

205 *Sturge Weber Syndrome (SWS)*

Waktu

Pencapaian kompetensi:

Sesi di dalam kelas : 2 X 50 menit (*classroom session*)

Sesi dengan fasilitasi Pembimbing : 3 X 50 menit (*coaching session*)

Sesi praktik dan pencapaian kompetensi : 4 minggu (*facilitation and assessment*)

Tujuan Umum

Setelah mengikuti modul ini peserta didik dipersiapkan untuk mempunyai keterampilan di dalam mengelola penyakit *Sturge-Weber Syndrome* (SWS) melalui pembelajaran pengalaman klinis, dengan didahului serangkaian kegiatan berupa *pre-assesment*, diskusi, *role play*, dan berbagai penelusuran sumber pengetahuan.

Tujuan Khusus

Setelah mengikuti modul ini peserta didik akan memiliki kemampuan,

1. Mengetahui etiologi dan patogenesis SWS
2. Menegakkan diagnosis SWS dan komplikasinya
3. Memberikan tata laksana SWS
4. Memberikan edukasi secara multidisipliner

Strategi Pembelajaran

Tujuan 1. Mendiagnosis SWS dan komplikasinya

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion* (*Journal reading*, studi kasus, kasus sulit, kasus kematian)
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Bedside teaching*
- *Computer-assisted Learning*
- Praktek mandiri dengan pasien rawat jalan dan rawat inap

Must to know key points:

- Kondisi yang terkait dengan SWS dan komplikasinya
- Mengetahui etiologi, pathogenesis, gejala klinis SWS
- Mengetahui Gambaran EEG, neuroimaging.

Tujuan 2. Menatalaksana SWS

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (journal reading, studi kasus, kasus sulit, kasus kematian)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Video and Computer assisted Learning (CAL)*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien rawat jalan dan rawat inap

Must to know key points

- Prosedur perawatan
- Terapi medikamentosa
- Tata laksana kegawatan : status epileptikus, penurunan kesadaran, infeksi sekunder
- Tindak lanjut keberhasilan pengobatan

Tujuan 3. Memberikan edukasi secara multidisipliner

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini :

- *Interactive lecture*
- *Video & CAL*
- Studi kasus dan *case finding*
- *Role play*
- *Bedside teaching*
- Praktik mandiri dengan pasien rawat jalan dan rawat inap

Must to know key points:

- *Communication skill*
- Memahami keterlibatan masing-masing sistem organ yang dipengaruhi

Persiapan Sesi

- Materi presentasi dalam program power point :
SWS
Slide
1-2: Pendahuluan
3: Etiologi
4-8: Epidemiologi
9-11: Patogenesis
12-16: Manifestasi klinis
17-22: Pemeriksaan Penunjang
18-28: Pengobatan
29: Prognosis
30: Kesimpulan

- Kasus :
 1. *Stuger-Weber Syndrome*
 2. *Stuger-Weber Syndrome* dengan komplikasi
- Sarana dan Alat bantu latih
 - Penuntun belajar (*learning guide*) terlampir
 - Tempat belajar (*Training setting*): ruang rawat jalan, ruang rawat inap, ruang tindakan, ruang penunjang diagnostik.

