



DISTROFI KORNEA UNILATERAL: LAPORAN KASUS

Deitra Rifqah Oktaviani^{1*}, Oktarina Nila Juwita², Meriana Rasyid³

¹Program Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran Universitas Tarumanagara, Jakarta, Indonesia

²Departemen Oftalmologi, RSUD R.A.A Soewondo Pati, Jawa Tengah, Indonesia

³Departemen Oftalmologi, Fakultas Kedokteran Universitas Tarumanagara, Jakarta, Indonesia
deitrarif@gmail.com

Abstrak

Secara global, prevalensi distrofi kornea bervariasi berdasarkan wilayah dan etnis dari 1,3% hingga 4%. Varian yang paling umum, *Fuchs endothelial corneal dystrophy* (FECD), diperkirakan memengaruhi sekitar 7,33% populasi dewasa (> 30 tahun) di seluruh dunia, dengan 300 juta pada tahun 2020 dan diperkirakan akan meningkat sebesar 41,7% menjadi 415 juta individu pada tahun 2050. Distrofi kornea biasanya bersifat bilateral, simetris, progresif dan tidak terkait dengan faktor lingkungan ataupun sistemik. Kami melaporkan kasus distrofi kornea unilateral yang didiagnosis secara klinis pada wanita berusia 18 tahun dengan gejala ringan seperti mata kering dan berair. Pada pemeriksaan klinis, visus tanpa bantuan pada kedua mata adalah 6/6. Hasil pemeriksaan *slit-lamp* didapatkan kornea menunjukkan kekeruhan difus, multipel, bulat hingga granular, seperti *breadcrumbs* yang melibatkan sub-epitel hingga stroma dalam. Diagnosis distrofi kornea unilateral ditegakkan secara klinis melalui temuan klinis. Pasien tidak memiliki riwayat penyakit yang memungkinkan kondisinya rentan terhadap infeksi, dan pemeriksaan fisik juga tidak menunjukkan tanda-tanda peradangan. Pemeriksaan histopatologi dan genetik diperlukan untuk klasifikasi kasus distrofi kornea secara spesifik.

Kata Kunci: Distrofi kornea, Distrofi kornea unilateral, Dewasa muda

Abstract

Globally, the prevalence of corneal dystrophy varies by region and ethnicity from 1.3% to 4%. The most common variant, *Fuchs endothelial corneal dystrophy* (FECD), is estimated to affect approximately 7.33% of the adult population (>30 years) worldwide, with 300 million individuals in 2020 and projected to increase by 41.7% to 415 million individuals by 2050. Corneal dystrophy is usually bilateral, symmetrical, progressive, and unrelated to environmental or systemic factors. We report a case of unilateral corneal dystrophy diagnosed clinically in an 18-year-old woman with mild symptoms such as dry eyes and watery eyes. On clinical examination, unaided vision in both eyes was 6/6. Slit-lamp examination revealed diffuse, multiple, round-to-granular, breadcrumb-like opacities in the cornea involving the subepithelium and deep stroma. The diagnosis of unilateral corneal dystrophy was made clinically based on clinical findings. The patient has no history of medical conditions that would predispose him to infection, and a physical examination reveals no signs of inflammation. Histopathological and genetic examinations are necessary to specifically classify the case of corneal dystrophy.

Keywords: Corneal dystrophy, Unilateral corneal dystrophy, Young adult

@Jurnal Ners Prodi Sarjana Keperawatan & Profesi Ners FIK UP 2025

*Corresponding author : Deitra Rifqah Oktaviani

Email : deitrarif@gmail.com

PENDAHULUAN

Distrofi kornea (*corneal dystrophy* [CD]), suatu kelompok kelainan kornea primer yang umumnya diturunkan secara hereditas (Lin et al., 2016; Sacchetti et al., 2016). Penyakit ini dapat menyebabkan gangguan penglihatan progresif dan pada kasus yang lebih parah dapat mengakibatkan kebutaan. CD biasanya bersifat bilateral, seringkali simetris, progresif lambat dan tidak terkait dengan faktor lingkungan dan sistemik. Namun, terdapat penyimpangan terhadap gambaran khas distrofi karena tidak semua distrofi diturunkan, bilateral, bilateral simetris, atau berhubungan dengan pengendapan zat abnormal pada berbagai lapisan kornea (Singh et al., 2021).

