

SATU KASUS *PORT WINE STAIN* DENGAN *STURGE WEBER SYNDROME*

Thigita A. Pandaleke, Pieter L. Suling

*Bagian / SMF Ilmu Kesehatan Kulit dan Kelamin
FK Universitas Sam Ratulangi / RSUP Prof. Dr. R.D Kandou Manado*

ABSTRAK

Seorang perempuan usia 35 tahun datang dengan port wine stain dan Sturge Weber Syndrome pada wajah sejak lahir. Terdapat bercak merah dan benjolan pada wajah, tangan, serta badan sejak lahir yang awalnya hanya kecil kemudian beberapa bertambah besar, sedangkan lainnya menetap tidak gatal dan tidak nyeri, namun beberapa berdarah bila disentuh. Sejak tahun 2000 dua buah benjolan di kepala berukuran kurang lebih sebesar biji kacang, tidak bertambah besar namun mudah berdarah terutama saat terkena sisir. Bercak berwarna merah cerah, yang kemudian menjadi warna merah tua terutama di wajah. Tidak teraba hangat pada perabaan, tidak gatal, dan tidak nyeri. Riwayat operasi gusi 10 tahun yang lalu akibat sering terjadi pembengkakan dan perdarahan di gusi. Riwayat sakit kepala yang hilang timbul sejak 3 tahun yang lalu.

Pada pemeriksaan fisik tampak tumor multipel ukuran 0,5-1cm, sewarna kulit, permukaan licin, mobile. Tampak pula makula eritem, batas jelas, ukuran plakat, berbentuk pulau, suhu normal pada perabaan (port wine stain (+)). Diagnosis pada kasus ini ditegakkan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang. Pada kasus ini belum ada penanganan khusus karena belum didapatkan adanya keterlibatan pada organ lain, masih perlu dilakukan observasi lebih lanjut.

Kata kunci: port wine stain, Sturge Weber Syndrome

PORT WINE STAIN WITH STRUGE WEBER SYNDROME : A CASE REPORT

ABSTRACT

A woman aged 35 years old was came with ports wine stain and Sturge Weber syndrome on the face since birth. Since she was born there are red spots and bumps on the face, hands, and body that initially only small then some grow others remain. The bumps are not itchy and painful, but some bleed when touched. In 2000 there is bumps on the head approximately like beans, did not increase in size but bleed easily, especially when exposed to comb. Bright red patches, over time partly be a deep red color, especially in the face. Not felt warm on touch, not itchy, and no pain. Ten years ago she had a surgery on her gum, due to frequent swelling and bleeding in the gums. History of intermittent headache since 3 years ago.

There is multiple tumor, macule erythema (port wine stain (+)) at physical examination. The diagnosis in this case is based on history, physical examination and investigations. In this case no special handling because it has not obtained any further involvement in other organs, but stil needs to be further observation.

Keywords: port wine stain, Sturge Weber Syndrome

Korespondensi:
Jl. Raya Tanawangko – Manado
Telp: Telp : 0431-838287
Email: th_pandaleke@yahoo.com

PENDAHULUAN

Malformasi kapiler adalah kelainan kongenital dari pembuluh darah kapiler.¹ Dikenal juga dengan istilah *port wine stain*, *angel's kiss*, *salmon patches*, atau *nevus flammeus neonatorum*.^{1,2} Merupakan jenis yang paling umum terjadi pada malformasi vaskuler.²

Malformasi kapiler tersebar secara sporadik, meskipun pada beberapa kasus ditemukan adanya pola pewarisan.^{3,4} Insidens terjadinya malformasi kapiler biasanya pada bayi baru lahir, di Amerika Serikat sebesar 0,3-0,5%, dan 0,1-2% pasien dari populasi di dunia.^{1,3} Sering terjadi pada bayi yang berkulit putih 42% dibandingkan kulit hitam 31%.¹

