



Diagnosis dan Penanganan Kraniosinostosis

Anak Agung Ngurah Bagus Satya Sueningrat
Fakultas Kedokteran dan Ilmu Kesehatan Universitas Warmadewa, Denpasar, Indonesia

ABSTRAK

Kraniosinostosis mengacu pada penutupan prematur satu atau lebih sutura tulang tengkorak. Akibatnya terjadi deformitas bentuk kepala karena kompensasi pertumbuhan sejajar dengan sutura yang menyatu. Insiden kraniosinostosis primer sekitar 1 per 2.000 kelahiran; penyebabnya sebagian besar belum diketahui. Diagnosis berdasarkan gambaran klinis yaitu mengecilnya ukuran tengkorak dan adanya perubahan bentuk tengkorak seiring dengan fusi sutura.

Kata kunci: Deformitas, kraniosinostosis

ABSTRACT

Craniosynostosis refers to the premature closure of one or more sutures that normally divide the skull bones. The result is a deformity of the head shape due to compensated growth parallel to the fused sutures. The incidence of primary craniosynostosis is approximately 1 per 2,000 births and the cause is mostly still unknown. Diagnosis is based on clinical features of skull size decrease and changes in skull shape with suture fusion.

Anak Agung Ngurah Bagus Satya Sueningrat. Diagnosis and Management of Craniosynostosis

Keywords: Craniosynostosis, deformity

Pendahuluan

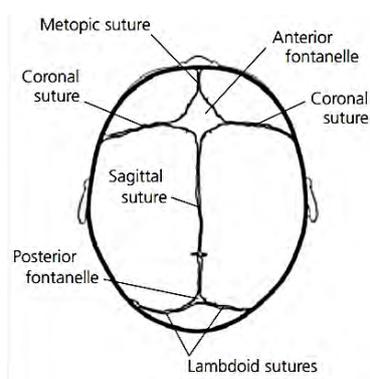
Kraniosinostosis adalah penutupan dini satu atau lebih sutura kranial, kelainan ini biasanya didapatkan bersamaan dengan anomali lainnya. Istilah kraniosinostosis pertama diperkenalkan oleh Virchow, mengacu pada penutupan dini satu atau lebih sutura kranial; terjadi gangguan pertumbuhan perpendikuler tengkorak terhadap sutura. Keadaan ini biasanya tampak saat lahir dan dapat bersamaan dengan anomali lain.¹

Insiden kraniosinostosis primer sekitar 1 per 2.000 kelahiran.² Penyebabnya sebagian besar belum diketahui. Sindrom genetik merupakan penyebab pada 10-20% kasus. Jenis paling sering adalah kraniosinostosis sagital, dengan perkiraan prevalensi 190 per 1.000.000 kelahiran dan rasio pria-wanita adalah 3,5:1. Pada sekitar 72% kasus bersifat sporadik; diikuti jenis kraniosinostosis koronal.³ Rasio laki-laki terhadap perempuan adalah 4:1 pada kraniosinostosis sagital dan 2:3 pada kraniosinostosis koronal. Sekitar 2% kasus kraniosinostosis sagital bersifat familial. Kelahiran kembar, ibu yang merokok, dan hamil di usia tua dianggap sebagai faktor risiko.⁴

Alamat Korespondensi email: dr.agungsatya@gmail.com

Anatomi

Tengkorak dibentuk oleh tulang-tulang yang saling berhubungan dengan perantara sutura. Tulang tengkorak terdiri dari tiga lapisan, yaitu tabula eksterna, diploe, dan tabula interna. Pada orang dewasa ketebalan tulang tengkorak bervariasi antara 3 milimeter hingga 1,5 sentimeter, bagian paling tipis terdapat di daerah pterion dan bagian paling tebal di daerah protuberantia eksterna. Pada bayi cukup bulan, tulang tengkorak sudah terbentuk dengan baik dipisahkan oleh jaringan ikat, sutura, dan fontanel.⁴



