



# Retinitis Pigmentosa

**Richardo Rusli**

Falkutas Kedokteran UKRIDA, Jakarta, Indonesia

## ABSTRAK

Retinitis pigmentosa merupakan sekelompok penyakit degenerasi retina herediter yang ditandai oleh disfungsi progresif fotoreseptor disertai hilangnya sel secara progresif dan akhirnya menyebabkan atrofi beberapa lapisan retina. Beberapa kasus retinitis pigmentosa merupakan penyakit genetik yang diturunkan, dikarenakan kelainan pada informasi genetik. Pada funduskopi, dapat ditemukan perubahan pigmen retina seperti *bone spicules*. ERG menunjukkan dominasi penurunan amplitudo gelombang-b dalam kondisi skotopik. Farmakoterapi seperti vitamin A, *docosahexaenoic acid* (DHA), dan lutein/zeaxanthin bertujuan untuk mengurangi morbiditas dan mencegah komplikasi.

**Kata kunci:** *Bone spicule*, degenerasi retina herediter, retinitis pigmentosa

## ABSTRAK

Retinitis pigmentosa is a group of hereditary retinal degeneration characterized by progressive photoreceptor dysfunction and is accompanied by progressive cell loss and eventually causes atrophy in several layers of the retina. Almost all types of retinitis pigmentosa are inherited, caused by errors in genetic information. In funduscopy, changes in retinal pigment can be found in the form of bone spicules. ERG shows a decrease in the b-wave amplitude that dominates in scotopic conditions. Pharmacotherapy such as vitamin A, docosahexaenoic acid (DHA), and lutein/zeaxanthin, aims to reduce morbidity and prevent complications. **Richardo Rusli. Retinitis Pigmentosa**

**Keywords:** Bone spicule, hereditary retinal degeneration, retinitis pigmentosa

## PENDAHULUAN

Retina adalah jaringan bola mata yang meluas dari *optic disk* ke ora serrata yang sensitif terhadap cahaya dan berfungsi mengubah cahaya menjadi sinyal listrik yang dihantarkan di sepanjang saraf optik ke otak untuk fungsi melihat.<sup>1</sup> Retina memiliki dua lapisan utama, yang tipis disebut epitel pigmen, dan yang lebih tebal disebut retina saraf. Retina saraf mengandung jutaan sel yang disebut fotoreseptor; sel-sel ini mengubah cahaya menjadi sinyal listrik yang dihantarkan ke otak. Dua jenis fotoreseptor retina, yaitu sel kerucut dan sel batang. Sel kerucut berperan untuk mengenali warna dan membaca. Sel batang banyak didapatkan di daerah retina perifer dan berperan untuk melihat dalam pencahayaan kurang dan penglihatan perifer.<sup>2</sup>

Retinitis pigmentosa merupakan sekelompok degenerasi retina herediter yang ditandai oleh disfungsi progresif fotoreseptor dan disertai hilangnya sel secara progresif serta akhirnya menyebabkan atrofi beberapa lapisan retina. Kelainan ini menyebabkan hilangnya tajam penglihatan secara progresif,

defek lapang pandang, dan kebutaan pada malam hari/ rabun senja (*nyctalopia*). Sebutan retinitis pigmentosa berasal dari deposit pigmen pada bagian retina perifer yang merupakan karakteristik penyakit ini. Perubahan penglihatan bersifat permanen, tetapi progresivitasnya berbeda pada masing-masing orang.<sup>3</sup>

Retinitis pigmentosa terjadi pada 5 orang per 1000 populasi dunia, muncul pada masa kanak-kanak dan berkembang lambat. Pada umumnya pria lebih sering terkena daripada wanita dengan perbandingan 3:2 dan sering bilateral.<sup>4</sup>

## ETIOLOGI

Retinitis pigmentosa merupakan penyakit genetik yang diturunkan secara Mendel pada beberapa kasus; mutasi gen menyebabkan sel retina berhenti berfungsi dan akhirnya mati. Gen pertama yang menunjukkan kelainan pada retinitis pigmentosa, yaitu *rhodopsin*, yang merupakan pengkode *rod visual pigment*.<sup>3</sup> Retinitis pigmentosa sering muncul bersamaan dengan kondisi mata lainnya

dengan penyebab dan efek genetik serupa, seperti *Leber's Congenital Amaurosis*, distrofi sel kerucut dan batang, dan *choroideremia*.<sup>3</sup>

