

DETEKSI SINDROM *FIRST BRACHIAL CLEFT FISTULA* PADA ANAK UMUR 2 TAHUN

(Laporan Kasus)

Lila Susanti* & Retno-Hayati**

* Spesialist Kedokteran Gigi Anak

** Bagian Kedokteran Gigi Anak, Fakultas Kedokteran Gigi, Universitas Indonesia

ABSTRAK

Fistula celah branchialis pertama unilateral merupakan kelainan yang jarang dijumpai. Kejadian kasus ini pada anak perlu dicermati kemungkinan adanya gangguan pendengaran. Deteksi terhadap suatu anomali di regio dentokraniofasial perlu dilakukan pemeriksaan yang cermat di daerah rambut, mata, telinga, kulit, hidung, gigi dan ekstremitas. Tujuan makalah ini untuk melaporkan kasus seorang anak laki-laki usia 2 tahun dengan fistula celah branchialis pertama unilateral di bawah sudut mandibula kanan disertai malformasi telinga, gangguan pendengaran, atresia koanal, kelainan gigi, kelainan kulit dan polidaktili.

Diferensial diagnosis anomali kasus ini bisa berupa hemifasial mikrosomia (HFM), sindroma displasia ektodermal dan sindroma CHARGE. Atas dasar gambaran klinis dan CT scan, diagnosis kasus ini mengarah pada sindroma fistula celah branchialis pertama. Pasien dirujuk pada spesialis Telinga Hidung Tenggorokan (THT), karena adanya gangguan pendengaran. Penanganan kasus fistula celah branchialis pertama unilateral membutuhkan kerjasama tim spesialis anak, THT, gigi anak dan terapis wicara.

Kata kunci: Fistula celah *branchialis*, deteksi awal, gangguan pendengaran

ABSTRACT

Unilateral first brachial cleft fistula is a rare congenital malformation. The incidence of brachial fistula in children needs special attention, since the possibility of hearing loss. The detection of dentocraniofacial anomaly should be done by careful examination in hair, eyes, ears, skin, nose, teeth and extremities. This paper reported detection of a first brachial cleft fistula case in 2-year-old boy.

The symptoms of this case were unilateral mandible first brachial cleft fistula, with ear malformation, hearing disorder, choanal atresia, dental anomalies, skin anomalies, and polydactyl. The differential diagnosis was hemifacial microsomia (HFM), ectoderm dysplasia syndrome, and CHARGE syndrome. Based on clinical and CT scan examination, the diagnosis of this case was unilateral first brachial cleft fistula syndrome. Due to the hearing disorder, the patient was referred to ear-nose-throat specialist. It is need multidiscipline approach to manage the case, included pediatrician, pediatric dentist, ear-nose-throat specialist and speech therapist.

Key words: *First brachial cleft fistula, early detection, hearing disorder*

PENDAHULUAN

Anomali celah branchialis pertama merupakan bagian dari kelainan branchialis dengan manifestasi berupa fistula, kista atau sinus.¹ Fistula branchialis terjadi karena rusaknya saluran ektodermal oleh karena kurangnya suplai darah ketika ektoderm dari celah branchialis pertama terdorong ke arah dorsal bersamaan dengan migrasi telinga ke arah belakang.^{2,3} Oleh karena itu, pada beberapa kasus fistula branchialis berhubungan dengan gangguan pendengaran neural, konduktif atau campuran.⁴

Pada saat melakukan pemeriksaan ekstra oral regio kepala dan wajah, kemungkinan akan menemukan kasus fistula branchialis, meskipun insidensinya sangat jarang.⁵ Kejadian fistula branchialis yang dijumpai pada anak, perlu dicurigai adanya gangguan pendengaran, khususnya jika ditemukan juga keterlambatan bicara.^{6,7} Melakukan pemeriksaan lebih lanjut terhadap suatu anomali akan mendeteksi dini anomali kongenital lainnya di regio dentokraniofasial, seperti rambut, mata, telinga, kulit, hidung, gigi dan ekstremitas. Suatu kumpulan gejala atau anomali yang khas akibat satu etiologi pada lebih dari satu lokasi sehingga menyebabkan gangguan morfogenesis, mengarah pada suatu sindroma.⁸

Mengingat pentingnya deteksi dini kelainan gangguan tumbuh kembang dentokraniofasial, pada makalah ini akan diuraikan deteksi dini seorang pasien anak usia 2 tahun dengan fistula branchialis di bawah sudut mandibula kanan yang disertai anomali lain: malformasi telinga, gangguan pendengaran, atresia koanal, kelainan gigi, kelainan kulit dan polidaktili.

