

ORIGINAL ARTICLE

SWOLLEN DISC IN CHILDREN : DIAGNOSTIC APPROACH

Riski Prihatningtias¹¹Ophthalmology Department, Faculty of Medicine, Universitas Diponegoro, Semarang, Indonesia

Email: riski.dikk.undip@gmail.com

ABSTRACT

Swollen disc is a clinical sign of eye disease, neurological or systemic. It happened because of the increase in intracranial. Some of the conditions that cause swollen disc are optic neuritis, optic neuropathy, retinal vein occlusion, papilloedema, or pseudo-disc swelling (e.g drusen). In children, the incidence of swollen discs differs from that in adults. Diagnosis can be made using OCT (Optical Coherence Tomography), ocular ultrasound, VEP (Visual Evoked Potential) and MRI (Magnetic Resonance Imaging) of the orbit and head.

Keywords: optic disc swelling, papilloedema, optic neuritis, optic neuropathy, pseudopapilledema

Swollen disc pada anak-anak mungkin merupakan manifestasi dari penyakit mata, neurologis atau sistemik. Karena implikasinya yang berpotensi mengancam penglihatan atau kehidupan, tanda ini harus selalu menjadi perhatian. Populasi pediatrik berbeda dari populasi orang dewasa dalam hal prevalensi penyakit yang menyebabkan pembengkakan diskus optikus, perjalanan penyakit dan prognosis. Makalah ini menyajikan penyebab paling umum dari pembengkakan diskus optik pada anak-anak bersama dengan metode diagnostik diferensial.^{1,2}

PAPIL EDEMA

Istilah papil edema digunakan untuk menggambarkan pembengkakan diskus optikus yang disebabkan oleh peningkatan tekanan intrakranial. Biasanya, perkembangan papil edema membutuhkan beberapa hari, tetapi juga dapat berkembang lebih cepat, dalam beberapa jam, jika ada peningkatan tekanan intrakranial yang tiba-tiba, yang disebabkan oleh misalnya perdarahan subaraknoid. Tanda-tanda awal papil edema termasuk sedikit elevasi diskus optikus dengan pengaburan batas diskus, pertama nasal, kemudian superior, inferior dan sisi temporal diskus optikus. Papil edema yang sudah *established* terjadi ketika diskus optikus benar-benar tertutup oleh edema dan tidak ada *cup* fisiologis. Pendarahan *flamed shaped* dan *soft* eksudat '*cotton-wool-spots*' yang disebabkan oleh iskemia lapisan serat saraf dapat terjadi. Lipatan melingkar yang dikenal sebagai *Paton's line* mungkin muncul di sekitar daerah temporal diskus optikus. Papil edema kronis terjadi ketika pembengkakan berlanjut selama berminggu-minggu atau berbulan-bulan, menunjukkan tampilan '*Champagne-cork*' dari diskus

optikus, tanda-tanda hiperemia berkurang dan perdarahan peripapiler menghilang. *Optociliary shunt*, gambaran drusen endapan kristal mungkin muncul di atas diskus. Selanjutnya, diskus menjadi atrofi, berwarna keabu-abuan, elevasi, dan batas yang tetap kabur. Derajat papil edema dapat menggunakan *modified Frisen scale*. Gejala yang dilaporkan oleh pasien dengan peningkatan intrakranial tekanan adalah sakit kepala, biasanya muncul saat bangun tidur dan memburuk pada posisi terlentang, gangguan penglihatan sementara, tinnitus, dan diplopia horisontal akibat parese N.VI unilateral atau bilateral. Mual dan muntah mungkin juga terjadi. Pada bayi, peningkatan tekanan intrakranial dapat menyebabkan fontanela yang terbuka menjadi tegang dan menonjol. Pasien dengan papil edema biasanya memiliki visus yang normal, kecuali ada atrofi atau edema diskus kronis.¹⁻⁴

Defek lapang pandang awal yang terlihat adalah pelebaran bintik buta. Kehilangan lapangan inferonasal dan penyempitan perifer juga dapat terjadi. OCT menunjukkan ketebalan RNFL yang dapat menurun sesuai berjalannya waktu, karena resolusi edema diskus atau atrofi diskus. OCT juga dapat menunjukkan peripapillary RPE dan membran Bruch yang mengalami angulasi ke dalam. Tanda ini tidak ada pada pembengkakan diskus karena etiologi yang lain misalnya papilitis. Anak-anak dengan kecurigaan peningkatan tekanan intrakranial memerlukan pencitraan kepala dan orbit: MRI, MR angiografi apabila dicurigai angiopati, dan pada kasus-kasus tertentu juga dilakukan CTscan. MRI dapat mencitrakan peningkatan intrakranial tekanan yang disebabkan oleh tumor otak atau hidrosefalus. Ketika etiologi tidak mungkin ditentukan menggunakan pencitraan, pungsi lumbal dan analisis cairan serebrospinal dapat memberikan informasi tambahan. Papil edema bisa disebabkan oleh tumor sistem saraf pusat, hidrosefalus, gangguan perkembangan, demielinasi dan penyakit menular, serta sindrom *pseudotumor cerebri* (IIH).¹⁻⁴