Kepustakaan

1. Thiele EA, Korf BR. Phakomatoses and Allied Condition. Dalam: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM. Pediatric Neurology. Principles & Practice. Edisi ke-4. Philadelphia: Mosby Elseiver, 2006.
2. Maria BL, Menkes JH. Neurocutaneous Syndromes. Dalam: Menkes JH, Sarnat HB, Maria BL. Child Neurology. Edisi ke-7. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2006.
3. Fenichel GM. Hemiplegia. Dalam: Fenichel GM. Clinical Pediatric Neurology. A Signs and Symptoms Approach. Edisi ke-5. Philadelphia: Elsevier Saunders, 2005.
4. Aminoff MJ. Electroencephalography: General principles and clinical Applications. Dalam: Aminoff MJ. Electrodiagnosis in Clinical Neurology. Edisi ke-5. Philadelphia: Elsevier Churchill Livingstone, 2005.
5. Maria BL, Olson LL, Comi AM. Sturge-Weber Syndrome. Dalam: Maria BL. Current Management in Child Neurology. Edisi ke-3. London: BC Decker Inc, 2005.
6. Comi AM. Sturge-Weber Syndrome. Dalam: Singer HS, Kossoff EH, Hartman AL, Crawford TO. Treatment of Pediatric Neurologic Disorders. Edisi ke- 1. Boca raton: Taylor & Francis group, 2005.

Kompetensi

Mengenal dan melakukan penatalaksanaan *Stuger-Weber Syndrome*

Gambaran umum

Sturge-Weber Syndrome (SWS) merupakan kelainan neurokutan dengan karakteristik adanya malformasi pembuluh darah kulit pada wajah, angiomatosis leptomeningeal ipsilateral dan glaucoma. Kelainan bersifat sporadik, akibat mutasi somatik sehingga terjadi perubahan regulasi struktur dan fungsi pembuluh darah. Sekitar 3 per seribu kelahiran dengan malformasi pembuluh darah kulit atau port-wine stain (PWS), 5% dari mereka menderita *SWS*. Insiden di Amerika Serikat, diperkirakan 1 per 50.000. ras dan jenis kelamin tidak ada perbedaan.

Kegagalan regresi pleksus pembuluh darah embrional yang berkembang pada masa gestasi 5-8 minggu, terletak dibagian sefalik dari tabung neural di bawah ektoderm yang nantinya membentuk kulit wajah. Akibatnya terdapat sisa jaringan vaskuler yang kemudian membentuk angiomata muka, leptomeningen, dan mata ipsilateral. Melambatnya aliran darah di pembuluh darah yang mengalami malformasi mengakibatkan jejas anoksia di korteks serebri setempat, terjadi gejala neurologis seperti kejang, hemiparesis, hemianopsia kontralateral. Angioma Pleksus koroid ipsilateral dapat mengakibatkan buftalmos atau glaukoma.

Manifestasi klinis berupa PWS telah terlihat saat lahir, biasanya unilateral dan melibatkan muka bagian atas, kelopak mata superior atau daerah supraorbital. Gejala glaucoma dan buftalmos dapat timbul pada mata sisi yang sama dan menyebabkan kebutaan. Pada anak usia < 12 bulan 75-90 % mengalami epilepsi fokal atau umum. Komplikasi status epileptikus dapat terjadi. Hemiparesis jarang tampak pada usia 1 tahun pertama, biasanya disertai dengan migren yang menunjukkan adanya kemungkinan keterlibatan sistem vaskuler. Sekitar 44-62% dengan keluhan Sakit kepala, hemianopsia 44% kasus. Keterlambatan perkembangan dan retardasi mental terutama jika lesi bilateral.

Diagnosis SWS sudah harus difikirkan bila dijumpai angioma vaskuler kulit muka yang disertai manifestasi epilepsi. Pemeriksaan CT-scan tanpa kontras, adanya Kalsifikasi khas berupa garis parallel seperti jalan kereta api terutama tampak di area parietal atau parietooksipital. Kalsifikasi jarang dijumpai pada bayi. Pemeriksaan MRI dengan kontras memperlihatkan karakteristik vaskuler. EEG terdapat perlambatan ipsilateral yang berkorelasi dengan gelombang epileptiform. Sebagai tambahan, anak seharusnya dievaluasi dermatologik dan oftalmologik lengkap.