Gambar 1. Sutura dan fontanel di tengkorak bayi baru lahir normal.⁴

Sutura merupakan tempat pertemuan 2 tulang. Sutura memungkinkan tulang tengkorak bayi dapat bergerak menyesuaikan dengan besar rongga serviks saat persalinan. Seiring pertumbuhan anak, sutura dapat mengakomodasi pertumbuhan otak. Otak anak akan bertambah besar 2 kali lipat hingga usia 2 tahun. Setelah usia 2 tahun sutura metopik biasanya mulai menutup, sutura sagital mulai menutup setelah usia 22 tahun, sutura koronal setelah 24 tahun, dan lambdoid setelah 26 tahun; sutura yang tidak menutup sepenuhnya hingga usia 40 tahun masih dianggap normal.^{4,5}

Definisi

Kraniosinostosis adalah penutupan dini satu atau lebih sutura kranial, biasanya didapatkan bersamaan dengan anomali lain.

Beberapa klasifikasi kraniosinostosis, yaitu: (1) berdasarkan penyebab; terdiri dari kraniosinostosis primer dan sekunder; (2) berdasarkan gejala; terdiri dari sindromik dan non-sindromik; (3) berdasarkan banyaknya sutura yang terlibat; terdiri dari *simple* dan *compound*; (4) berdasarkan letakkelainannya.^{1,6}



TINJAUAN PUSTAKA



Kraniosinostosis primer merujuk pada penutupan satu sutura atau lebih karena kelainan perkembangan tengkorak. Kraniosinostosis primer akibat abnormalitas intrinsik sutura kranial; dapat diklasifikasikan menurut sutura yang terkena, yaitu:^{1,6}

1. Brakhisefali: kepala terkompres dan datar akibat penutupan dini sutura koronal bilateral (sinostosis koronal).
2. Skafosefali: kepala memanjang dan sempit akibat penutupan dini sutura sagital (sinostosis sagital).
3. Plagiosefali: kepala tak seimbang atau serong akibat penutupan dini sutura koronal unilateral.
4. Trigonosefali: kening segitiga atau sempit akibat penutupan dini sutura frontal atau metopik.
5. Oksisefali, akrosefali, turrisefali: kepala runcing atau menjulang akibat penutupan dini semua sutura.

Kraniosinostosis sekunder adalah akibat kegagalan pertumbuhan dan pembesaran otak.

Diagnosis

Diagnosis kraniosinostosis dapat ditegakkan secara klinis didukung pemeriksaan radiologis. Umumnya pasien datang diantar orang tuanya dengan keluhan bentuk kepala tidak simetris. Anamnesis harus mencakup riwayat antenatal dan setiap paparan teratogenik karena obat-obatan seperti *natrium valproat* dan *fluconazole* dikaitkan dengan kejadian kraniosinostosis.^{2,7} Riwayat keluarga minimal 3 generasi harus ditanyakan; jika salah satu orang tua dan satu anak mengalami kraniosinostosis, anak berikutnya memiliki kemungkinan sebesar 50%, sedangkan jika kedua orang tua tidak mengalami kraniosinostosis tetapi memiliki dua anak dengan kraniosinostosis, kemungkinan anak berikutnya mengalami kelainan sebesar 25%.^{2,7}

Sebagian besar kraniosinostosis dapat terdeteksi saat pemeriksaan fisik. Keluhan awal yaitu tampak deformasi atau tidak simetrisnya tengkorak dan fitur wajah. Pemeriksaan objektif harus tetap dilakukan, mencakup pengukuran lingkaran kepala, pengukuran jarak *interpupillary*, *inner canthal*, dan *outer canthal*, panjang celah palpebra, serta panjang telinga dan filtrum. Palpasi tengkorak untuk menilai penutupan dini sutura juga membantu