Retinitis pigmentosa dapat diturunkan; sekitar 20% secara autosomal dominan, 20% autosomal resesif, dan 10% *X Linked Recessive*, sedangkan 50% sisanya pada pasien tanpa adanya saudara/ orang tua yang terkena. Retinitis pigmentosa dapat dikaitkan dengan penyakit sistemik. Gejala penyerta yang paling umum adalah gangguan pendengaran (sampai 30% pasien).<sup>5</sup>

## MANIFESTASI KLINIS

Retinitis pigmentosa adalah penyakit yang biasanya berkembang selama beberapa dekade. Beberapa kasus berevolusi cepat, ada juga yang berkembang lambat.<sup>3</sup>

Perjalanan penyakit dibagi menjadi tiga tahap.

### Tahap awal (*early stage*)

Gejala utama tahap ini adalah kebutaan pada malam hari/ rabun senja (*nyctalopia*); mungkin di tahun-tahun pertama kehidupan atau selama dekade kedua. *Nyctalopia* ini



sering terabaikan karena ringan. Pada tahap ini, mungkin ada penyempitan lapang pandang perifer dalam kondisi cahaya redup pada siang hari yang tidak dirasakan, sehingga pasien hidup normal. Diagnosis sulit ditegakkan, terutama jika tidak ada riwayat keluarga. Tajam penglihatan dan pemeriksaan funduskopi sering tidak ada kelainan karena deposit pigmen berbentuk *Bone Spicule* masih sedikit.<sup>3,6</sup>

**Mid stage**

Kebutaan pada malam hari sudah lebih jelas, dengan kesulitan mengemudi dan berjalan di malam hari. Pasien menjadi lebih sadar akan hilangnya lapang pandang bagian perifer dalam kondisi cahaya siang hari melalui situasi seperti: sering menabrak bila sedang berjalan. Selain itu, pasien menjadi fotofobik, terutama jika ada cahaya difus (cuaca berawan putih). Kondisi ini menyebabkan kesulitan membaca. Pada funduskopi didapatkan deposit pigmen berbentuk *bone spicule*, bersama dengan atrofi retina.<sup>3,6</sup>

**End stage**

Pasien tidak dapat lagi bergerak mandiri akibat kehilangan lapang pandang perifer (penglihatan seperti terowongan). Membaca menjadi sulit dan memerlukan kaca pembesar. Fotofobia sangat intens. Pada funduskopi didapatkan deposit pigmen yang tersebar luas mencapai area makula.<sup>3</sup>

**PEMERIKSAAN PENUNJANG**

**Funduskopi**

Dapat terlihat perubahan pigmen retina jenis perivaskular dan berbentuk seperti *bone spicules*. *Bone spicule* adalah sel-sel pigmen yang terkumpul di sekitar pembuluh darah retina yang atrofi. Pada awalnya perubahan ini ditemukan hanya di bagian ekuatorial kemudian berlanjut ke bagian anterior dan posterior.<sup>7</sup>

**Elektroretinogram**

Elektroretinogram (ERG) merupakan pengukuran fungsi sel batang (*rod*) dan kerucut (*cone*) retina secara objektif yang berfokus pada evaluasi amplitudo (jumlah sel yang merespons) dan waktu implisit (seberapa baik respons sel). ERG menunjukkan penurunan amplitudo gelombang-b yang mendominasi dalam kondisi skotopik.<sup>2</sup>

**Fluorescein Angiography**

Digunakan untuk mendeteksi atrofi *chorioretinal* di pinggiran dan di area *foveomacular*.<sup>7</sup>

**Perimetri/ Pemeriksaan Lapang Pandang**

Perimetri adalah teknik pemeriksaan kuantitatif dan kualitatif lapangan pandang untuk memeriksa adanya pengurangan lapang pandang bagian perifer. Pemeriksaan bisa menggunakan alat perimetri Humphrey atau perimetri Goldman. Tes ini memerlukan waktu sekitar 10 menit untuk setiap mata.<sup>2</sup>