Pengobatan bergantung pada manifestasi klinis. Antikonvulsan diberikan bila ada kejang. Bangkitan epilepsi sering sulit dikendalikan dipertimbangkan tindakan bedah. Fisioterapi bila ada kelumpuhan. Glaukoma dirujuk ke optalmologist untuk tindakan trabekulektomi atau goniotomi. Obat yang biasa digunakan tetes mata β agonis, adrenergik dan miotik. Nyeri kepala diberi terapi simptomatik dengan asetaminofen atau ibuprofen, terapi preventif dengan gabapentin, valproat, amitriptilin. Terapi laser bisa dilakukan sedini mungkin. Dalam penatalaksanaan SWS kerjasama multidisipliner Neurolog, dermatolog, ophtalmolog, ahli bedah plastik, psikolog, psikiater.

Prognosis cenderung progresif, kondisi bisa menjadi lebih parah walaupun dilakukan perawatan optimal. Epilepsi bisa menjadi refrakter, penglihatan menghilang, kelumpuhan memburuk dan dimensia.

Contoh Kasus

STUDI KASUS : STURGE WEBER SYNDROME

Arahan

Baca dan lakukan analisa terhadap studi kasus secara perorangan. Bila yang lain dalam kelompok sudah selesai membaca, jawab pertanyaan dari studi kasus. Gunakan langkah dalam pengambilan keputusan klinik pada saat memberikan jawaban. Kelompok yang lain dalam ruangan bekerja dengan kasus yang sama atau serupa. Setelah semua kelompok selesai, dilakukan diskusi tentang studi kasus dan jawaban yang dikerjakan oleh masing-masing kelompok.

Studi kasus (Sturge Weber Syndrome dengan komplikasi)

Seorang anak laki-laki usia 3 tahun 6 bulan datang dalam keadaan kejang parsial kanan tonik klonik disertai *twitching* muka yang telah berlangsung 45 menit, terdapat kehilangan kesadaran dan hemiparesis dekstra.

Penilaian

1. Apa penilaian saudara terhadap keadaan anak tersebut?
2. Apa yang harus segera dilakukan berdasarkan penilaian saudara?

Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

Jawaban

- a. Deteksi kegawatan berdasarkan keadaan umum pasien
 - penurunan kesadaran
 - Apakah terjadi status epileptikus
- b. Deteksi gangguan lain
 - Gangguan motorik
 - Gangguan penglihatan
 - Dimensia, retardasi mental

Temuan yang didapatkan sebagai hasil dari penilaian pada situasi yang ada adalah :

- Identifikasi faktor resiko: Terdapat nevus vaskuler di kulit wajah (PWS) bagian kiri sejak lahir, ada riwayat kejang sebelumnya, riwayat sering sakit kepala (migren)
- Nilai keadaan klinis pasien: Kesadaran somnolen, nafas 35 X/ menit regular, nadi 100 X/menit regular, $t = 37^{\circ}\text{C}$, kontak mata (-), funduskopi masih baik, terdapat hemiparesis dekstra, kontralateral lesi

3. Berdasarkan pada temuan yang ada, apakah diagnosis anak tersebut?

Jawaban :

- a. *Sturge-Weber Syndrome*
- b. Komplikasi status epileptikus

Pelayanan (Perencanaan dan intervensi)

4. Berdasarkan ada masalah/kebutuhan (diagnosis), apakah rencana penatalaksanaan pada pasien ini?

Jawaban:

- Atasi kejang dengan pemberian obat anti kejang
- Pemeriksaan kadar gula darah, analisa gas darah, elektrolit
 - a. Atasi hipoglikem
 - b. Atasi gangguan metabolik
 - c. Atasi hipoksia
- Lakukan pemeriksaan EEG, CT-scan kepala, MRI kepala

5. Berdasarkan diagnosis yang telah ditegakkan, bagaimana tata laksana selanjutnya?

Jawaban:

- Obat anti kejang lini pertama sesuai dengan algoritma penatalaksanaan status epileptikus
- Pemeriksaan mata oleh ophthalmologist tuntut mendeteksi glaukoma
- Pemeriksaan kulit oleh Dermatologist
- Fisioterapi untuk mengatasi kelumpuhan
- Konsultasi bedah plastik