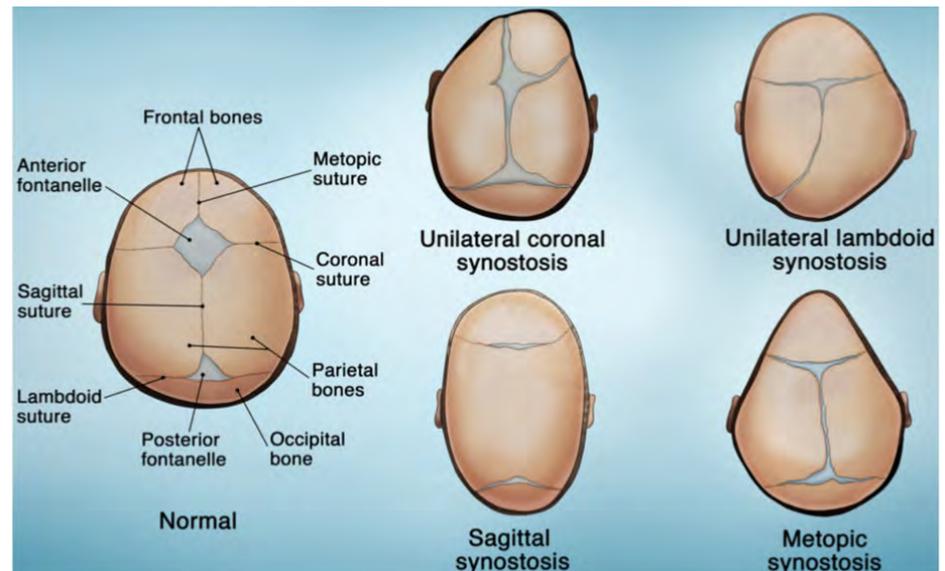
diagnosis.^{1,2}

Beberapa pemeriksaan klinis khusus diperlukan untuk menentukan apakah pasien mengalami kraniosinostosis nonsindromik atau sindromik. Pemeriksaan khusus tersebut di antaranya orbita yang kurang berkembang dan proptosis okular menonjol. Hipoplasia maksila dan hipertelorisme orbita merupakan

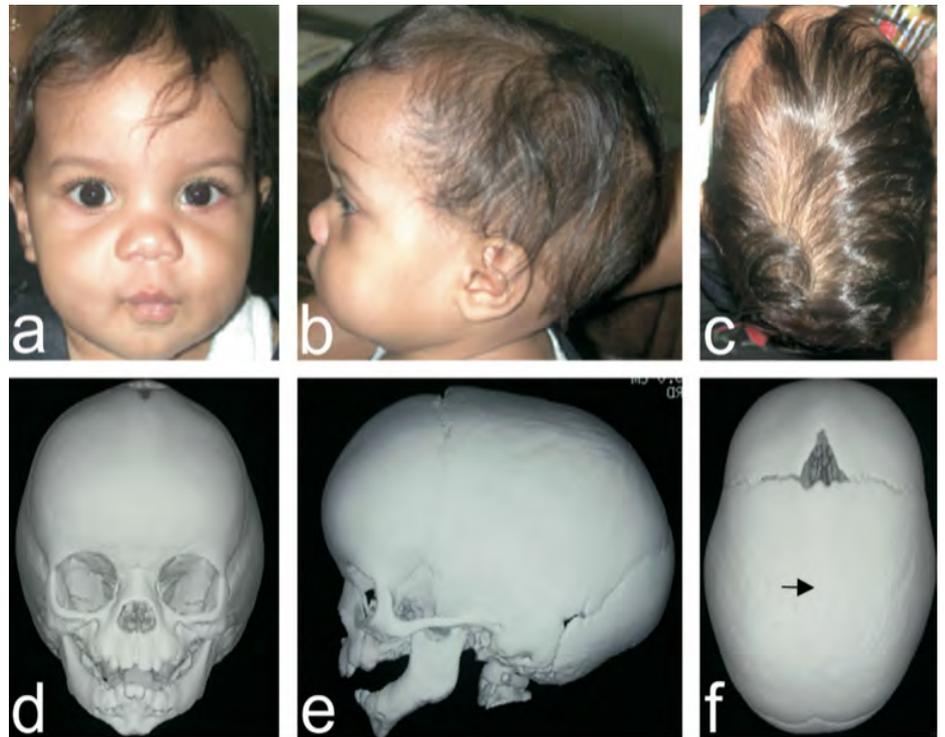
gambaran wajah khas pada *Crouzon syndrome*. Sindaktili jari ke-2, ke-3, dan ke-4 yang dapat menyatu dengan ibu jari dan jari ke-5 ditemukan pada *Apert syndrome*.²