Secara global, beban kondisi ini signifikan, dengan prevalensi dan sub tipe spesifik yang bervariasi berdasarkan wilayah dan etnis dari 1,3% hingga 4% (Bagewadi & Daigawane, 2023). Varian yang paling umum, *Fuchs endothelial corneal dystrophy* (FECD), diperkirakan memengaruhi sekitar 7,33% populasi dewasa di seluruh dunia, dan proporsi ini diproyeksikan akan terus meningkat seiring bertambahnya usia dan harapan hidup populasi global. Sekitar 300 juta individu > 30 tahun mengalami FECD di tahun 2020 dan diperkirakan jumlah ini akan meningkat sebesar 41,7% menjadi 415 juta individu di tahun 2050 (Aiello F et al., 2022; Garlich J, 2022).

Beberapa negara melaporkan jumlah CD yang bervariasi diberbagai lokasi geografis di antaranya 12,6% di Jepang dan 23,2% di Prancis (Abreu et al., 2012). Populasi Amerika Utara menunjukkan tingkat prevalensi tertinggi yang terdokumentasi, mencapai 21,62% di komunitas terpencil, meskipun angka ini dipengaruhi oleh efek pendiri genetik di wilayah geografis tertentu. Populasi Eropa dan Asia umumnya menunjukkan tingkat prevalensi FECD yang lebih rendah secara keseluruhan, dengan dominasi perempuan yang signifikan (rasio peluang: 2,22) diamati di seluruh populasi yang diteliti (Aiello F et al., 2022).

Negara-negara Asia menunjukkan tingkat prevalensi yang sangat tinggi untuk sub tipe distrofi kornea tertentu, terutama yang terkait dengan mutasi gen yang diinduksi faktor pertumbuhan transformasi beta (TGFB1). Prevalensi distrofi kornea granular tipe 2 (GCD2) sangat umum di Asia Timur, terutama di Korea dengan prevalensi sebesar 98,6% pada tahun 2006-2013 (Song JS et al., 2015) dan Jepang sebesar 72% (Fujiki N et al., 2001). Sebuah studi di Korea Selatan melaporkan prevalensi varian TGFB1 p.R124H terkait GCD2 sebesar 291,3 per 100.000 individu (Park JE et al., 2021).

Di Indonesia, data epidemiologi komprehensif mengenai distrofi kornea masih terbatas, meskipun bukti yang tersedia menunjukkan pola yang konsisten dengan tren yang lebih luas di Asia. Studi dari Indonesia menunjukkan bahwa penyakit kornea berkontribusi signifikan terhadap gangguan

penglihatan, dengan patologi kornea menyumbang 8% dari kasus kebutaan dan gangguan penglihatan berat pada anak-anak (Muhit M et al., 2018). Pasien Indonesia yang menderita distrofi kornea sering kali datang pada stadium lanjut akibat keterlambatan diagnosis dan terbatasnya akses terhadap perawatan spesialis, sehingga banyak kasus memerlukan transplantasi kornea sebagai intervensi utama ketimbang penanganan konservatif lebih dini.

Studi ini menyoroti pentingnya pemahaman mengenai distrofi kornea karena penyakit ini dapat menyebabkan kebutaan. Studi ini melaporkan kasus distrofi kornea unilateral yang didiagnosis secara klinis pada wanita berusia 18 tahun.