Etiologi malformasi kapiler belum diketahui pasti. Diduga kelainan ini terjadi pada minggu ke-4 sampai ke-10 kehamilan. Dalam kombinasi dengan malformasi vaskular lainnya, malformasi kapiler bisa merupakan suatu sindrom yang terdiri atas *Sturge Weber Syndrome* (SWS), *Phakomatosis pigmentovascularis* (PPV), dan *Klippel-Trenaunay* (KT).¹

Sturge Weber Syndrome (SWS) adalah suatu kelainan neurokutaneus kongenital yang bukan merupakan suatu penyakit genetik.² Dikenal juga dengan nama *encephalotrigeminal* angiomatosis atau *craniofacial angiomatosis*.^{1,3}

Insidens SWS jarang, diperkirakan 1 per 50.000 kelahiran.^{1,2,4-7} Diagnosis berdasarkan gejala klinis dan pemeriksaan penunjang, pemeriksaan neurologis, histopatologis, serta pemeriksaan oftalmologis.^{2,3}

Pengobatan SWS bertujuan untuk mengontrol adanya kelainan neurologis akibat defek di jaringan otak serta bila ada kelainan di mata. Untuk kepentingan kosmetik terhadap penanganan PWS telah dicoba berbagai modalitas seperti terapi konservatif, elektrokoagulasi, tato, dermabrasi, *cryosurgery* dan laser. Pencegahan terhadap komplikasi menjadi perhatian terpenting untuk kelainan ini terutama kelainan di mata dan otak yang dapat menyebabkan kematian.^{2,3}

Berikut ini akan dilaporkan satu kasus *port wine stain* dengan *Sturge Weber Syndrome* yang merupakan kasus pertama yang dijumpai di bagian kami.

LAPORAN KASUS

Perempuan usia 35 tahun, petani, bangsa Indonesia, suku Minahasa datang ke Poliklinik Kulit dan Kelamin RSUP Prof. dr .R.D Kandou Manado tanggal 22 mei 2014, dengan keluhan benjolan pada wajah, tangan dan kepala.

Sejak lahir terdapat benjolan pada wajah dan tangan sejak lahir awalnya hanya kecil seperti jerawat, beberapa benjolan bertambah besar yang lainnya tetap. Benjolan tersebut tidak gatal dan tidak nyeri, namun beberapa berdarah bila disentuh. Sejak tahun 2000 timbul benjolan

di kepala kurang lebih 2 buah sebesar biji kacang, yang kemudian bertambah beberapa buah, benjolan tidak bertambah besar namun mudah berdarah terutama saat terkena sisir.

Bercak merah pada wajah, badan, kedua lengan dan kedua tungkai dialami sejak lahir. Ukuran bercak bertambah besar seiring bertambahnya usia, dan hampir memenuhi seluruh wajah, badan, lengan dan tungkai. Awalnya berwarna merah cerah, lama kelamaan sebagian menjadi warna merah tua terutama di wajah. Tidak teraba hangat pada perabaan, tidak gatal, dan tidak nyeri.

Riwayat operasi gusi 10 tahun yang lalu akibat sering terjadi pembengkakan dan perdarahan gusi. Riwayat sakit kepala yang hilang timbul sejak 3 tahun yang lalu.

Keluhan panas tinggi dan kejang, gangguan keseimbangan, keram-keram pada satu sisi tubuh disangkal. Alergi makanan, alergi obat-obatan maupun riwayat atopi pada penderita dan keluarga disangkal.

Pemeriksaan fisis menunjukkan keadaan umum baik, kesadaran kompos mentis. Kedua konjungtiva tidak anemis. Pada jantung, paru-paru, dan hati tidak ditemukan kelainan. Pada regio fasialis, *parietalis et occipitalis* tampak tumor multipel ukuran bervariasi Ø 0,5-1cm, sewarna kulit, permukaan licin, *mobile* (Gambar 1).