Pemeriksaan Penunjang

Pemeriksaan foto polos kranial kurang efektif untuk mendiagnosis kraniosinostosis dibandingkan *CT scan 3D*.¹ Foto polos dapat



Gambar 2. Jenis-jenis kraniosinostosis berdasarkan sutura yang terkena.⁶



Gambar 3. Gambaran klinis pasien kraniosinostosis sagital. A. Klinis tampak anterior; B. Klinis tampak lateral; C. Klinis tampak superior; D. *CT scan 3D* tampak anterior; E. *CT scan 3D* tampak lateral; F. *CT scan 3D* tampak superior, panah menunjukkan sutura sagitalis yang mengalami kraniosinostosis.²



TINJAUAN PUSTAKA



memperlihatkan adanya penebalan sepanjang tepi sutura atau sklerosis dengan hilangnya lusensi sutura serta bentuk kepala mengalami deformasi.¹ Apabila terdapat peningkatan tekanan intrakranial dapat juga ditemukan gambaran alur pembuluh darah, pendataran sella tursika, dan adanya *impressiones digitatae* atau *cooper sign* (gambaran seperti bekas penekanan jari-jari akibat tekanan permukaan otak pada tengkorak).^{1,7} Meskipun pemeriksaan radiologis konvensional dapat memperlihatkan fusi sutura, temuan radiologis sering tidak dapat diandalkan pada usia tiga bulan pertama.^{1,7,8}

Ultrasonografi juga dapat mendiagnosis kraniosinostosis sejak di dalam kandungan. Namun, pemeriksaan ini hanya dilakukan pada kasus berat; tingkat sensitivitasnya meningkat dengan memeriksa sindaktili jari-jari untuk kasus kraniosinostosis sindromik.¹ Penggunaan *CT scan* merevolusi pemeriksaan radiologis untuk kraniosinostosis.⁹ *3D CT scan* merupakan uji diagnostik yang paling baik dengan sensitivitas 96%-100%. *3D CT scan* paling baik untuk diagnosis kraniosinostosis primer dan sekunder karena dapat memperlihatkan gambaran struktur tengkorak dengan lebih jelas, dapat melihat parenkim otak serta menilai adanya peningkatan tekanan intrakranial seperti gambaran hidrosefalus, imbibisi periventrikel, hilangnya gambaran sulkus serebri atau gambaran atrofi serebri yang mendasari proses kraniosinostosis. *CT scan* juga dapat mengidentifikasi penyebab morfologi kranial asimetris lainnya seperti gangguan subdural kronik.^{1,7,9}

Algoritma diagnostik (**Gambar 6**) merupakan alur pendekatan diagnostik kraniosinostosis. Pada anak dengan kranial asimetris yang dicurigai kraniosinostosis non-sindromik dapat digunakan pemeriksaan foto polos kranial terlebih dahulu. Jika ditemukan tanda-tanda kraniosinostosis atau meragukan dilanjutkan dengan pemeriksaan *3D CT scan*. Jika tidak ditemukan tanda-tanda kraniosinostosis pada foto polos, dapat dilakukan observasi klinis terlebih dahulu. Di sisi lain, pada kecurigaan kasus kraniosinostosis sindromik sebaiknya langsung dilakukan *3D CT scan* dan dievaluasi apakah memerlukan tindakan operasi atau observasi terlebih dahulu.^{8,9}