LAPORAN KASUS

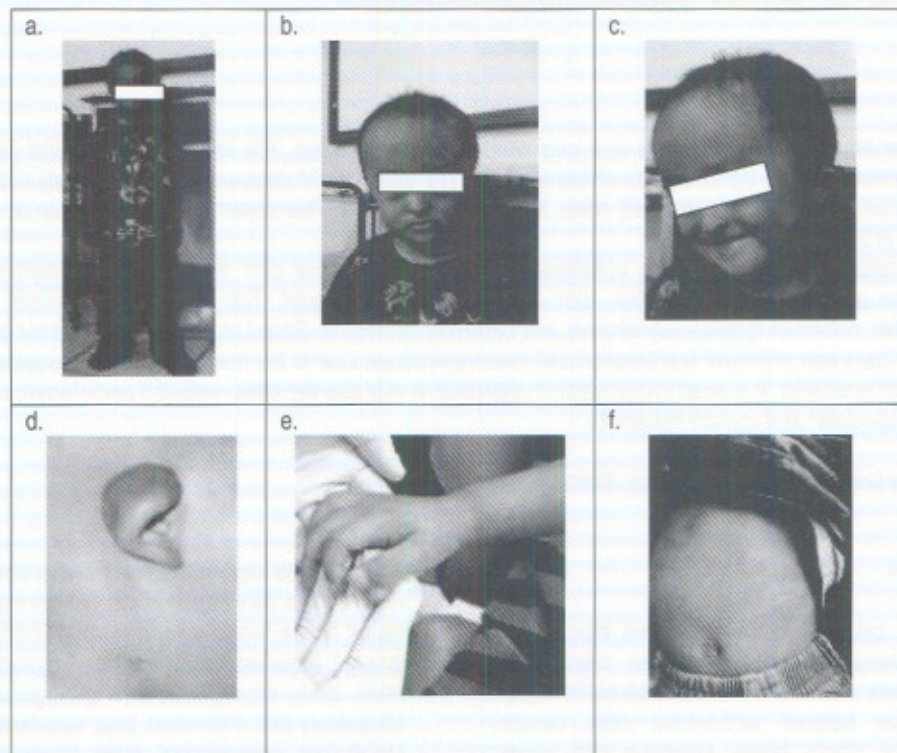
Seorang anak laki-laki usia 2 tahun 7 bulan (BB: 8kg, TB: 78cm) datang ke klinik IKGA FKG UI dikirim dari RS Islam Bekasi diantar oleh kedua orang tua pada tanggal 4 Februari 2008. Keluhan utama adalah keadaan gigi pasien yang rapuh. Ibu pasien mengatakan bahwa ketika tumbuh gigi sulung anaknya baik, namun tidak lama kemudian gigi tersebut habis sedikit demi sedikit dan hilang. Dari anamnesis diketahui bahwa pada saat lahir muncul dua gigi susu di bagian depan rahang bawah, namun gigi tersebut segera tanggal sendiri tanpa dilakukan pencabutan oleh dokter gigi.

Anak sedang dalam perawatan dokter spesialis anak. Riwayat kehamilan ibu sehat, lahir cukup bulan

dengan proses persalinan normal. Riwayat medis tidak ada alergi terhadap obat atau makanan tertentu dan tidak pernah sakit yang berat. Pada saat anak berusia 3 bulan, dilakukan CT scan oleh dokter spesialis THT karena adanya penyumbatan di rongga hidung kanan.

Keadaan umum anak: postur tubuh pendek, kelainan kulit, polidaktili, dan kemampuan bicara terlambat. Pemeriksaan ekstra oral ditemukan frontal *bossing*, alis tipis, rambut tipis, wajah *triangular* dan bagian tengah tampak cekung, hidung kecil dan tulang hidung rendah, asimetri telinga kanan dan kiri, kontriksi telinga kanan dengan posisi lebih rendah dari normal, fistula branchialis di leher kanan tepat di bawah sudut mandibula (gambar1).

