

Kelainan Refraksi Anak Down Syndrome Di Poliklinik Mata RSUP Ngoerah Denpasar

¹Ni Made Ayu Surasmiati

²Ilmu Kesehatan Mata, Fakultas Kedokteran, Universitas Udayana
Bali, Indonesia
surasmiati@unud.ac.id

²Ni Made Laksmi Utari, ³Fransiska Lavinia Gracella

²Ilmu Kesehatan Mata, Fakultas Kedokteran, Universitas Udayana
Bali, Indonesia
laksmiutari.md@gmail.com

³Ilmu Kesehatan Mata, Fakultas Kedokteran, Universitas Udayana
Bali, Indonesia
Fransiskalg52@gmail.com

Abstract—Down syndrome (DS) adalah suatu penyakit genetik akibat penambahan pada kromosom 21 yang ditandai gangguan perkembangan fisik dan disabilitas intelektual ringan-sedang. Down syndrome dikaitkan juga dengan kelainan mata dan kelainan refraksi. Data tentang kelainan refraksi anak dengan DS belum ada di Bali. **Tujuan**—untuk mencari data hasil refraksi dengan streak retinoskopi pada anak DS. **Metode**—Penelitian ini adalah penelitian observasional cross sectional yang dilakukan pada bulan April-September 2024 di poliklinik mata Rumah Sakit Ngoerah. Populasi penelitian adalah semua pasien DS yang menjalani pemeriksaan mata, termasuk pemeriksaan visus dan refraksi. **Hasil**—Sebanyak 53 anak DS menjalani pemeriksaan mata, dimana sebagian besar adalah perempuan sebanyak 52,8%. Sekitar 62,3% berdomisili di Denpasar. Sebanyak 7,5% dengan riwayat premature. Usia ibu saat hamil lebih dari 35 tahun sebanyak 43,3%. Kelainan refraksi terbanyak pada penelitian ini adalah miopia (39,6%), diikuti hipermetropia 17 (32,1) dan astigmatisme 10 (18,9). Anisometropia terjadi pada 26 (49,1%) pasien. **Simpulan**—Kelainan refraksi terjadi pada sebagian besar pasien DS dan hampir setengahnya terjadi anisometropia **Implikasi**—Pemeriksaan kelainan refraksi dapat dikerjakan lebih awal pada pasien DS untuk mendeteksi dan memberikan terapi awal terhadap salah satu penyebab kebutaan yang dapat dicegah pada anak.

Kata kunci—Down Syndrome, Kelainan refraksi, Anisometropia

I. PENDAHULUAN

Down Syndrome (DS) adalah suatu penyakit genetik trisomy 21 dimana terdapat bahan genetik tambahan pada kromosom nomer 21. Down Syndrome ditandai dengan gangguan perkembangan fisik yang khas dan disabilitas intelektual ringan-sedang anak. Kelainan fisik yang diderita cukup beragam, seperti kelainan yang ringan sampai gangguan berat seperti penyakit jantung [1].

Down Syndrome merupakan kelainan bawaan yang cukup sering terjadi. Berdasarkan World Health Organization [2], terdapat 1 kejadian DS per 1.000 kelahiran hingga 1 kejadian per 1.100 kelahiran di seluruh dunia. Sekitar 3.000 hingga 5.000 anak lahir dengan DS tiap tahunnya. WHO memperkirakan terdapat 8 juta penderita DS di seluruh

dunia. Berdasarkan Riset Kesehatan Dasar Kementerian Kesehatan, prevalensi DS di Indonesia sebesar 0,12 persen di tahun 2010 yang meningkat 0,13 persen pada tahun 2013. Total bayi yang lahir cacat mencapai 0.41 persen pada tahun 2018 dan sejumlah 0,21% merupakan penderita DS[3], [4].

Anak dengan DS akan mengalami keterlambatan tumbuh kembang dan dikaitkan dengan disabilitas intelektual walaupun dengan riwayat lahir normal dengan berat badan lahir yang cukup dan usia gestasi yang cukup. Anak DS juga memiliki bentuk wajah yang khas sehingga mudah dikenali. Selain itu juga terdapat manifestasi mata yang khas seperti *upslanting* fisura palpebra dan lipatan epikantus [5]. Komplikasi okular lainnya yang juga dilaporkan seperti kelainan refraksi, abnormalitas kelopak mata, strabismus, nystagmus, abnormalitas saluran air mata, kelainan segmen anterior seperti kereatoconus, pigmen iris, dan katarak [5], [6], [7].