Penanganan

Penanganan terbaik adalah pembedahan

yang umumnya aman dengan morbiditas dan mortalitas rendah.¹ Terapi konservatif dan observasi tidak disarankan karena kraniosinostosis tidak dapat sembuh spontan. Penggunaan helm telah diusulkan pada kasus-kasus ringan, namun membatasi pertumbuhan tengkorak ke arah lain saat salah satu sutura menyatu akan membatasi perkembangan otak dan dapat mengorbankan perkembangan kognitif pasien, walaupun mungkin secara estetika berhasil baik.¹

Tujuan utama operasi adalah untuk memperbaiki deformitas kranial, mencegah perkembangan deformitas lebih lanjut, dan mencegah meningkatnya tekanan intrakranial.

Beberapa jenis operasi yang bisa dilakukan:

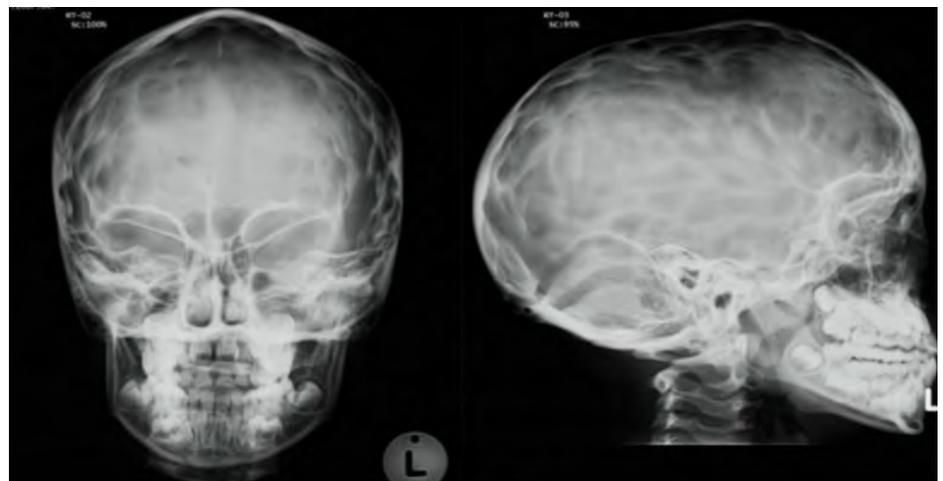
1. Operasi Terbuka

Keunggulan operasi terbuka adalah hasil bisa diprediksi dan didapatkan secara langsung, karena bentuk dan ukuran tengkorak yang diinginkan dapat ditetapkan intraoperatif. Namun, manipulasi tengkorak dapat mengganggu interaksi dural-kalvarial

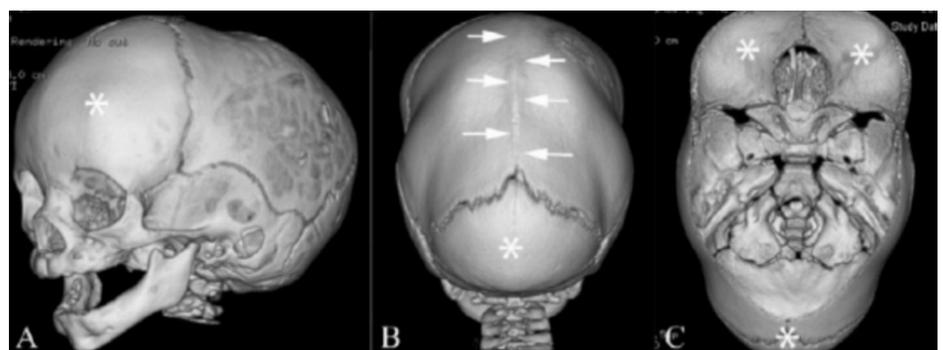
mengakibatkan pertumbuhan di masa depan tidak dapat diprediksi.¹