IDIOPATHIC INTRACRANIAL HYPERTENSION

Idiopathic intracranial hypertension (IIH), juga dikenal sebagai sindrom *pseudotumor cerebri*, adalah penyakit yang disebabkan oleh peningkatan tekanan intrakranial namun parenkim otak dan cairan serebrospinal dalam batas normal. Pada populasi pediatrik gejala yang paling umum adalah sakit kepala. Pada anak-anak yang lebih besar mungkin mengeluh sakit leher dan bahu, tinitus, diplopia, atau gangguan penglihatan sementara. Anak-anak yang lebih kecil mungkin menunjukkan sikap apatis atau lekas marah. Tingkat kesadaran biasanya tidak berubah. Pada populasi dewasa faktor risiko IIH adalah wanita muda yang obes. Pada populasi pediatrik rasio laki-laki terhadap perempuan pada kira-kira sama dan tidak ada hubungannya dengan obesitas. Namun, dengan bertambahnya usia, ada lebih banyak kemiripan

dengan populasi orang dewasa dalam distribusi jenis kelamin dan kecenderungan obesitas. Diagnosis hipertensi intrakranial sekunder ditegakkan apabila terdapat gangguan neurologis atau penyakit sistemik.¹⁻⁴

NEURITIS OPTIK

Neuritis optik dapat merupakan diagnosis yang berdiri sendiri (*isolated*), pasca-infeksi atau kondisi pasca imunisasi, atau terjadi bersamaan dengan gangguan autoimun. Gejalanya meliputi penurunan visus, diskromatopsia, RAPD atau defek lapang pandang sentral dan skotoma parasentral.¹

Neuritis Optik pada Penyakit Demielinisasi

Neuritis optik dapat terjadi pada gangguan autoimun, seperti multiple sclerosis, neuromyelitis optica (NMOSD), dan ensefalomyelitis diseminata akut (ADEM). Edema diskus optik pada gangguan demielinasi biasanya kurang jelas dibandingkan dengan papil edema. Neuritis optik pada populasi anak sering bilateral dan umumnya dianggap sebagai kondisi postinfeksi, berbeda dengan populasi orang dewasa di mana neuritis optik terjadi biasanya unilateral dan retrobulbar. Pada anak-anak, neuritis optik memiliki perjalanan yang khas, bermanifestasi sebagai papillitis bilateral, yang dapat meniru pseudotumour cerebri. Namun, keduanya memiliki gejala yang berbeda. Pada neuritis optik terjadi secara tiba-tiba, dan pada anak-anak sering terjadi penurunan visus berat, diskromatopsia, dan penurunan refleks pupil. Meskipun penurunan visus berat pada awalnya, sebagian besar visus dapat pulih kembali. Nyeri gerak bola mata tidak selalu terjadi pada pasien anak. Pada banyak anak pemeriksaan lapang pandang sulit dilakukan karena kurangnya kerjasama. Jika bisa dilakukan, menunjukkan skotoma sentral atau paracentral. Latensi P100 yang memanjang pada VEP terjadi pada yang fase akut. OCT dapat menunjukkan penipisan RNFL dan kompleks sel ganglion (GCC) setelah episode neuritis optik. MRI dengan kontras menunjukkan peningkatan sinyal sepanjang lesi saraf optik. *White matter lesion* pada MRI otak juga meningkatkan risiko berkembangnya multiple sclerosis. Sebaliknya, neuritis optik lebih mungkin menjadi manifestasi awal dari ADEM di populasi pediatrik.¹

Neuritis optik Para-infeksi dan Pasca-imunisasi

Selain neuritis optik terisolasi atau neuritis optik yang disebabkan oleh penyakit demielinasi, neuritis optik mungkin terjadi karena infeksi. Pada umumnya terjadi 1-2 minggu

setelah penyakit demam, dengan pembengkakan diskus optikus unilateral atau bilateral. Neuritis optik pasca imunisasi dapat terjadi beberapa hari setelah vaksinasi.¹

Neuroretinitis

Neuroretinitis dapat menyebabkan pembengkakan diskus optikus unilateral atau bilateral. Dalam beberapa minggu, pembengkakan mulai mereda, dan pola eksudat makula berbentuk bintang yang khas di dalam lapisan serat Henle muncul dan dapat bertahan lebih lama daripada pembengkakan diskus optikus itu sendiri. Penurunan visus, diskromatopsia, RAPD, dan defek lapang pandang skotoma sentral atau cecosentral. *Fluorescein angiography* menunjukkan permeabilitas kapiler abnormal, sedangkan OCT dapat menunjukkan ablasi retina serosa, di awal perjalanan penyakit, sebelum munculnya pola berbentuk bintang.¹

SWELLING DISC PADA PENYAKIT SISTEMIK

Neuropati Optik pada Leukemia

Infiltrasi leukemia saraf optik terjadi terutama terjadi pada anak-anak dengan leukemia akut. Invasi saraf optik dapat muncul sebagai pembengkakan diskus optikus dengan perdarahan diskus dan penurunan visus. Bisa disertai retinopati leukemia dengan gambaran vasa yang dilatasi dan berkelok-kelok, perdarahan retina dan *cotton wool spots*. Penting untuk diingat bahwa infiltrasi leukemia pada saraf optik adalah keadaan darurat visual yang membutuhkan perawatan segera untuk mencegah hilangnya penglihatan.¹