Penilaian ulang

6. Sebelum dilakukan tindakan apakah rencana anda selanjutnya untuk ibu/orang tua dan mengapa?

Jawaban:

- Bila kegawatan telah diatasi, lakukan observasi keadaan umum, apakah ada tanda perburukan
- Penyuluhan kepada orang tua tentang perjalanan penyakitnya, hubungan penyakit dengan gangguan system organ yang dipengaruhi, sehingga orang tua mampu mengenali komplikasi yang mungkin terjadi.

Tujuan Pembelajaran

Proses, materi, dan metode pembelajaran yang telah disiapkan bertujuan untuk alih pengetahuan, keterampilan, dan perilaku yang terkait dengan pencapaian kompetensi dan keterampilan yang diperlukan dalam mengenali dan menatalaksana SWS yang telah disebutkan di atas yaitu:

- 1 Mengetahui etiologi dan patogenesis SWS
- 2 Menegakkan diagnosis SWS dan komplikasinya
- 3 Memberikan tata laksana SWS
- 4 Memberikan penyuluhan tentang keterlibatan organ lain selain otak.

Evaluasi

- Pada awal pertemuan dilaksanakan penilaian awal kompetensi kognitif dengan kuesioner 2 pilihan yang bertujuan untuk menilai sejauh mana peserta didik telah mengenali materi atau topik yang akan diajarkan.
- Materi esensial diberikan melalui kuliah interaktif dan *small group discussion* dimana pengajar akan melakukan evaluasi kognitif dari setiap peserta selama proses pembelajaran berlangsung.
- Membahas instrument pembelajaran keterampilan (kompetensi psikomotor) dan mengenalkan penuntun belajar. Dilakukan demonstrasi tentang berbagai prosedur dan perasat untuk penatalaksanaan SWS. Peserta akan mempelajari prosedur klinik bersama kelompoknya sekaligus saling menilai tahapan akuisisi dan kompetensi prosedur tersebut pada model anatomi.
- Peserta didik belajar mandiri, bersama kelompok dan bimbingan pengajar/instruktur, baik dalam aspek kognitif, psikomotor maupun afektif. Setelah tahap akuisisi keterampilan maka peserta didik diwajibkan untuk mengaplikasikan langkah-langkah yang tertera dalam penuntun belajar dalam bentuk “*role play*” diikuti dengan penilaian mandiri atau oleh sesama peserta didik (menggunakan penuntun belajar).
- Penilaian kompetensi pada akhir proses pembelajaran :
 - Ujian OSCE (K,P,A) dilakukan pada tahapan akhir pembelajaran oleh kolegium
 - Ujian akhir stase, setiap divisi/unit kerja di sentra pendidikan.
- Peserta didik dinyatakan mahir (*proficient*) setelah melalui tahapan proses pembelajaran,
 - a. Magang : peserta dapat menegakkan diagnosis dan memberikan tata laksana SWS dengan arahan pembimbing
 - b. Mandiri : melaksanakan mandiri diagnosis dan tata laksana SWS serta komplikasinya.

Instrumen penilaian

• Kuesioner awal

Instruksi: Pilih B bila pernyataan Benar dan S bila pernyataan Salah

1. Pada anak usia prasekolah dengan kejang parsial, ditemukan bercak vaskuler berwarna merah anggur pada kulit wajah sejak lahir, disertai hemiparesis harus dipikirkan SWS. B/S. Jawaban B. Tujuan 1
2. Pengobatan SWS bersifat simtomatik dengan melibatkan multidisipliner. B/S. Jawaban B. Tujuan 2
3. SWS merupakan sindrom neurokutaneus yang dapat menyebabkan kebutaan. B/S. Jawaban B. Tujuan 3