Masalah lain pada pembedahan, khususnya operasi terbuka adalah kehilangan darah. Hal itu merupakan salah satu alasan utama untuk menunda operasi terbuka sampai anak berusia lebih dewasa (6-12 bulan) dan mampu menolerir konsekuensi pembedahan. Penundaan dapat meningkatkan risiko komplikasi; hasil koreksi estetik optimal akan berkurang dengan bertambahnya usia terutama setelah usia 12 bulan. Namun, operasi terbuka setelah usia 6 bulan dikaitkan dengan penurunan tingkat operasi ulang dibandingkan dengan operasi terbuka sebelum usia 6 bulan, sebuah manfaat yang mungkin lebih besar daripada risiko perkembangan.¹

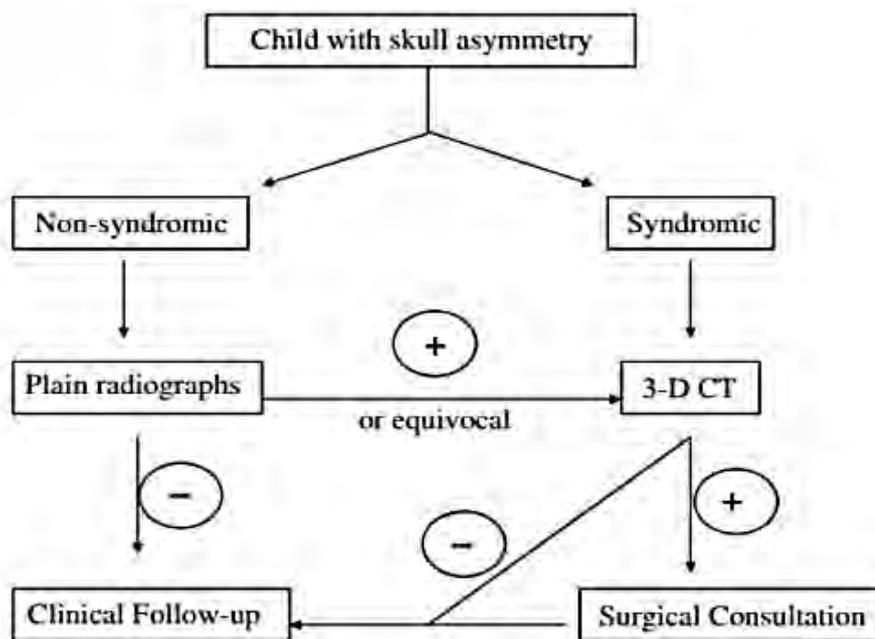
Operasi terbuka untuk kraniosinostosis nonsindromik, dapat dilakukan dengan *extended strip craniectomy*, yang telah menunjukkan hasil baik dan tingkat operasi ulang rendah.^{1,5} Beberapa penelitian telah menunjukkan bahwa renovasi kubah tengkorak memberikan hasil perkembangan



Gambar 4. Foto polos kranial tampak *impressiones digitatae*.¹



Gambar 5. *CT scan* 3D pasien kraniosinostosis sutura sagitalis.¹



Gambar 6. Algoritma diagnostik kraniosinostosis⁹

kognitif lebih baik daripada *extended strip craniectomy* dan tingkat operasi ulang juga lebih rendah, tetapi dengan kehilangan darah intraoperatif yang lebih banyak.^{1,5}

Kraniosinostosis sindromik memiliki kondisi-kondisi tambahan yang mengharuskan pembedahan terbuka, misalnya fusi beberapa sutura dan kelainan bentuk wajah kompleks yang sering tidak dapat dikoreksi secara endoskopi.¹ Operasi radikal memiliki hasil lebih baik karena tingkat kegagalan lebih rendah dan perkembangan kognitif yang lebih baik dibandingkan operasi minimal invasif.¹

