengaruhi dinamika pernapasan dan perkembangan bicara. Secara khusus, perpindahan lidah ke arah belakang (*posterior*) dari mulut menyebabkannya jatuh ke tenggorokan dan dapat menghalangi

jalan napas dan menyebabkan kesulitan bernapas. Ini dapat bervariasi dalam tingkat keparahannya, mulai dari gangguan ringan hingga gangguan pernapasan yang mengancam jiwa (Hennegan, 2018). Obstruksi jalan napas juga dapat terjadi pada malam hari, dalam kasus kondisi terkait yang disebut 'obstructive sleep apnea'. Ini adalah gangguan tidur yang ditandai dengan pernapasan yang berhenti sementara dan memulai kembali karena penyumbatan saluran udara secara berkala. Karena makanan yang berjalan menuju saluran pencernaan juga melewati mulut dan tenggorokan, kesulitan makan juga dapat timbul karena anatomi rongga mulut yang tidak normal. Tergantung pada tingkat keparahannya, dapat menyebabkan masalah seperti tersedak (aspirasi) atau menambah

berat badan lebih sedikit dari yang diharapkan (yang oleh dokter disebut sebagai 'failure to thrive ') (Hennegan, 2018).

Pasien pada kasus datang dengan demam dan malas minum asi yang sebelumnya juga mengeluhkan sering tersedak saat minum asi. Keluhan sering tersedak merupakan salah satu manifestasi dari Pierre Robin syndrome yang disebabkan karena anomali anatomi dari sindrom ini yang ditemukan pada pemeriksaan fisik pasien antara lain yaitu mandibular hypoplasty, glossoptosis dan cleft palate (Gangopadhyay et al., 2012). Bentuk mandibula yang lebih kecil dan terdorong ke arah posterior (Microretrognathia) menyebabkan struktur dari lidah tertarik ke bawah (Elden & Zur, 2014). Hal tersebut mengakibatkan lidah jatuh ke

tenggorokan dan menutupi jalan nafas pasien sehingga pasien mengalami kesulitan bernafas terutama saat posisi terlentang. Selain itu juga karena keadaan tertutupnya jalan nafas terkadang saat minum atau makan bayi cenderung melakukan keduanya secara bersamaan, sehingga dapat menyebabkan tersedak (aspirasi) yang timbul pada pasien ini. Meningkatnya frekuensi tersedak meningkatkan resiko aspirasi cairan ke ke larynx dan saluran pernafasan bawah yang menimbulkan manifestasi sindrom pernafasan dan terjadi pneumonia aspirasi (Sujana, 2016). Pada pasien ini ditemukan sesak yang ditandai adanya retraksi subcostal yang disebabkan perubahan patologis meliputi kerusakan epitel, pembentukan mukus dan akhirnya terjadi

penyumbatan bronkus. Selanjutnya terjadi infiltrasi sel radang peribronkial (peribronkiolitis) dan terjadi infeksi baik pada jaringan interstisial, duktus alveolaris maupun dinding alveolus yang ditandai dengan manifestasi klinis seperti demam dan terdapat peningkatan leukosit (Sujana, 2016).

Penatalaksanaan pada sindroma ini dapat dibedakan menjadi terapi konservatif dan operasi. Pada penatalaksanaan konservatif mayoritas pasien dapat ditangani masalah obstruksi jalan nafasnya dengan menempatkan bayi pada *prone position* (posisi tengkurap) atau *lateral position*. Pada pasien ini penerapan prone position dilakukan untuk menghindari obstruksi jalan nafas pada saat tidur dan meningkatkan kualitas tidur (Coutrier et al., 2015).

Untuk pemberian makan paling tepat dalam posisi tegap atau dengan pemasangan *nasogastric tube* atau bisa dilakukan gastrostomi (Zubaidi & Rahhal, 2011). Pada terapi bedah sindroma ini dapat dilakukan dengan beberapa teknik pembedahan, diantaranya *Tongue-Lip Adhesion* yaitu prosedur penanganan glossoptosis dengan menarik pangkal lidah ke depan dan menjahitnya ke bibir depan agar tidak terjadi obstruksi jalan nafas. Teknik lain untuk pembedahan bisa dilakukan dengan *Distraction Osteogenesis* (DO). Teknik tersebut bertujuan untuk memperbaiki mandibula yang kecil (Gangopadhyay et al., 2012). Pemberian terapi supportif juga dilakukan, dengan pemasangan CPAP dengan PEEP 6, FiO₂ 50, terapi cairan dengan pemberian infus D ¼ 10 tpm. Pemberian antibiotik

juga diberikan untuk menangani infeksi pernafasan dari pneumonia aspirasi pada pasien ini yaitu dengan injeksi ceftriaxone 100mg/12 jam dan injeksi dexamethasone 1mg/12 jam. Tak lupa pemberian terapi simptomatik dengan pemberian paracetamol drop 3 x 0,2 cc.

KESIMPULAN

Pierre Robin Syndrome (PRS) adalah kelainan kongenital yang terdiri dari sekelompok kelainan kraniofasial. Sindrom ini dideskripsikan dengan gejala-gejala utama seperti : mandibular hipoplasi, glossoptosis, dan *cleft palate*. Obstruksi jalan nafas dan kesulitan pemberian makan adalah masalah utama pada penyakit ini, sehingga evaluasi secara cepat dan tepat perlu dilakukan agar pasien terhindar dari aspirasi, gagal tumbuh dan berkembang, ataupun sampai kematian.

DAFTAR PUSTAKA

Coutrier, L., A. G., Reix, P. & Franco, P., 2015. Impact of prone positioning in infants with Pierre

- Robin sequence: a. Sleep Medicine, 54, p.1.
- Elden, L.M. & Zur, K.B., 2014. Congenital Malformation of The Head Neck. New York: Springer New York Heidelberg Dordrecht London.
- Gangopadhyay, N., Mendonca, D.A. & Woo, A.S., 2012. Pierre Robin Sequence. Medscape, 26, p.76.
- Hennegan, K., 2018. National Organization of Rare Disease. [Online] Available at: <https://rarediseases.org/rare-diseases/pierre-robin-sequence/> [Accessed 22 February 2020].
- Sujana, B.G., 2016. Pneumonia Aspirasi. Case Report. BALI: SIMDOS UNUD FK UNUD.
- Summers, J., Ludwig, J. & Kanze, D., 2014. Pierre Robin Sequence in a Neonate With Suckling Difficulty and Weight Loss. The Journal of the American Osteopathic Association, 114, p.9.
- Vatlach, S., Maas, C. & Poet, C.S., 2014. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. PMC, 9, p.1.
- zubaidi, D.A. & Rahhal, R.M., 2011. Safety Techniques for Percutaneous Endoscopic Gastrostomy Tube Placement in Pierre Robin Sequence. Journal of Parenteral and Enteral Nutrition, 35, p.343.