Pemeriksaan intra oral ditemukan kemerahan pada gingiva di regio 52,51,61,64,84. Pada pemeriksaan terdapat gangguan struktur gigi yaitu dentinogenesis imperfekta 54,53,52,51,61,62,63,64,74,72,82,84, hipoplasia email 83, gigi ganda 82, radiks 52,51,61, dan 64, kehilangan dini 71 dan 81 (gambar 2) Gigitan silang anterior gigi 62 dengan 72 dan 63 dengan 73. Oral hygiene buruk. Pemeriksaan karies gigi menunjukkan 54,74, dan 82 karies dentin, 84 KMPNV.

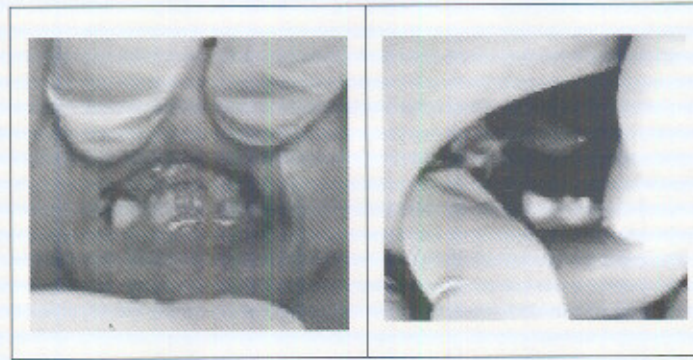


Gambar 1. Gambaran ekstra oral: a. postur tubuh pendek; b. frontal *bossing*, wajah *triangular*, rambut tipis, alis tipis, wajah bagian tengah cekung, asimetris telinga kanan dan kiri, kontriksi pada telinga kanan; c. tulang hidung rendah; d. fistula celah branchialis pertama dekstra; e. polisindaktili; f. hipomelanosis Ito.

Diagnosis lengkap pasien: fistula celah branchialis pertama unilateral dekstra disertai konstiksi aurikula dekstra, ketulian konduktif bilateral, atresia koanal dekstra, hipomelanosis Ito, polidaktili ibu jari dekstra, dentinogenesis imperfekta, hipoplasia email 83, gingivitis marginalis kronis oleh karena OH buruk, 71 dan

81 kehilangan dini; 52,51,61,64 radiks; 84 KMPNV; 54,62,74 dan 82 KD. Perilaku anak menolak.

Perawatan yang dilakukan: DHE, oral profilaksis, tumpatan 54,62,74,82 dengan semen ionomer kaca (SIK), 84 perawatan saluran akar dan restorasi mahkota logam, 52,51,61,64 ekstraksi, aplikasi fluor topikal dan pembuatan protesa.



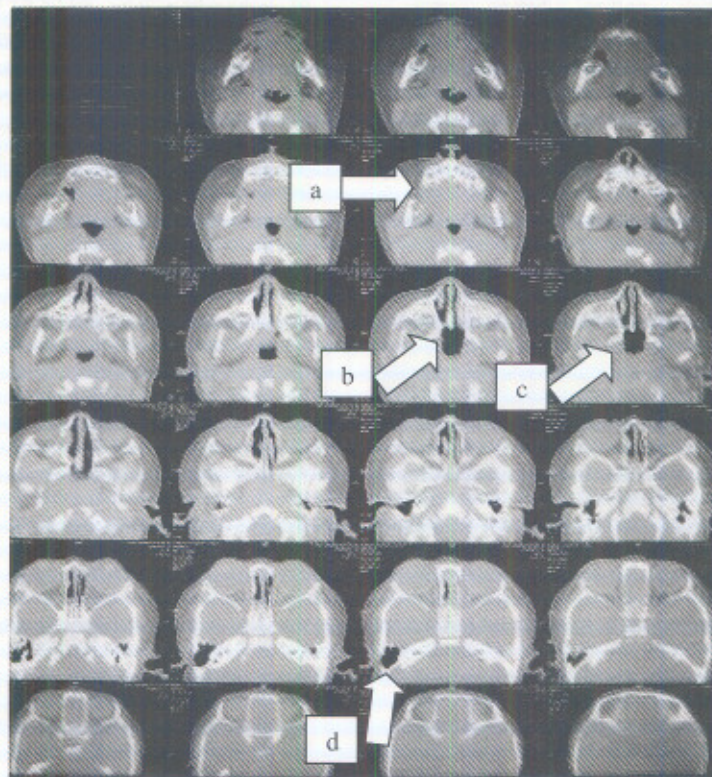
Gambar 2. Kelainan intra oral : gigi ganda, hipoplasia email, kehilangan dini