Gambar 1. Regio fasialis, *parietalis et occipitalis* tampak tumor multipel ukuran bervariasi Ø 0,5-1cm, sewarna kulit, permukaan licin, *mobile* yang secara klinis sesuai dengan *sturge weber syndrome*.

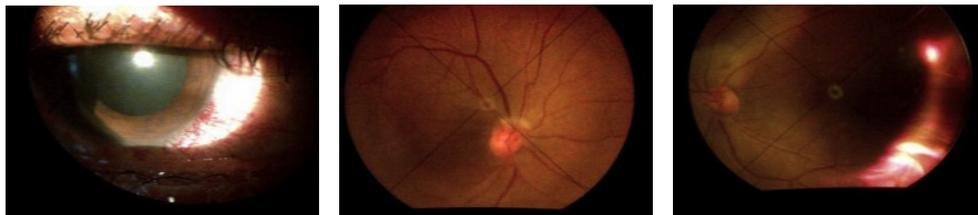
Regio fasialis *et coli* anterior, abdominalis, thorakalis anterior et posterior, antebrachii et brachii D/S, kruris D/S tampak makula eritem, batas jelas, ukuran plakat (hampir seluruh regio fasialis), berbentuk pulau, suhu normal pada perabaan (*port wine stain* (+)), pada regio oralis tampak asimetris dan edema. (Gambar 2).



Gambar 2. Regio fasialis et coli anterior, abdominalis, thorakalis anterior et posterior, antebrachii et brachii D/S, kruris D/S tampak port wine stain

Pada kasus ini didiagnosis *Sturge Weber Syndrome* bentuk II (angioma fasial /PWS, dengan atau tanpa glaukoma, tanpa kelainan intrakranial) dan didiagnosis banding dengan *Sturge Weber Syndrome* bentuk I (angioma fasial/PWS dan angioma leptomeningen, dari glaukoma), dan bentuk III (angioma leptomeningen tanpa glaukoma).

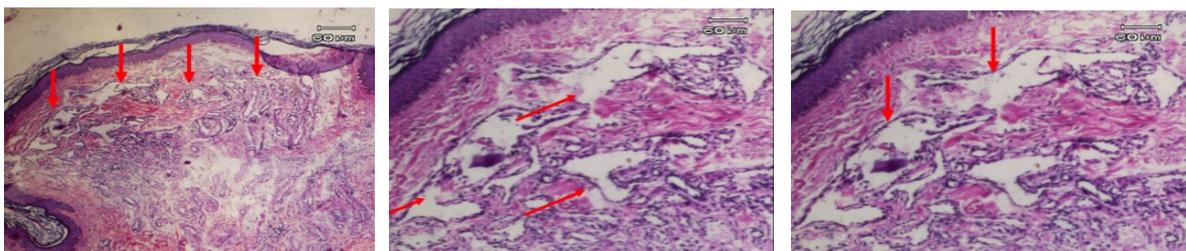
Hasil pemeriksaan laboratorium darah menunjukkan semuanya dalam batas normal. Hasil konsul dari bagian mata didapatkan adanya Blepharitis dan episkleritis pada okuli dekstra dan sinistra (Gambar 3). Hasil konsul bagian saraf didiagnosis dengan *Sturge Weber syndrome*. Pemeriksaan brain CT-scan tidak terdapat adanya kelainan.



Gambar 3. Blefaritis dan episkleritis ODS

Gambaran histopatologis lesi tumor kulit, pada subepidermal tampak banyak pembuluh darah kapiler yang berdilatasi, stroma diantaranya terdiri atas jaringan ikat

fibrous dan kolagen. Tidak ditemukan tanda keganasan. Gambaran histopatologis ini mendukung diagnosis port wine stains, struge weber syndrome (Gambar 4).



Gambar 4. Tampak jaringan kulit dilapisi epidermis. Subepidermal di dalam dermis tampak banyak pembuluh darah kapiler yang melebar.