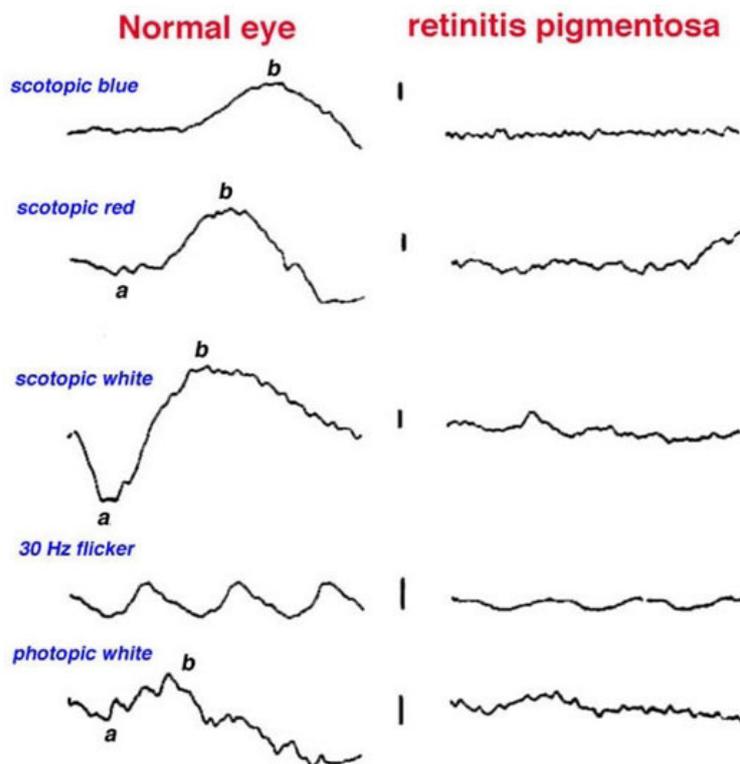
Gambar 1. Gambaran funduskopi pada retinitis pigmentosa<sup>3</sup>

**TATALAKSANA**

Pasien retinitis pigmentosa cenderung lebih khawatir risiko kebutaan. Penyakit ini bersifat degeneratif kronis, kebanyakan pasien dapat mempertahankan penglihatannya selama beberapa dekade. Kebutaan total jarang terjadi.<sup>5</sup> Pasien dapat melakukan konseling genetik. Kebanyakan pasien dapat menyesuaikan diri dengan lapang pandang yang menyempit dan berkurangnya penglihatan pada malam hari.<sup>6</sup>

Kematian sel fotoreseptor pada retinitis pigmentosa tidak dapat dihentikan atau dipulihkan.<sup>6</sup> Evaluasi mata dilakukan setiap 1-2 tahun. Pemeriksaan lebih lanjut diperlukan untuk mengatasi masalah tajam penglihatan dan memantau *Cystoid Macular Edema* (CME) yang terjadi pada 10% - 20% pasien retinitis pigmentosa. *Cystoid Macular Edema* dapat dikelola menggunakan inhibitor karbonik anhidrase oral, seperti asetazolamid, atau injeksi triamsinolon asetonid intravitreal.<sup>5,7</sup>

Sampai saat ini belum ada pengobatan yang terbukti efektif. Farmakoterapi bertujuan mengurangi morbiditas dan mencegah komplikasi.<sup>7</sup>



Gambar 2. Gambaran ERG pada retinitis pigmentosa<sup>5</sup>



### Vitamin A

Pada suatu penelitian besar<sup>6</sup> dilaporkan dosis tinggi vitamin A palmitat harian (15.000 IU/ hari) dapat memperlambat penurunan respons ERG sekitar 20% per tahun. Namun, manfaatnya harus ditimbang terhadap risiko toksisitas hati jangka panjang dan teratogenisitas obat.<sup>6</sup>