Perawatan pertama dilakukan pemeriksaan lengkap dan DHE. Karena pasien tidak dapat dilakukan pemeriksaan radiologis, dokter gigi meminta orang tua membawa hasil CT scan pasien saat berusia 3 bulan. Kunjungan kedua dilakukan penumpatan 74 dan 82 dengan semen ionomer kaca.

Dari hasil pemeriksaan CT scan, tampak penyumbatan saluran hidung kanan, radiolusen pada daerah telinga kanan, benih gigi sulung pada rahang atas lengkap, sedangkan rahang bawah tidak jelas khususnya pada bagian anterior. Pasien disarankan kembali ke dokter spesialis THT untuk pemeriksaan lebih

lanjut keadaan telinga dan hidungnya, sehubungan dengan asimetri telinga pada hasil CT scan dan keterlambatan berbicara.

Dari hasil pemeriksaan di THT RSCM, diketahui bahwa anak mengalami gangguan pendengaran tipe konduktif pada telinga bagian kanan dan memerlukan alat bantu dengar untuk memperbaiki pendengaran. Kunjungan ketiga, dilakukan oral profilaksis, penumpatan SIK pada 54 dan 62. Tahap penyelesaian perawatan gigi belum dapat dilanjutkan karena kendala biaya dan waktu, orang tua lebih mengutamakan perawatan pendengaran dan terapi wicara.



Gambar 3. Hasil CT Scan saat anak berusia 3 bulan: (a) terdapat benih gigi sulung, (b dan c) asimetri daerah hidung, (d) asimetri daerah telinga

PEMBAHASAN

Von Baer pertama kali melaporkan adanya branchial apparatus servikal pada tahun 1827, kemudian pada tahun 1864 oleh Heusinger dinyatakan sebagai fistula branchial pertama kali.³ Fistula branchialis adalah saluran dengan kedua ujungnya saling berhubungan dan merupakan saluran yang terbuka.⁹ Hal ini sesuai dengan anamnesis orang tua yang menyatakan bahwa lubang di leher kanan atas pasien sudah ada sejak lahir dan sering keluar kotoran atau cairan. Lokasi fistula branchialis pada kasus ini berada di leher tepat di bawah sudut mandibula. Keadaan anatomi tersebut sesuai dengan anomali celah branchialis pertama tipe 2, yaitu kelainan terlihat di daerah anterior segitiga servikal dengan sebuah saluran yang berhubungan dengan kanalis auditorius eksternus dan berkembang pada masa awal perkembangan anak.¹⁰

Anomali pada kasus ini berhubungan dengan perkembangan lengkung branchialis pertama, dengan manifestasi pada daerah perkembangan celah branchialis pertama. Beberapa pasien dilaporkan mengalami ketulian konduktif dan sensorinaural serta anomali lain dari derivat lengkung branchial pertama dan kedua.⁶ Hal ini sesuai dengan pasien pada kasus ini

yang memiliki beberapa anomali lain selain fistula celah branchialis pertama unilateral dekstra, keadaan ini mengarah pada sindroma tertentu. Untuk menegakkan diagnosis definitif dibutuhkan pemeriksaan yang lebih lengkap di bidang kedokteran, seperti keadaan jantung dan darah. Diferensial diagnosis pada kasus ini adalah (1) hemifasial mikrosomia, (2) sindroma ektodermal displasia dan (3) sindroma CHARGE.

Hemifasial mikrosomia (HFM) merupakan perkembangan asimetris abnormal lengkung branchial pertama dan kedua dan membran branchial pertama.¹¹ Anomali telinga eksternus dan tengah disertai gangguan pendengaran konduktif sangat sering ditemukan.⁴ Anomali pada kasus ini yang sesuai dengan HFM yaitu, sebagian besar anomali terjadi di sisi kanan, anomali telinga, dan fistula branchialis. Pada kasus ini tidak dijumpai asimetris pada wajah sampai salah satu bagian wajah tidak berkembang, unilateral hipoplasia tulang maksila, temporal atau zigomatikus dan kelainan dental pada sisi yang terkena yang merupakan karakteristik HFM.