Neuropati optik iskemik anterior

Neuropati optik iskemik anterior (AION) adalah penyakit yang sangat jarang menjadi penyebab pembengkakan diskus optikus pada anak-anak. Jika ada, biasanya berhubungan dengan hipotensi dan hipoperfusi, menyebabkan kehilangan penglihatan secara tiba-tiba. Funduskopi menunjukkan pembengkakan diskus optikus dengan perdarahan *flame shaped*. Biasanya terjadi karena komplikasi pada anak-anak yang menjalani operasi besar.¹

Hipertensi maligna

Hipertensi maligna dapat menyebabkan pembengkakan diskus optikus yang berhubungan dengan sakit kepala. Selain pembengkakan diskus optikus, tampak tanda-tanda retinopati hipertensi dan koroidopati. Hipertensi maligna pada anak-anak sering terjadi karena penyakit ginjal.¹

SWELLING DISC KARENA PENYAKIT OKULER

Beberapa penyakit mata yang bisa menyebabkan pembengkakan diskus optikus antara lain hipotoni okuler, uveitis, skleritis posterior, dan tumor saraf optik seperti *optic nerve glioma* dan yang lebih jarang terjadi pada anak-anak yaitu *optic nerve sheath meningioma*.¹

PSEUDOPAPILLEDEMA

Pseudopapiledema digambarkan sebagai peninggian diskus optikus sekunder karena struktur lokal dari diskus optikus.¹⁻⁵

Drusen

Penyebab paling umum dari pseudopapilloedema pada anak-anak adalah *optic disc drusen* yang disebabkan adanya endapan hialin di dalam kepala saraf optik. Diperkirakan bahwa drusen terdapat pada 0,4% populasi anak. Kondisi ini jarang menyebabkan gangguan penglihatan selama masa kecil. Pada pemeriksaan oftalmoskopi didapatkan diskus optikus terangkat, tidak ada cup, batas tidak rata dan bergelombang-bergelombang, serta anomali percabangan vaskular dan berkelok-kelok di permukaannya. Pada pemeriksaan USG didapatkan gambaran *hyper-echogenic*. *Fluorescein angiography* menunjukkan peningkatan fluorescein diskus optikus tanpa pembengkakan retina di sekitarnya, atau kebocoran dari diskus optikus. OCT menunjukkan penebalan RNFL peripapiler di papiledema dan pseudopapiledema yang disebabkan oleh drusen. Namun, dalam kasus papiledema, RNFL menebal di semua bagian, sedangkan pada pseudopapiledema dengan drusen RNFL cenderung menjadi lebih tipis secara nasal dan lebih tebal secara temporal. SD-OCT dapat menunjukkan massa hiper-reflektif di bawah diskus optikus pada beberapa kasus drusen. EDI-OCT dapat mengekspos drusen sebagai wilayah reflektifitas rendah dengan batas hiper-reflektif.¹⁻⁵

Leber hereditary optic neuropathy

Ini adalah penyakit langka yang diakibatkan mutasi DNA mitokondria yang diturunkan dari garis keturunan ibu. Karakteristiknya berupa penurunan visus bilateral yang berat dan tidak nyeri. Biasanya satu mata terkena terlebih dahulu kemudian diikuti mata sebelahnya dalam beberapa minggu sampai bulan. Pada fase akut, tampak diskus optikus udem dan hiperemis (pseudopapilledema), disertai dilatasi dan turtuos dari vasa, dan teleangiectasi mikroangiopati peripapiler. *Fluorescein angiography* menunjukkan leakage, membedakan LHON dari *true optic disc swelling*. Pemeriksaan genetic diperlukan untuk menegakkan diagnosis.¹

DAFTAR PUSTAKA

1. Chrobak A, Burza-Grycz S, Samsel A. Optic disc swelling in the paediatric population. *Ophthatherapy*. 2022; 9: 126-132.
2. Cavuoto KM, Markatia Z, Patel A, Osigian CJ. Trends and Clinical Characteristics of Pediatric Patients Presenting to an Ophthalmology Emergency Department with an Initial Diagnosis of Optic Nerve Head Elevation. *Clinical Ophthalmology*. 2022; 16: 1525-1528.
3. The Royal Victorian Eye and Ear Hospital. Clinical Practice Guideline : Emergency Department “Bilateral Optic Disc Swelling”. 2021: 1-9.
4. McCafferty B, McClelland CM, Lee MS. The diagnostic Challenge of Evaluating Papilledema in The Pediatric Patient. *Taiwan J Ophthalmol*. 2017; 7: 15-21.
5. Genizi J, Meiselles D, Arnowitz E, Segal I, Cohen R, Goldenberg-Cohen N. Optic Nerve Drusen Is Highly Prevalent Among Children With Pseudotumor Cerebri Syndrome. *Frontiers in Neurology*. 2021; 12: 1-5.