Pemeriksaan mata lebih dini penting untuk penanganan lebih awal. Walaupun pemeriksaan mata anak dengan DS bukan pemeriksaan yang mudah untuk dilakukan, namun dengan menemukan masalah mata lebih awal maka penanganan permasalahan mata dapat ditangani sehingga penting untuk anak maupun komunitas sekitarnya.

Anak DS dilaporkan memiliki prevalensi kelainan refraksi yang tinggi, antara 30% sampai 98%. Pada awal kehidupan, rerata kelainan refraksi tidak berbeda bermakna dibandingkan populasi umum, namun pada DS kelainan refraksi akan meningkat seiring usia yang diduga akibat kegagalan proses emmetropisasi. Prevalensi kelainan refraksi antara myopia, hipermetrop dan astigmatisme pada DS dilaporkan berbeda-beda [7], [8], dan penelitian tentang data refraksi pada anak DS belum didapatkan di Bali.

II. METODE DAN PROSEDUR

Penelitian ini adalah penelitian observasional cross sectional untuk mencari karakteristik kelainan refraksi okular pada anak DS. Penelitian dilakukan di RSUP Prof Ngoerah Denpasar selama Bulan April sampai dengan Bulan September 2024. Sampel penelitian dipilih secara konsekutif yaitu semua anak DS berusia kurang dari sama dengan 18 tahun yang datang ke RSUP Prof Ngoerah selama bulan April sampai dengan bulan September 2024 yang memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Kriteria inklusi penelitian ini mencakup anak DS yang dapat dilakukan pemeriksaan mata termasuk pemeriksaan visus, refraksi, segmen anterior dan segmen posterior. Faktor yang dikendalikan dengan melakukan eksklusi dalam studi ini adalah anak DS yang selama pemeriksaan tidak dapat dilakukan pemeriksaan mata dan orangtua atau pengantar tidak bersedia anaknya dilakukan pemeriksaan.

Status refraksi dinyatakan dalam *spherical equivalent* (SE), yaitu nilai sferis ditambah dengan setengah nilai cilindris. Status refraksi dibedakan menjadi emetropia dan ametropia/kelainan refraksi. Pemeriksaan status refraksi didapatkan dengan alat streak retinoskopi oleh 1 orang dokter spesialis mata subspesialis mata anak dan juling (SR). Emetropia jika $SE > -1.00D$ dan $< 2.00D$. Kelainan refraksi dibedakan menjadi miopia, hipermetropia dan cilinder. Miopia jika $SE \leq -1.00D$; hipermetropia jika $SE \geq 2.00D$; astigmatisme jika nilai cilindernya lebih besar dari sferis, yaitu dengan besaran $> 1.00D$. Anisometropia jika perbedaan refraksi kedua mata $> 1.00D$.

Usulan penelitian diajukan ke Komisi Etik Penelitian (KEP) Fakultas Kedokteran Universitas Udayana (FK Unud) dan bagian pengembangan dan penelitian (Litbang) RSUP Prof. dr. I.G.N.G. Ngoerah. Penelitian ini telah mendapatkan surat Keterangan Kelaikan Etik (Ethical Clearance) nomor: 0994/UN14.2.2.VII.14/LT/2024 dan Surat Ijin Penelitian no: DP.04.03/D.XVII.2.2.2/20001/2024. Setelah itu dilakukan penyebaran flyer pemeriksaan kepada Yayasan POTADS (Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome) Bali dan Kunci Bunga untuk dilakukan pemeriksaan ke RSUP Prof Ngoerah.

Anamnesa dilakukan pada pengantar pasien untuk mendapatkan data identitas berupa nama, jenis kelamin, usia, berat badan lahir, usia kehamilan, riwayat penyakit sistemik sebelumnya. Hasil dicatat dalam lembar pemeriksaan. Pemeriksaan awal yaitu tajam penglihatan dengan menggunakan optotype yang ada dan disesuaikan dengan tingkat kooperatif anak. Kemudian dilakukan pemeriksaan pada segmen anterior dengan menggunakan slitlamp portable atau dengan loupe dan senter, evaluasi kondisi palpebra, konjungtiva, kornea, iris dan lensa. Setelah itu dilakukan pemeriksaan dengan melebarkan pupil yaitu memberikan obat tetes midriatikum dan cyclopentolate. Setelah pupil lebar, dilakukan pemeriksaan streak retinoskopi dan atau autorefractometer untuk mendapatkan data refraksi.