Sindroma displasia ektodermal adalah sindroma struktur ektodermal dengan manifestasi antara lain kulit kering, hipopigmentasi kulit dan rambut, rambut tipis, kuku displastik; ektrodaktili, celah bibir/ langitan, anomali

pembuluh airmata, abnormalitas gigi, displasia email, sinus dermal, kelainan urogenital, gangguan pendengaran konduktif, polidaktili dan hipoplasia wajah bagian tengah.¹² Anomali pada kasus ini yang sesuai dengan sindroma ektodermal displasia adalah kulit kering, tuli konduktif, rambut dan alis tipis, hipoplasia wajah tengah dan polidaktili. Anomali yang tidak sesuai dengan sindroma ektodermal displasia adalah hipomelanosis Ito, fistula branchialis, abnormalitas bentuk gigi konus dan oligodontia.

Pada kasus ini dijumpai atresia koanal yang merupakan manifestasi utama sindroma CHARGE. Istilah "CHARGE" merupakan akronim dari enam gambaran klinis utama: Coloboma okular, kelainan jantung (*Heart*), Atresia koanal, Retardasi pertumbuhan dan perkembangan, anomali genital, dan anomali telinga (*Ear*).¹³ Di samping itu dijumpai anomali minor, yaitu fistula tracheoesophageal, karakteristik wajah: dahi miring, ujung hidung datar; keterlambatan kemampuan bicara dan motorik.¹⁴ Anomali yang sama dengan sindroma CHARGE pada kasus ini, yaitu atresia koanal anomali telinga dan keterlambatan bicara. Anomali pada kasus ini yang tidak sesuai dengan sindroma CHARGE adalah fistula branchialis dan hipopigmentasi kulit.

Adanya pembuntuan hidung kanan, malformasi aurikula dan asimetris telinga pada gambaran CT scan, maka pasien dikonsulkan ke dokter spesialis THT. Tindakan tersebut didukung oleh beberapa laporan kasus yang melaporkan sindroma fistula branchial servikal dan preaurikular dalam satu keluarga yang disertai kehilangan pendengaran kongenital, konduktif dan sensorineural, serta hipoplasia mandibula.^{3,5,6} Hasil konsultasi menyatakan bahwa pasien mengalami ketulian konduktif pada kedua telinga, dengan kondisi telinga kanan lebih berat derajat ketuliannya dibandingkan telinga kiri dan pasien membutuhkan alat bantu dengar. Dari anamnesis, tidak ada anggota keluarga yang memiliki keadaan klinis seperti pasien, kecuali polidaktili pada paman pasien.

Pemeriksaan geligi menunjukkan gangguan struktur email dan dentin yang tidak sempurna sehingga gigi rapuh, kehilangan dini 71,81 dan hipoplasia email 83, gigi ganda 82. Abnormalitas dentin tidak sempurna ditemukan pada kasus HFM. Kehilangan dini gigi sulung dan abnormalitas bentuk gigi ditemukan pada kasus HFM dan sindroma EEC. Hipoplasia email ditemukan pada kasus HFM, sindroma EEC dan CHARGE.^{11,14} Abnormalitas bentuk yang paling sering ditemukan pada HFM dan sindroma EEC adalah bentuk mahkota konus pada gigi anterior, mikrodonsia dan taurodontia.¹³ Hal ini tidak sesuai dengan pasien pada kasus ini ditemukan gigi ganda. Pada hasil CT scan, benih gigi terlihat lengkap. Hal ini tidak sesuai dengan HFM dan sindroma EEC yang memiliki karakteristik agenesis multipel atau hipodontia.

Pada pasien ditemukan kelainan kulit berupa hipopigmentasi pada bagian tangan, kaki, perut, punggung, kepala dan leher yang mengarah pada hipomelanosis Ito. Karakteristik utama hipomelanosis Ito adalah hipopigmentasi pada daerah kutaneus yang mengikuti garis-garis blaschko seperti huruf S pada abdomen dan huruf V pada aspek sentral punggung.¹⁵ Sebagian besar kasus hipomelanosis Ito dideteksi pada periode saat lahir dan semakin jelas terlihat dalam bulan pertama kehidupan (80%).¹⁶ Kondisi ini sesuai dengan pasien ini, dimana keluhan garis-garis putih beralur sudah ada sejak lahir dan semakin jelas seiring dengan penambahan usia.