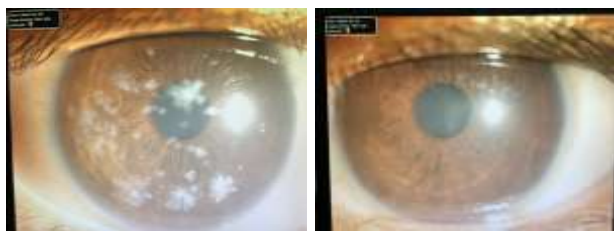
METODE

Studi ini berbasis laporan kasus retrospektif yang menganalisa rekam medis pasien di RSUD R.A.A Soewondo Pati. Data diperoleh dari riwayat pasien, pemeriksaan klinis, temuan diagnostik, dan hasil pengobatan. Studi ini telah mendapatkan persetujuan pasien dan RS dengan memastikan anonimitas pasien.

LAPORAN KASUS

Seorang pasien usia 18 tahun datang ke poliklinik dengan keluhan mata kanan menjadi berbintik-bintik putih. Sekitar 1 bulan yang lalu, pasien mulai merasakan kedua matanya sering berair, gatal, dan kering; terutama ketika pasien sedang mengendarai motor. Keluhan mata merah buram, penglihatan buram buram. Pasien sehari-hari mengendarai motor tanpa pelindung mata. Pasien tidak pernah mengalami hal serupa sebelumnya, dan sejauh ini tidak ada anggota keluarga yang pernah mengalami keluhan serupa.

Pada pemeriksaan klinis, visus tanpa bantuan pada kedua mata adalah 6/6. Pada pemeriksaan *slit lamp*, kornea menunjukkan kekeruhan difus, multipel, bulat hingga granular, seperti *breadcrumbs* yang melibatkan sub-epitel hingga stroma dalam. Pemeriksaan segmen anterior menunjukkan kornea kiri jernih, tanpa kelainan. Tekanan intraokular adalah 18 mmHg pada mata kanan dan 16 mmHg pada mata kiri. Lensa bilateral dan struktur segmen posterior mata lainnya berada dalam batas normal. Pemeriksaan fundus bilateral tidak menunjukkan adanya kelainan. Pengujian imunohistokimia, mikroskop cahaya atau pengujian genetik tidak dilakukan karena pasien tidak memberikan persetujuan untuk prosedur tersebut. Namun gambaran klinis kekeruhan seperti remah roti sangat mencurigakan terhadap *Granular Corneal Dystrophy* (GCD). Pemeriksaan fluorescent di dapatkan hasil negative (-). Pasien disarankan untuk menjalani observasi rutin dan diberikan terapi suportif seperti *artificial tears* dan mikronutrien termasuk antioksidan dan lutein.



Gambar 1. Temuan Pemeriksaan *Slit-lamp* pada Mata Kanan dan Kiri

PEMBAHASAN

Distrofi kornea adalah sekelompok penyakit kornea primer progresif yang umum terjadi. Distrofi kornea biasanya didefinisikan sebagai kelainan kornea yang langka dan hereditas (Lin et al., 2016). Presentasi khas distrofi kornea bersifat bilateral, sering kali simetris, progresif lambat, dan tidak terkait dengan faktor lingkungan dan sistemik. Namun, beberapa kasus, seperti dalam kasus kami, ada penyimpangan dari deskripsi khas. Dalam kasus kami, hal ini adalah unilateralitas penyakit (Singh et al., 2021). Akan tetapi, insidensi pasti dari distrofi kornea unilateral tidak diketahui karena kurangnya pelaporan. Sebelumnya, klasifikasi distrofi kornea terutama didasarkan pada lokasi kekeruhan kornea dan karakteristik fenotipe. *International Committee for Classification of Corneal Dystrophy* (IC3D) mengembangkan sistem klasifikasi baru berdasarkan berbagai lapisan kornea yang terpengaruh : 1) CD anterior meliputi distrofi membran basal anterior (ABMD) dan distrofi epitel Meesman; 2) CD stroma meliputi distrofi Reis-Bueckler, distrofi sarang lebah, distrofi kisi, distrofi granular, distrofi Avellino, distrofi makula, distrofi kristal Schnyder, distrofi Fleck, dan distrofi stroma hereditas kongenital; 3) CD endotel meliputi distrofi Fuch, distrofi endotel hereditas kongenital, dan distrofi polimorf posterior (Bourges, 2017; Singh et al., 2021).