2. Operasi Minimal Invasif

Studi prosedur minimal invasif sudah banyak dan menunjukkan bahwa prosedur endoskopi memiliki beberapa manfaat dibandingkan bedah terbuka. Beberapa manfaat tersebut, yaitu kehilangan darah dan kebutuhan transfusi yang berkurang, waktu pembedahan lebih singkat, perawatan rumah sakit lebih singkat yang berdampak pada biaya yang lebih efisien, dan tentunya sayatan lebih kecil.¹ Teknik ini diterapkan pada usia lebih dini daripada operasi terbuka, biasanya antara usia 3 dan 6 bulan, karena pertumbuhan otak yang cepat merupakan stimulator untuk pertumbuhan tengkorak pasca-operasi.¹ Metode ini mungkin tidak berlaku untuk pasien berusia lebih tua atau jika kelainannya lebih luas.¹



Gambar 7. Pasien dengan helm ortotik¹

Teknik endoskopi sebaiknya diikuti dengan penggunaan ortotik menggunakan helm, yang mengarahkan pertumbuhan tengkorak menjadi simetris dan bulat. Helm ini dapat disesuaikan untuk mengakomodasi pertumbuhan tengkorak, dan dapat menyesuaikan bentuk tengkorak.¹⁰⁻¹²

3. Metode Tambahan

Terdapat dua metode tambahan yang dapat digunakan bersamaan dengan operasi terbuka, yaitu *distraction osteogenesis* dan *spring-mediated surgery*. Kedua teknik ini membantu pembentukan kubah tengkorak agar lebih baik dibanding hanya dengan operasi saja dan hasilnya lebih dapat diprediksi.¹

Distraction osteogenesis adalah proses memisahkan dua bagian tulang yang memungkinkan tulang baru terbentuk di antara keduanya. Teknik ini dapat memprediksi perluasan kubah tengkorak dan perkembangan wajah.^{1,10} *Spring* akan tetap di tempatnya sampai hasil yang diinginkan tercapai. Prosedur ini efektif dan aman, serta memiliki beberapa keunggulan seperti waktu operasi singkat, kehilangan darah lebih sedikit, dan tidak memerlukan *bone grafting*.¹ Namun, prosedur ini memerlukan operasi kedua untuk mencabut *spring*, risiko infeksi meningkat, risiko dislokasi alat dapat berdampak pada lama rawat di RS, serta dapat terjadi kebocoran cairan serebrospinal akibat robeknya dura.^{1,10} *Spring-mediated surgery* merupakan metode penanaman pegas yang dapat dibentangkan, pegas tersebut akan membantu memberikan dorongan terus-menerus di bagian osteotomi atau sutura yang memungkinkan kubah tengkorak mengembang seiring pertumbuhan pasien. Jenis pegas berdasarkan usia pasien, ketebalan tulang, dan kerasnya deformitas. Metode ini memiliki keuntungan waktu operasi lebih cepat dan kebutuhan transfusi rendah. Namun, diperlukan operasi lanjutan untuk melepas pegas; umumnya dilakukan 3 bulan setelah pemasangan.^{1,10}

Prognosis

Prognosis kraniosinostosis bergantung jenisnya. Umumnya, kraniosinostosis nonsindromik memiliki prognosis sangat baik, pasien dapat menjalani kehidupan normal, tingkat komplikasi, kekambuhan, dan pembedahan kembali sangat rendah. Secara estetika juga hasilnya baik.^{1,3}