Sampai saat ini pasien sudah mendapatkan alat bantu dengar dan sedang melakukan terapi wicara. Tahap penyelesaian perawatan gigi belum dapat dilanjutkan karena kendala biaya, lebih diutamakan perawatan pendengaran dan terapi wicara. Penanganan kasus ini sangat kompleks dan membutuhkan kerjasama tim spesialis, tetapi tim spesialis dokter spesialis anak, spesialis THT, spesialis gigi anak, dan terapi wicara yang terlibat belum terintegrasi. Kerjasama dan motivasi dari tim sangat diperlukan untuk membantu orang tua dan pasien menghadapi masa sulit.

KESIMPULAN

Untuk mendeteksi adanya fistula celah branchialis pertama unilateral perlu dilakukan pemeriksaan yang cermat di daerah rambut, mata, telinga, kulit, hidung, gigi dan ekstremitas. Anomali yang sering menyertai adalah konstiksi aurikula dekstra, ketulian konduktif bilateral, atresia koanal dekstra, dentinogenesis imperfekta, hipomelanosis Ito, dan polidaktili postaksial dekstra.

Diferensial diagnosis dapat berupa hemifasial mikrosomia, sindroma displasia ektodermal dan sindroma CHARGE. Dibutuhkan kerjasama tim spesialis Anak, THT, gigi anak dan terapis wicara untuk menangani kasus ini.

DAFTAR PUSTAKA

1. Bill AH & Vadheim JL: Cysts, Sinuses and Fistulas of the Neck Arising From the First and Second Branchial Clefts'. *Annals of surgery* 1955; 142: 904-8.
2. Benson MT, Dalen K, & Mancuso AA et al: Congenital anomalies of the branchial apparatus: embryology and pathologic anatomy. *RadioGraphics* 1992; 12: 943-60.
3. Gupta AK, Kumar S, & Jain A: Bilateral first and second branchial cleft fistulas: A case report. *Ear, Nose & Throat Journal* 2008; 87: 291-3.

4. Carvalho GJ, Song CS, & Vargervik K et al: Auditory and Facial Nerve Dysfunction in Patients With Hemifacial Microsomia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 1999; 125: 209-12.
5. D'Souza AR, Uppal HS, & De R et al: Updating concepts of first branchial cleft defects: a literature review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2002; 62: 103-09.
6. Rowley TP: Familial Hearing Loss Associated With Branchial Fistulas. *Pediatrics* 1969; 44: 978-85.
7. Rahbar R, Robson D, & Caroline: et al. Craniofacial, Temporal Bone, and Audiologic Abnormalities in the Spectrum of Hemifacial Microsomia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2001; 127: 265-71.
8. Stewart RE: *Craniofacial anomalies*. St. Louis: Mosby Co., 1982.
9. Triglia J-M, Nicollas R, & Ducroz V et al: First Branchial Cleft Anomalies: A Study of 39 Cases and a Review of the Literature. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 1998; 124: 291-5.
10. Elsurer C & Yilmaz T: First branchial cleft fistula presenting with external opening on earlobe. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2006; 263: 685-7.
11. Whetstone J, Branstetter BF, & Hirsch BE: Fluoroscopic and CT Fistulography of the First Branchial Cleft. *AJNR Am J Neuroradiol* Oct 2006; 27: 1817-19.
12. Lehmann K, Mundlos S, & Meinecke P: An unusual combination of EEC syndrome and hypomelanosis Ito due to a p63 mutation. *Eur J Pediatr* 2005; 164: 530-1.
13. Hall RK: *Pediatric Orofacial Medicine and Pathology*. London: Chapman & Hall, 1994.
14. Sanlaville D & Verloes A: CHARGE syndrome: an update. *European Journal of Human Genetics* 2007; 15: 389-9.
15. Michael MK, Ndiritu M, & Richard I et al: Hypomelanosis of Ito: A Case Report from East Africa *African Journal Of Neurological Science* 2006; 25: 60-3.
16. Haenen I, Vanquickenborne L, & Kerre S et al: Hypomelanosis of Ito. *Dermatology : ProQuest Health and Medical Complete* 1998; 196: 467-9.