Meskipun CD telah diteliti oleh banyak dokter mata di seluruh dunia, mekanismenya masih belum jelas dalam banyak kasus (Lin et al., 2016). Definisi distrofi kornea bergantung pada lapisan kornea mana yang terpengaruh. Perubahan protein menyebabkan endapan di dalam sel-sel kornea, yang menyebabkan hasil pemeriksaan penglihatan yang abnormal. Pola-pola distrofi mencakup distrofi granular, kisi, gelatin, dan makula, antara lain. Karena stroma adalah bagian kornea yang paling tebal, dan karenanya, yang paling bertanggung jawab atas transparansi dan refraksi cahaya, akumulasi endapan yang sering ditemukan pada CD mengganggu refraksi, sehingga menyebabkan hilangnya ketajaman penglihatan (Sridhar, 2018).

Distrofi kornea sering kali asimtomatik, kecuali lesi tersebut telah menyebabkan hilangnya penglihatan (Bourges, 2017). Namun, tingkat keparahan masing-masing jenis mungkin berbeda,

berkisar dari stabil seumur hidup hingga berprogresi cepat (Lin et al., 2016). Pasien simtomatik mengeluhkan nyeri mata, dengan atau tanpa kepekaan cahaya dan sensasi benda asing. Ini karena erosi kornea, atau pemisahan lapisan epitel skuamosa dari membran dasar anterior. Nyeri biasanya terjadi di pagi hari, setelah *drying* kornea di malam hari menyebabkan epitel mengelupas dan terangkat saat kelopak mata terbuka (Klintworth, 2009).

Diagnosis klinis CD didasarkan pada usia timbulnya (umumnya muda, sesuai dengan pasien kami) dan tampilan klinis kornea pada biomikroskopi *slit lamp*. Diagnosis hanya dikonfirmasi dengan pemeriksaan histopatologi, setelah PK (Weiss et al., 2015). Secara lebih spesifik, studi genetik dapat diperlukan untuk diagnosis. Pemeriksaan histopatologi diagnostik CD stroma meliputi hematoksin-eosin rutin dan pewarnaan histokimia khusus (Abreu et al., 2012). Diagnosis molekuler juga dapat digunakan untuk mengonfirmasi diagnosis dugaan distrofi kornea pada kasus yang terkait dengan fenotipe atipikal (dalam kasus kami, adanya distrofi unilateral) atau mengingat tidak adanya riwayat keluarga pada setiap kasus (Klintworth, 2009). Namun, sayangnya kami tidak dapat melakukan pemeriksaan ini karena pasien menolak untuk memberikan persetujuan.

Dalam oftalmologi, istilah "distrofi kornea" telah digunakan untuk merujuk pada sekelompok penyakit kornea bawaan yang biasanya bilateral, simetris, progresif lambat, dan tidak terkait dengan faktor lingkungan atau sistemik. Seiring bertambahnya pengetahuan, pengecualian terhadap masing-masing definisi ini telah dicatat (Weiss et al., 2015). *Epithelial basement membrane dystrophy* (EBMD) dan *central cloudy dystrophy of François* (CCDF) kemungkinan besar merupakan kondisi degeneratif daripada kondisi keturunan pada sebagian besar pasien. Distrofi kornea juga dapat bersifat unilateral secara klinis, misalnya, *posterior polymorphous corneal dystrophy* (PPCD). Perubahan sistemik terkadang terlihat seperti pada distrofi kornea Schnyder (SCD), di mana hiperkolesterolemia umum terjadi (Weiss et al., 2015). Dalam kasus kami, kasus tidak dapat diklasifikasikan secara genetik karena terbatasnya data.