Belum ada penatalaksanaan khusus pada kasus ini, namun pencegahan komplikasi sangat penting, sehingga pasien dianjurkan untuk kontrol setiap 1 bulan sekali.

PEMBAHASAN

Malformasi vaskular merupakan suatu kelainan perkembangan pembuluh darah yang terjadi pada kehamilan minggu ke-4 sampai ke-10. Secara *rheologically* malformasi vaskular terdiri atas *slow-flow* dan *fast-flow*. *Port-wine stain* (PWS) atau malformasi kapiler termasuk dalam malformasi vaskular *slow-flow* dengan insidens 0,3%.¹

Port wine stain berlokasi di semua tempat termasuk mukosa, terutama di wajah dan leher ± 81%, ditandai dengan perubahan warna kulit merah muda sampai merah anggur, dengan bentuk geografik tertentu dan tersebar dermatomal, tidak nyeri, tidak pernah berdarah spontan dan tidak hangat pada perabaan. *Port wine stain* berkembang secara normal sesuai perkembangan endotel normal dan ukurannya sesuai ukuran tubuh.^{1,2}

Dalam kombinasi dengan malformasi vaskular lainnya, malformasi kapiler bisa merupakan suatu sindrom yang terdiri atas *Sturge Weber Syndrome*, *phakomatosis pigmentovascularis* (PPV), dan Klippel-Trenaunay (KT). *Sturge Weber Syndrome* merupakan sindrom neuro-okulokutanus yang ditandai dengan angioma kutaneus yaitu malformasi kapiler atau PWS ipsilateral pada wajah pada persarafan nervus trigeminus cabang oftalmik (V1) dan cabang maksilaris (V2), malformasi vaskular atau angioma leptomeningen dan korteks serebri ipsilateral serta angioma pada koroid.^{3,8,9} *Sturge Weber syndrome* dapat ditemukan lengkap yaitu adanya PWS, kelainan susunan saraf pusat dan kelainan mata, tetapi dapat juga tidak lengkap.⁹ Manifestasi klinis yang terpenting yaitu terdapatnya PWS pada wajah terutama pada persarafan nervus trigeminus cabang oftalmik (V1) dan cabang maksilaris (V2).⁶

Diagnosis pada kasus ini ditegakkan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisis dan pemeriksaan penunjang. *Port wine stain* merupakan bagian dari malformasi vaskular atau angioma vaskular yang merupakan kelainan perkembangan dari pembuluh darah, ditandai dengan perubahan warna kulit merah muda sampai keunguan, dengan bentuk geografik tertentu dan tersebar dermatomal, berkembang secara normal dan ukurannya sesuai ukuran tubuh.^{1,2} Kasus ini terdapat bercak merah pada wajah, badan, kedua lengan dan tungkai yang dialami sejak lahir, bertambah besar seiring bertambahnya usia dan terdapat pada hampir seluruh tubuh. Awalnya bercak berwarna merah cerah yang lama kelamaan sebagian menjadi merah tua seperti anggur. Terdapat beberapa benjolan diatas bercak di wajah dan lengan, sewarna kulit, awalnya hanya kecil kemudian beberapa

bertambah besar. Terdapat benjolan serupa di kepala. Benjolan tersebut mudah berdarah bila terkena sisir ataupun disentuh.

Port wine stain ditandai dengan lesi kongenital homogen biasanya unilateral 86% dapat bilateral 14%.^{1,9} Lesi flat tidak nyeri, tidak mudah berdarah, tidak teraba hangat pada perabaan. Lima puluh persen berlokasi di wajah terutama pada distribusi nervus trigeminus.¹ Manifestasi klinis SWS adalah PWS kurang lebih 8% - 33%, yang tersebar di kulit kepala, wajah, leher, dan semua tempat termasuk mukosa.^{3,9,10} Menurut Tallman (1991) hanya PWS yang tersebar di daerah persarafan nervus trigeminus cabang¹ dan 2 yang menyebabkan SWS. Pada wajah, leher, badan, lengan dan tungkai pasien didapatkan adanya makula eritem, batas jelas ukuran numular sampai plak, berbentuk pulau, suhu normal pada perabaan.