Kraniosinostosis sindromik memiliki banyak gejala yang dapat memperburuk prognosis dibandingkan kraniosinostosis non-sindromik, yaitu risiko lebih tinggi terjadi kraniosinostosis gabungan, patologi otak intrinsik, dan deformitas ekstrakranial. Hal tersebut menyebabkan prognosis lebih buruk dalam hal kebutuhan pembedahan dan pembedahan kembali, tingkat komplikasi, perkembangan kognitif, dan hasil estetika. Setiap sindrom yang mendasari kraniosinostosis memiliki genotipe dan ekspresi fenotipik yang berbeda, dapat menyebabkan perbedaan prognosis; misalnya pasien sindrom Apert, Pfeiffer, dan Crouzon memerlukan beberapa operasi dan dapat terjadi kraniosinostosis ulangan dibandingkan pasien sindrom Saethre-



TINJAUAN PUSTAKA



Chotzen dan Muenke.¹⁴

Simpulan

Kraniosinostosis merupakan kondisi penutupan dini satu atau lebih sutura kranial. Diagnosis berdasarkan gambaran klinis dan pemeriksaan penunjang. Pemeriksaan

radiologis penting untuk diagnosis yang akurat, perencanaan operasi, evaluasi terapi, dan identifikasi anomali penyerta serta komplikasi.

Pemeriksaan radiologis dapat menggunakan rontgen polos, ultrasonografi, dan *3D CT*

scan. Tata laksana berupa tindakan operatif emergensi atau elektif bertujuan memperbaiki deformitas kranial, mencegah perkembangan deformitas lebih lanjut, dan mencegah peningkatan tekanan intrakranial.

DAFTAR PUSTAKA

1. Sarovic D. Craniosynostosis [Thesis]. Belgrade: University of Belgrade; 2015.
2. Kimonis V, Gold JA, Hoffman TL, Panchal J, Boyadjiev SA. Genetics of craniosynostosis. *Seminars in Pediatric Neurol.* 2007;14:150–61.
3. Rocco FD, Arnaud E, Renier D. Evolution in the frequency of non-syndromic craniosynostosis. *J Neurosurg Pediatr.* 2009;4:21–5
4. Kabbani H, Raghuvveer TS. Craniosynostosis. *Am Family Physician.* 2004;69:2863-70
5. Nagaraja S, Anslow P, Winter B. Craniosynostosis. *Clin Radiol.* 2013;68:284–92
6. Proctor MR, Meara JG. A review of the management of single-suture craniosynostosis, past, present, and future. *J Neurosurg Pediatrics.* 2019;24:622-31
7. Ashari S. Kraniosinostosis. Departemen Bedah Saraf FKUI-RSCM. Sinopsis Bedah Saraf. 1st ed. Jakarta: Sagung Seto; 2011. p. 177-81
8. Vinocur DN, Medina LS. Imaging in the evaluation of children with suspected craniosynostosis. In: Medina LS, Applegate KE, Blackmore CC, editors. *Evidence-based imaging in pediatrics.* New York: Springer; 2010. p. 43-52
9. Rahim MI, Gunarti H, Setyawan NH. Gambaran radiologi pada craniosynostosis. *J Radiologi Indones.* 2017;2:66-78
10. Governale LS. Craniosynostosis. *Pediatr Neurol.* 2015;53:394–401
11. Sood S, RozzelleA, Shaqiri B, Sood N, Ham SD. Effect of molding helmet on head shape in nonsurgically treated sagittal craniosynostosis. *J Neurosurg. Pediatrics.* 2011;7:627-32
12. Berry-Candelario J, Ridgway EB, Grondin RT, Rogers GF, Proctor MR. Endoscope-assisted strip craniectomy and postoperative helmet therapy for treatment of craniosynostosis. *Neurosurg Focus.* 2011;31:1-9
13. Panchal J, Marsh JL, Park TS, Kaufman B, Pilgram T. Photographic assessment of head shape following sagittal synostosis surgery. *Plastic and Reconstructive Surg.* 1999;103:1585-91
14. Hayward R. Craniofacial syndromes. In: Albright AL, Pollack IF, Adelson PD, editors. *Principles and practice of pediatric neurosurgery.* 3rd ed. New York: Thieme; 2014. p. 249-66