Karena presentasinya yang atipikal, diagnosis banding seperti infeksi dan erosi kornea perlu dipertimbangkan pada pasien kami. Akan tetapi, pasien kami tidak memiliki riwayat yang membuat kondisinya rentan terhadap infeksi, dan pemeriksaan fisik juga tidak menunjukkan tanda-tanda peradangan. Oleh karena itu, distrofi kornea didiagnosis secara klinis.

Pasien kami hanya diberikan tindakan simtomatik karena bukti berikut. Pada pasien yang asimtomatik atau kasus CD ringan, tindak lanjut rutin dengan dokter dianjurkan bila ada keluhan mata terkait perkembangan penyakit. Distrofi

epitel umumnya terlihat sebagai erosi kornea, terutama di pagi hari, karena peningkatan pengelupasan epitel dari pengeringan kornea malam hari. Penatalaksanaan simptomatik untuk erosi kornea berulang dimulai dengan pemberian *artificial teras* untuk mengurangi friksi yang disebabkan oleh kedipan, sehingga mencegah pengelupasan epitel. Lubrikan hipertonik malam hari dapat membantu mengurangi gesekan serta mengurangi edema kornea di ruang intraseluler. NSAID dapat membantu mengurangi rasa sakit, serta membalut lensa kontak (Klintworth, 2009). Pada pasien dengan erosi yang lebih parah, keratektomi superfisial, pungsi stroma anterior, dan keratektomi fototerapi adalah pilihan pengobatan. CD yang melibatkan stroma dan lapisan endotel kemungkinan besar dapat menyebabkan hilangnya ketajaman visual. CD stroma mungkin memerlukan tindakan invasif seperti keratoplasti (Ashena et al., 2023).

Distrofi merupakan penyakit progresif, cepat atau lambatnya perkembangannya bergantung pada jenis genetik. Komplikasi akibat CD dapat timbul akibat penyakit yang tidak diobati, yaitu perburukan penglihatan dan erosi kornea hingga keratitis sekunder. Namun, bila mendapatkan pengobatan, maka risiko terkait pengobatan selalu ada, yaitu risiko infeksi, penolakan *graft*, dan kegagalan pengobatan (Abreu et al., 2012; Klintworth, 2009). Dilaporkan bahwa penolakan *graft* dapat terjadi hingga 35% pasien distrofi kornea dalam waktu satu tahun (Sharif & Casey, 1991).

SIMPULAN

Kami telah melaporkan sebuah kasus distrofi kornea pada pasien wanita 18 tahun. Diagnosis distrofi kornea unilateral ditegakkan secara klinis melalui temuan klinis tidak memiliki riwayat yang membuat kondisinya rentan terhadap infeksi, dan pemeriksaan fisik juga tidak menunjukkan tanda-tanda peradangan. Pemeriksaan histopatologi dan genetik diperlukan untuk klasifikasi kasus distrofi kornea secara spesifik, terutama pada kasus atipikal.

DAFTAR PUSTAKA

Abreu, E. B., Novaes, G. A., Fernandes, B. F., Odashiro, P. R. P., Odashiro, A. N., Parizotto, I. de O. L., & Burnier Jr., M. N. (2012). Corneal stromal dystrophies: A clinical pathologic study. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia*, 75, 390–393. <https://doi.org/10.1590/S0004-27492012000600003>

Aiello, F., Gallo Afflitto, G., Ceccarelli, F., Cesareo, M., & Nucci, C. (2022). Global Prevalence of Fuchs Endothelial Corneal Dystrophy (FECD) in Adult Population: A Systematic Review and Meta-Analysis.