Manifestasi oral terdapat pada 38% kasus, berupa hemangioma pada bibir, mukosa mulut, lidah, gusi, dan palatum. Makroglosia dan hipertrofi tulang maksila didapatkan pada beberapa pasien sehingga wajah tampak asimetris.⁶ Kasus ini tampak bibir membengkak, asimetris, berwarna merah keunguan, gusi dan lidah yang membengkak serta pertumbuhan gigi yang berlebihan. Riwayat dioperasi 10 tahun yang lalu akibat pembengkakan dan perdarahan pada gusi. Gorlin dan Pinborg (1964) pada 111 kasus SWS, 38% memiliki manifestasi oral, dimana paling sering terkena bibir, gigi, palatum, serta dasar mulut yang berwarna merah.¹¹

Pasien dikonsulkan ke bagian Neurologis karena adanya keluhan nyeri kepala yang hilang timbul sejak 3 tahun yang lalu serta tampak adanya hemiparesis pada sisi wajah sebelah kanan. Dari bagian Neurologis pasien didiagnosis sebagai SWS dan direncanakan untuk dilakukan *CT-scan* kepala. Gejala neurologis yang dapat terjadi yaitu hemiparesis dan hemiplegi (± 25%-56%), gangguan pertumbuhan dan keterbelakangan mental (± 50%-75%), nyeri kepala (± 44% - 62%), dan hipertrofi jaringan lunak (± 30%).⁹ Kejang atau epilepsi merupakan gejala neurologis yang paling sering timbul (lebih kurang 75%-90%), terjadi akibat iritasi kortikal oleh angioma leptomeningen sehingga terjadi hipoksia, iskemia dan gliosis.^{1,9} Kejang dapat dicetuskan oleh demam, kejang bersifat generalisata atau spasme tonik klonik, bangkitan kejang dapat menyebabkan hemiplegi persisten.^{9,12} Pada kasus ini tidak ditemukan kelainan neurologis berupa kejang, sejak kecil hingga sekarang.

Pasien dikonsulkan ke bagian Mata untuk melihat ada tidaknya keterlibatan organ mata seperti glaukoma. Pada kasus ini tidak ditemukan adanya glaukoma. Tallman (1991) melaporkan 310 pasien, ± 91% dengan PWS yang tersebar di mata dan di atas mata berhubungan dengan kelainan neurologis atau susunan saraf pusat dan

glaukoma.⁹ Glaukoma merupakan kelainan mata yang paling sering ditemui pada SWS yaitu jumlah 30%-71%.^{9,12} Buftalmos serta kehilangan penglihatan juga sering ditemukan pada SWS.^{2,8}

Pada kasus ini pemeriksaan radiologis yang dilakukan yaitu *CT-scan* kepala untuk mengetahui ada tidaknya keterlibatan intrakranial. Hasil *CT-scan* didapatkan hasil normal. Selain itu pada pemeriksaan laboratorium darah tidak didapatkan adanya kelainan. Pada SWS beragam pemeriksaan radiologis dapat dilakukan untuk membantu diagnosis di samping gejala klinis yang khas.¹³ Pemeriksaan foto polos kepala menunjukkan gambaran kalsifikasi *tram-line* atau *tram track* yang merupakan patognomonis SWS yaitu kalsifikasi girus subkortikal yang paling banyak terletak di regio parietal dan oksipital.^{13,14} *CT-scan (Computed Tomography)* lebih sensitif dibandingkan foto polos kepala, dengan gambaran kalsifikasi *tram-line* atau *tram-track* yang lebih jelas.^{8,14} Selain itu *CT-scan* dapat memberikan gambaran atrofi kortikal, pembesaran pleksus koroid dan kerusakan *blood-brain barrier* selama terjadinya kejang.^{8,10,13,14} Elavarasu dkk (2013) di India, melaporkan seorang wanita umur 43 tahun dengan SWS dimana pada pemeriksaan *CT-scan* tidak didapatkan adanya gambaran kalsifikasi.¹⁵ Pada SWS pemeriksaan darah biasanya tidak menunjukkan kelainan, kecuali bila terdapat penyakit penyerta.^{9,13}