### Docosahexaenoic acid (DHA)

DHA adalah asam lemak tak jenuh rantai ganda omega-3 dan berkhasiat antioksidan. Para peneliti<sup>8</sup> telah menemukan peran asam *docosahexaenoic acid* (DHA) sebagai faktor pelindung saraf terhadap stres oksidatif dalam fotoreseptor dan berperan penting dalam perkembangan retina. Studi lain<sup>7</sup> melaporkan perubahan ERG pada pasien dengan tingkat DHA lebih tinggi.<sup>7</sup> Berson, *et al*,<sup>9</sup> menunjukkan bahwa suplementasi DHA 1200 mg/ hari selain vitamin A pada awalnya memperlambat

progresivitas penyakit, namun efek menguntungkan ini tidak lebih dari 2 tahun.<sup>9</sup>

### Lutein/ Zeaxanthin

Lutein dan zeaxanthin merupakan pigmen makula berasal dari makanan. Lutein berfungsi melindungi makula dari kerusakan oksidatif dan suplementasi oral lutein telah terbukti meningkatkan pigmen makula.<sup>7</sup> Dosis yang direkomendasikan adalah tidak lebih dari 6 mg/ hari.<sup>10</sup> Bahrami, *et al*, melakukan uji klinis *randomized placebo controlled trial, double masked* suplementasi lutein (10 mg/hari selama 12 minggu selanjutnya 30 mg/hari), didapatkan meningkatkan bidang visual dan mungkin sedikit meningkatkan ketajaman visual, meskipun hasil ini masih perlu ditafsirkan secara hati-hati.<sup>11</sup>

### Future Treatment

Beberapa upaya dilakukan untuk

mengidentifikasi gen yang terlibat dalam retinitis pigmentosa, untuk mengungkap mekanisme patofisiologis yang mendasarinya, dan untuk menemukan perawatan yang lebih efisien. Namun, hingga saat ini belum diterapkan pada manusia.<sup>3</sup>

### SIMPULAN

Retinitis pigmentosa merupakan sekelompok penyakit degenerasi retina herediter yang ditandai disfungsi progresif fotoreseptor disertai hilangnya sel secara progresif dan akhirnya menyebabkan atrofi beberapa lapisan retina. Perjalanan penyakit dibagi menjadi tiga tahap. Pemeriksaan antara lain funduskopi, elektroretinogram, *fluorescein angiography*, dan pemeriksaan lapang pandang. Manajemen termasuk evaluasi mata setiap 1-2 tahun. Farmakoterapi untuk mengurangi morbiditas dan mencegah komplikasi.

### DAFTAR PUSTAKA

1. Ilyas S. Ilmu penyakit mata. Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia. Jakarta; 2004
2. The Royal College of Ophthalmologists and Royal National Institute of Blind People. Understanding retinitis pigmentosa. 2014.
3. Hamel C. Retinitis pigmentosa. *Orphanet J Rare Diseases*. 2006;1:40
4. Guyton, Arthur C. *Textbook of medical physiology*. Philadelphia: Elsevier; 2006.p. 626-36.
5. Ilyas S. Retinitis pigmentosa. Ilmu penyakit mata. 3rd Ed. Jakarta: Balai Penerbit Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia; 2008. p. 225-6.
6. American Academy of Ophthalmology. Basic and clinical science course. Ch. 12. Retina and vitreous. San Fransisco: AAO. 2016 – 2017
7. Octavia SA, Himayani R. Diagnosa dan tatalaksana retinitis pigmentosa: Studi kasus. *Majority* 2017;6(3):75-80
8. German LO, Insua MF, Gentili C. Docosahexaenoic acid prevents apoptosis of retina photoreceptors by activating the ERK/MAPK pathway. *J Neurochemistry* 2006;98(5):1507-20
9. Berson EL, Rosner B, Sandberg MA. Clinical trial of docosahexaenoic acid in patients with retinitis pigmentosa receiving vitamin A treatment. *Arch Ophthalmol*. 2004;122:1297–305
10. Jia YP, Sun L, Yu HS. The pharmacological effects of lutein and zeaxanthin on visual disorders and cognition diseases. *Molecules*. 2017;22:610
11. Bahrami H, Melia M, Dagnelie G. Lutein supplementation in retinitis pigmentosa: Based vision assessment in a randomized double-masked placebo-controlled clinical trial. *BMC Ophthalmol* 2006;6:23