III. HASIL DAN PEMBAHASAN

Penelitian ini adalah penelitian deskriptif untuk melihat jenis kelainan refraksi pada anak dengan *Down syndrome* di RSUP Prof Ngoerah mulai bulan April-September 2024 dan didapatkan 53 sampel penelitian. Penelitian ini

didominasi perempuan sebanyak 52,8%. Sekitar 62,3% berdomisili di Denpasar dan sebanyak 7,5% dengan riwayat premature. Usia ibu saat hamil lebih dari 35 tahun sebanyak 43,3%. Kelainan refraksi terbanyak pada penelitian ini adalah miopia (39,6%), diikuti hipermetropia 17(32,1) dan astigmatisme 10(18,9). Anisometropia terjadi pada 26 (49,1%) pasien.

TABEL 1. KARAKTERISTIK SUBYEK ANAK DOWN SYNDROME

	N (53)	(%)
Umur (tahun, mean \pm SD)	8,39 \pm 5,39	
Jenis Kelamin (n)		
Laki	25	(47,2)
Perempuan	28	(52,8)
Domisili		
Denpasar	33	(62,26)
Badung	5	(9,43)
Gianyar	4	(7,55)
Negara	4	(7,55)
Tabanan	2	(3,77)
Singaraja	1	(1,89)
Klungkung	1	(1,89)
Luar Bali	3	(5,66)
Riwayat premature		
Ya	4	(7,5)
Tidak	49	(92,5)
Riwayat persalinan		
Normal	29	(54,72)
Sectio	24	(45,28)
Usia Ibu saat hamil th		
\leq 35 tahun	30	(56,6)
$>$ 35 tahun	23	(43,3)
Spherical Equivalent (Mean \pm Dioptri)		
Mata Kanan	-2.2 \pm 4,72	
Mata Kiri	-1.77 \pm 4,72	
Kelainan Refraksi		
Miopia	21	(39,6)
Hipermetrop	17	(32,1)
Astigmatisme	10	(18,9)
emetropia	5	(9,4)
Anisometropia	26	(49,1)

SE = spherical Equivalent; OD oculi Dextra; OS oculi Sinistra

Sampel penelitian ini adalah 53 anak dengan 52.8% adalah perempuan. Penelitian ini mirip dengan penelitian dari Turki [6]. Hasil ini sedikit berbeda dengan penelitian cohort di USA [9], sebanyak 52,2% laki-laki, di Tehran, Iran [10] mendapatkan 53% pasien DS adalah laki-laki, penelitian di Belgia [11] 58%, di Jepang 51% laki-laki [12], penelitian Serbia [7] 58%. Perbedaan jenis kelamin pada berbagai penelitian tergantung dari lokasi dan metode pengambilan sampel. Penelitian ini mendapatkan sebagian besar sampel berdomisili di Denpasar. Hal ini kemungkinan karena lokasi penelitian yaitu RS Ngoerah terletak di Denpasar.

Penelitian ini mendapatkan sekitar 43,3% usia ibu saat hamil anak DS lebih dari 35 tahun. Umur ibu saat hamil dikatakan sebagai salah satu faktor yang mempengaruhi risiko terjadinya DS [4], [13]. Pada suatu trisomy autosomal karena terkait pada non-disjunction dari kromosom homolog atau kromatids yang terjadi saat pembelahan meiotic saat pembentukan oocytes. Usia ibu hamil di atas 35 tahun mempengaruhi segregasi kromosom kiasmatik [13]. Usia ibu hamil selain mempengaruhi kejadian DS juga mempengaruhi anomali lain yang terjadi seperti penyakit jantung bawaan pada anak DS [4]. Penelitian di Italia tahun 2021 menemukan bahwa frekuensi usia ibu saat hamil lebih banyak pada kurang dari 35 tahun, karena adanya prosedur diagnostic prenatal yang rutin pada ibu hamil usia lebih dari 35 tahun dimana jika ada DS akan dilakukan terminasi kehamilan [13], [14]. Insiden kelahiran anak dengan DS meningkat seiring usia dari ibu, namun terkait tingginya angka fertilitas pada Wanita muda, maka kemungkinan

memiliki anak DS akan meningkat seiring umur dan lebih dari 80% anak DS lahir pada ibu kurang dari 35 tahun [15]. Penelitian ini mendapatkan data yang sama tapi kemungkinan terkait dari cara menentukan sampel.