Pada kasus ini pemeriksaan histopatologis didapatkan jaringan kulit dilapisi epidermis, subepidermal tampak banyak pembuluh darah kapiler yang berdilatasi, stroma di antaranya terdiri atas jaringan ikat fibrous dan kolagen. Tidak ditemukan tanda keganasan.

Pemeriksaan histopatologi PWS didapatkan adanya dilatasi kapiler normal pada papila dan retikular dermis bagian atas dengan jumlah kapiler meningkat.^{8,10}

Kasus ini didiagnosis sebagai SWS bentuk II, Roach dan Scale pada tahun 1992 mengklasifikasikan SWS dalam tiga bentuk yaitu: Bentuk I (Angioma fasial/PWS dan angioma leptomeningen, dengan atau tanpa glaukoma); Bentuk II (Angioma fasial/PWS, dengan atau tanpa glaukoma, tidak ada penyakit intrakranial); Bentuk III (Angioma leptomeningen tanpa glaukoma).⁶ Enjolras dkk (1985), pada penelitian retrospektif 106 pasien PWS hanya remaja dijumpai 12 pasien SWS dan 4 pasien dengan glaukoma tanpa angioma.⁹

Terapi spesifik pada kasus ini untuk kelainan kulit dan vaskuler belum dilakukan. Penanganan PWS dengan SWS saat ini belum ada yang spesifik. Pengobatan ditujukan untuk kelainan neurologis, mata dan kosmetik.^{9,16} Pemberian antikonvulsan dilakukan bila terdapat kejang, terapi simptomatik dan profilaktik bila terdapat sakit kepala, penanganan glaukoma untuk mengurangi tekanan intraokular, serta laser untuk penanganan kosmetik.⁹ *Pulsed dye laser (PDL)*

merupakan terapi baku emas untuk PWS. Laser dengan panjang gelombang spesifik 585 nm, durasi pendek 1,5 - 10 ms memberikan hasil baik.^{2,17}

Pada pasien ini tidak didapatkan adanya keterlibatan organ lain, baik mata maupun saraf, hanya tampak adanya pertumbuhan gigi yang berlebihan serta gusi yang tampak membengkak, namun sudah pernah dilakukan operasi sejak 10 tahun yang lalu. Pencegahan komplikasi pada SWS sangat penting, terutama bila terdapat gejala gangguan vaskuler otak berupa kejang, hemiparese atau hemiplegi, gangguan pertumbuhan fisik termasuk gangguan pertumbuhan mandibula dan maksila serta pertumbuhan mental. Pencegahan ini harus dilakukan segera setelah lahir dan dilanjutkan sampai akhir pubertas.^{9,12,18} Pemeriksaan mata dilakukan sebulan sekali untuk mengontrol glaukoma dan efek yang ditimbulkannya yaitu kerusakan saraf optikus sampai kebutaan.^{12,18}

Prognosis pada kasus ini *quo ad vitam, quo ad functionam*, dan *quo ad sanationam dubia*. Mengingat masih perlu untuk terus dilakukan observasi untuk melihat keterlibatan lebih lanjut pada gangguan vaskuler otak, maupun glaukoma untuk mencegah kerusakan saraf optikus yang lebih lanjut berupa kebutaan.