Journal of ophthalmology, 2022, 3091695. <https://doi.org/10.1155/2022/3091695>

Ashena, Z., Nistrata, M., & Tavassoli, S. (2023). Management of Stromal Corneal Dystrophies; Review of the Literature with a Focus on Phototherapeutic Keratectomy and Keratoplasty. *Vision*, 7(1), Article 1. <https://doi.org/10.3390/vision7010022>

Bagewadi, R., & Daigawane, S. (2023). Granular Corneal Dystrophy Type 2 in a Middle-aged Male. *JOURNAL OF CLINICAL AND DIAGNOSTIC RESEARCH*. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2023/61192.17294>

Bourges, J.-L. (2017). Corneal dystrophies. *Journal Français d'Ophthalmologie*, 40(6), e177–e192. <https://doi.org/10.1016/j.jfo.2017.05.003>

Fujiki, K., Nakayasu, K., & Kanai, A. (2001). Corneal dystrophies in Japan. *Journal of Human Genetics*, 46, 431–435. <https://doi.org/10.1007/s100380170041>

Garlich, J. (2022). How common is Fuchs' corneal dystrophy? — Weekly Glance. *Eyes on Glance* [serial online]. https://glance.eyesoneyecare.com/stories/2022-12-27/treat-uveitis-without-steroids-weekly-glance/?utm_medium=eoe:infinite-scroll

Klintworth, G. K. (2009). Corneal dystrophies. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 4(1), 7. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-4-7>

Lin, Z.-N., Chen, J., & Cui, H.-P. (2016). Characteristics of corneal dystrophies: A review from clinical, histological and genetic perspectives. *International Journal of Ophthalmology*, 9(6), 904–913. <https://doi.org/10.18240/ijo.2016.06.20>

Muhit, M., Karim, T., Islam, J., Hardianto, D., Muhiddin, H. S., Purwanta, S. A., Suhardjo, S., Widyandana, D., & Khandaker, G. (2018). The epidemiology of childhood blindness and severe visual impairment in Indonesia. *The British Journal of Ophthalmology*, 102(11), 1543–1549. <https://doi.org/10.1136/bjophthalmol-2017-311416>

Park, J.E., Yun, A.A., Roh, E.Y., Yoon, J.H., Shin, S., Ki, C.S. (2021). Prevalence of granular corneal dystrophy type 2-related TGFBI p.R124H variant in a South Korean population. *Molecular Vision*, 27, 283–287. <http://www.molvis.org/molvis/v27/283>

Sacchetti, M., Macchi, I., Tiezzi, A., La Cava, M., Massaro-Giordano, G., & Lambiase, A. (2016). Pathophysiology of Corneal Dystrophies: From Cellular Genetic Alteration to Clinical Findings. *Journal of Cellular Physiology*, 231(2), 261–269. <https://doi.org/10.1002/jcp.25082>

Sharif, K. W., & Casey, T. A. (1991). Penetrating keratoplasty for keratoconus: Complications

- and long-term success. *British Journal of Ophthalmology*, 75(3), 142–146.
<https://doi.org/10.1136/bjo.75.3.142>
- Singh, S., Das, S., Kannabiran, C., Jakati, S., & Chaurasia, S. (2021). Macular Corneal Dystrophy: An Updated Review. *Current Eye Research*, 46(6), 765–770.
<https://doi.org/10.1080/02713683.2020.1849727>
- Song, J. S., Lim, D. H., Chung, E. S., Chung, T. Y., & Ki, C. S. (2015). Mutation Analysis of the TGFBI Gene in Consecutive Korean Patients With Corneal Dystrophies. *Annals of laboratory medicine*, 35(3), 336–340.
<https://doi.org/10.3343/alm.2015.35.3.336>
- Sridhar, M. S. (2018). Anatomy of cornea and ocular surface. *Indian Journal of Ophthalmology*, 66(2), 190–194.
https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_646_17
- Weiss, J. S., Møller, H. U., Aldave, A. J., Seitz, B., Bredrup, C., Kivelä, T., Rapuano, C. J., Nischal, K. K., Kim, E. K., Sutphin, J., Busin, M., Kinoshita, S., & Lisch, W. (2015). *IC3D Classification of Corneal Dystrophies—Edition 2*. 34(2).