Kelainan refraksi yang paling banyak pada penelitian ini adalah miopia, diikuti hipermetropia dan astigmatisme. Beberapa penelitian mendapatkan hasil yang berbeda. Penelitian di Italia oleh Valentini dkk [14] dan Hashemi [16] melaporkan angka astigmatisme lebih banyak. Pada penelitian Valentini dkk [14] prevalensi astigmatisme (20,31%), hipermetropia (16,51%) dan miopia (12,19%) dan penelitian Hashemi [16] astigmatisme (14,9%), hipermetropia (4,6 %) dan miopia (11,7%). Sedangkan Kranjc [8] di Slovenia melaporkan hyperopia lebih banyak yaitu 36,9%, diikuti astigmatisme 29,2%, myopia 24,6%. Penelitian Terai dkk [12] di Jepang mendapatkan hipermetropia lebih banyak pada saat infant dan menjadi myopia saat remaja. Perbedaan kelaianan refraksi yang dilaporkan terutama tergantung dengan kriteria/ definisi dan pengelompokan yang digunakan. Kelaianan refraksi yang terjadi pada DS umumnya disebabkan karena perbedaan perkembangan visual dibandingkan anak dengan tumbuh kembang yang normal, terutama dalam kemampuan akomodasi. Proses emetropisasi pada tahun awal kehidupan anak DS juga berbeda, dimana kelaianan refraksi yang ada akan tetap dan tidak menghilang seperti hipermetropia dan astigmatisme obliq [17].

Kelainan refraksi secara signifikan lebih banyak pada anak lebih dari 6 tahun, dimana meningkat seiring peningkatan umur [14]. Dengan mengetahui kelaianan refraksi dan strabismus dari usia dini akan membantu mencegah terjadinya amblyopia dan memicu perkembangan visus normal [18]. Sehingga direkomendasikan pemeriksaan mata pada usia 6 bulan, pemeriksaan rutin tiap tahun pada anak dibawah 5 tahun, setiap 2 tahun pada anak usia 6-13 tahun dan setiap 3 tahun pada anak usia 14-21 tahun [19].

Penelitian ini tidak mendapatkan data tentang gangguan tumbuh kembang lainnya seperti gangguan autism, tingkah laku, gangguan bicara, nilai Intelegency Question yang relevan dengan DS. Selain itu data tentang penyakit sistemik lain yang menyertai juga tidak lengkap.

IV. KESIMPULAN

Kelainan refraksi banyak didapatkan pada anak Down Syndrome yaitu lebih dari 90% dan setengahnya dengan anisometropia. Walaupun pemeriksaan refraksi pada anak DS bukan hal yang mudah untuk dilakukan namun dengan melakukan pemeriksaan refraksi lebih awal, dan melakukan penanganan yang tepat, maka kualitas hidup anak DS dapat ditingkatkan dengan memberikan penglihatan yang lebih baik.

UCAPAN TERIMA KASIH

Penelitian ini dapat terlaksana atas dukungan berbagai pihak. Pada kesempatan ini penulis mengucapkan terima kasih yang sebesar-besarnya pada Rektor Universitas Udayana beserta jajarannya. Ketua LPPM Universitas Udayana beserta jajarannya, Ketua POTADS Bali dan Kuncup Bunga atas dukungan yang diberikan. Selain itu tidak lupa penulis mengucapkan terima kasih pada Ketua Program Studi Ilmu Kesehatan Mata Universitas Udayana serta semua residen peserta Program Pendidikan Dokter Spesialis Ilmu Kesehatan Mata Universitas Udayana yang membantu terlaksananya penelitian ini.