DAFTAR PUSTAKA

1. Boon LM, Vikkula M. Vascular malformations. Dalam: Goldsmith LA, Katz SI, Gilchrist BA, Paller AS, Leffell DJ, Wolff K, penyunting. Fitzpatrick's dermatology in general medicine. Edisi ke-8. New York: McGraw Hill; 2012.h.2077-85.
2. Antaya RJ. Capillary malformation. Disitasi Februari 2014. Tersedia di: <http://emedicine.medscape.com/article/1084479-overview#a0101>
3. Enjolras O, Mulliken JB. Vascular malformations. Dalam: Harper J, Oranje A, Prose N, penyunting. Textbook of pediatric dermatology. Edisi ke-2. Oxford: Blackwell Science Ltd; 2000: 975-95.
4. Galbraith S. Capillary malformations (port wine stains): clinical features, diagnosis, and associated syndromes. Disitasi April 2015. Tersedia di: <http://www.uptodate.com/contents/capillary-malformations-port-wine-stains-clinical-features-diagnosis-and-associated-syndromes>
5. Govori V, Gjikolli B, Ajvazi H, Morina N. Management of patient with Sturge weber syndrome: a case report. Cases journal. 2009; 2(9394): 1-6

6. Neto FXP, Junior MAV, Ximenes LS, Jacob CCS, Junior AGR, Palbeta ACP. Clinical features of Struge Weber Syndrome. Intl Arch Otorbinolaryngol. 2008; 12(1): 565-70
7. Purkait R, Samanta T, Sinhamahapatra T, Chatterjee M. Overlap of Struge Weber syndrome and Klippel Trenaunay syndrome. Indian J Dermatol. 2011; 56(6); 755-7
8. Robaee AL, Banka N, Alfadley A. Phakomatosis pigmentovaskularis type IIb associated with Sturge Weber syndrome. Pediatric Dermatol. 2004 21; 6: 642-5.
9. Takeoka M. Sturge Weber syndrome. Disitasi Mei 1913. Tersedia di: <http://www.eMedicine dermatology.com>
10. Hall BD, Cadle RG, Cornelius SMM, Bay CA. Clinical report: Phakomatosis pigmentovaskularis: Implication for severity with special reference to mongolian spots associated with Sturge Weber syndromes. Am J Med Genetics part A. 2007: 3047-53.
11. Kalakonda B, Pradeep K, Mishra A, Reddy K, Muralikrishna T, Lakshmi V, dkk. Periodontal management of Sturge Weber syndrome. Case report in dentistry. 2013;1-4
12. Maton B, Krsek P, Jayakar P, Reshick T, Koehn M, Morrison G, dkk. Medically intractable epilepsy in Sturge – Weber syndrome is associated with cortical malformation; implication for surgical therapy. Int League Against Epilepsy. 2010; 51(2):257-67.
13. Khan AN. Imaging in Sturge Weber syndrome. eMedicine radiologist; 2010. Disitasi: Juli 2013. Tersedia di: <http://www.eMedicine dermatology.com>
14. Wong SW, Kyaw L, Ong LC, Zulfiqar AM. Sturge-Weber syndrome without facial nevus: an unusual cause of neonatal seizures. J Paed Child Health. 2010; 1-4
15. Elvarasu S, Kumaran TS, Kumar PKS. Periodontal management of gingival enlargement associated with Sturge Weber syndrome. J Indian Periodontal. 2013; 17: 235-8
16. Perez DEC, Neto JSP, Graner E, Lopes MA. Sturge Weber syndrome in a 6-year-old girl. Int J Pediatric Dentistry. 2005;15:131-5
17. Mariwalla K, Dover JS. The use of lasers in the pediatric population. Dalam: Dover JS, Alam M, penyunting. Advances in dermatologic surgery. 2010: 1-5.
18. Monte ADM. Sturge Weber syndrome. eMedicine ophthalmology, pediatrics and communicable diseases; 2010. Disitasi: Februari 2005. Tersedia di: <http://www.eMedicine dermatology.com>