DAFTAR PUSTAKA

- [1] "About Down Syndrome | National Down Syndrome Society (NDSS)." Accessed: Dec. 18, 2023. [Online]. Available: <https://ndss.org/about>
- [2] United Nations, "World Down Syndrome Day," United Nations. Accessed: Mar. 23, 2024. [Online]. Available: <https://www.un.org/en/observances/down-syndrome-day>
- [3] Kepala Badan Penelitian dan Pengembangan Kesehatan Kementerian Kesehatan RI, "Laporan Nasional Riskesdas 2018," 2018.
- [4] M. Al-Biltagi, "Down syndrome from Epidemiologic Point of View," *EC Paediatr.*, vol. 2, no. 1, pp. 82–91, Sep. 2015.
- [5] American Academy of Ophthalmology, *Basic and Clinical Science Course, Section 06: Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. 2024.
- [6] A. Ugurlu and E. Altinkurt, "Ophthalmologic Manifestations and Retinal Findings in Children with Down Syndrome," *J. Ophthalmol.*, vol. 2020, pp. 1–6, Feb. 2020, doi: 10.1155/2020/9726261.
- [7] A. Ljubic *et al.*, "Systemic and Ophthalmic Manifestations in Different Types of Refractive Errors in Patients with Down Syndrome," *Medicina (Mex.)*, vol. 58, no. 8, p. 995, Jul. 2022, doi: 10.3390/medicina58080995.

- [8] B. Stirn Kranjc, "Ocular Abnormalities and Systemic Disease in Down Syndrome: Retrospective clinical study, University Eye Hospital, Ljubljana, Slovenia," *Strabismus*, vol. 20, no. 2, pp. 74–77, Jun. 2012, doi: 10.3109/09273972.2012.680234.
- [9] B. Chicoine, A. Rivelli, V. Fitzpatrick, L. Chicoine, G. Jia, and A. Rzhetsky, "Prevalence of Common Disease Conditions in a Large Cohort of Individuals With Down Syndrome in the United States," *J. Patient-Centered Res. Rev.*, vol. 8, no. 2, pp. 86–97, Apr. 2021, doi: 10.17294/2330-0698.1824.
- [10] A. Makateb, H. Hashemi, A. Farahi, S. Mehravaran, M. Khabazkhoob, and S. Asgari, "Ocular alignment, media, and eyelid disorders in Down syndrome," *Strabismus*, vol. 28, no. 1, pp. 42–48, Jan. 2020, doi: 10.1080/09273972.2019.1699582.
- [11] L. Postolache, "Abnormalities of the Optic Nerve in Down Syndrome and Associations With Visual Acuity," *Front. Neurol.*, vol. 10, p. 633, Jun. 2019, doi: 10.3389/fneur.2019.00633.
- [12] T. Terai *et al.*, "Ocular findings in Japanese children with Down syndrome: the course of visual acuity and refraction, and systemic and ocular anomalies," *Clin. Ophthalmol.*, vol. Volume 12, pp. 1637–1643, Aug. 2018, doi: 10.2147/OPHTH.S169107.
- [13] S. E. Antonarakis *et al.*, "Down syndrome," *Nat. Rev. Dis. Primer*, vol. 6, no. 1, p. 9, Feb. 2020, doi: 10.1038/s41572-019-0143-7.
- [14] D. Valentini *et al.*, "Medical conditions of children and young people with Down syndrome," *J. Intellect. Disabil. Res.*, vol. 65, no. 2, pp. 199–209, Feb. 2021, doi: 10.1111/jir.12804.
- [15] M. Kazemi, M. Salehi, and M. Kheirollahi, "Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives," *Int J Mol Cell Med*, vol. 5, no. 3, pp. 125–133, Aug. 2016.
- [16] H. Hashemi, S. Mehravaran, S. Asgari, and F. D. Nasrabadi, "Refractive and Vision Status in Down Syndrome: A Comparative Study," *Turk. J. Ophthalmol.*, vol. 51, no. 4, pp. 199–205, Aug. 2021, doi: 10.4274/tjo.galenos.2020.52959.
- [17] C. De Weger, N. Boonstra, and J. Goossens, "Bifocals reduce strabismus in children with Down syndrome: Evidence from a randomized controlled trial," *Acta Ophthalmol. (Copenh.)*, vol. 98, no. 1, pp. 89–97, Feb. 2020, doi: 10.1111/aos.14186.
- [18] E. Stephen, J. Dickson, A. D. Kindley, C. C. Scott, and P. M. Charleton, "Surveillance of vision and ocular disorders in children with Down syndrome," *Dev. Med. Child Neurol.*, vol. 49, no. 7, pp. 513–515, Jul. 2007, doi: 10.1111/j.1469-8749.2007.00513.x.
- [19] M. J. Bull and the Committee on Genetics, "Health Supervision for Children With Down Syndrome," *Pediatrics*, vol. 128, no. 2, pp. 393–406, Aug. 2011, doi: 10.1542/peds.2011-1605.