• Kuesioner tengah

MCQ:

4. *Stuger-weber syndrome* merupakan penyakit neurokutaneus yang ditandai adanya:
 - a. Adenoma sebaceum
 - b. Angioma kulit wajah
 - c. *Café-au-lait* warna coklat di badan
 - d. Telangiectasia di konjungtiva mata, muka, telinga, lipatan fleksor lengan
5. Mekanisme yang diduga berperan terjadinya SWS:
 - a. Kegagalan regresi normal pleksus vaskuler sehingga membentuk angiomata
 - b. Degenerasi neuroektodermal dimana unsur mesoderm dan ektoderm tumbuh berlebihan
 - c. Sindrom herediter otosomal resesif, mutasi gen di kromosom 11 membentuk telangiectasia
 - d. Sindrom herediter otosomal dominan, terbentuknya angiofibroma
6. Manifestasi klinis SWS :
 - a. Angioma kulit muka sejak lahir, epilepsi fokal, hemiparesis, glaukoma
 - b. Adenoma sebaceum di kepala, retardasi mental, epilepsy, Fakomata di retina
 - c. Tumor subkutan di seluruh badan, epilepsi, kelumpuhan, gangguan akustik
 - d. Telangiectasia muka, retardasi mental, ataksia, perdarahan konjungtiva.
7. Gambaran CT-scan SWS:
 - a. Kalsifikasi di daerah foramen monro atau di periventrikuler.
 - b. Kalsifikasi tersusun parallel seperti rel kereta api terutama di daerah oksipital.
 - c. Neurilemoma tanpa ada kalsifikasi.
 - d. Ventrikulomegali, tumor subependim tanpa kalsifikasi.
8. Komplikasi yang sering ditemukan pada SWS :
 - a. Perdarahan subarachnoid
 - b. Sinusitis
 - c. Status epileptikus konvulsivus dengan epilepsy yang cenderung menjadi refrakter
 - d. Perdarahan retina sehingga menimbulkan kebutaan
9. Penatalaksanaan SWS:
 - a. Pengobatan simtomatik, Konseling genetik.
 - b. Pemberian gamma-globulin penting untuk mencegah komplikasi infeksi

- c. Tindakan bedah membuang neurilemoma mengurangi kompresi saraf perifer
 - d. Pemeriksaan mata penting untuk deteksi glaukoma
10. Prognosis SWS:
- a. Cenderung untuk menjadi progresif.
 - b. Prognosis baik, keluhan berkurang dengan bertambah usia.
 - c. Tidak menimbulkan komplikasi berat, gejala hilang dengan tindakan bedah.
 - d. Kematian terjadi karena adanya komplikasi infeksi.

Jawaban

- 4. B
- 5. A
- 6. A
- 7. B
- 8. C
- 9. D
- 10. A

PENUNTUN BELAJAR (*Learning guide*)

Lakukan penilaian kinerja pada setiap langkah / tugas dengan menggunakan skala penilaian di bawah ini:	
1 Perlu perbaikan	Langkah atau tugas tidak dikerjakan secara benar, atau dalam urutan yang salah (bila diperlukan) atau diabaikan
2 Cukup	Langkah atau tugas dikerjakan secara benar, dalam urutan yang benar (bila diperlukan), tetapi belum dikerjakan secara lancar
3 Baik	Langkah atau tugas dikerjakan secara efisien dan dikerjakan dalam urutan yang benar (bila diperlukan)

Nama peserta didik	Tanggal
Nama pasien	No Rekam Medis

PENUNTUN BELAJAR STURGE- WEBER SYNDROME						
No.	Kegiatan/langkah klinik	Kesempatan ke				
		1	2	3	4	5
I.	ANAMNESIS					
1.	Sapa pasien dan keluarganya, perkenalkan diri dan jelaskan maksud Anda.					
2.	Tanyakan keluhan utama (kelainan kulit)					
	Apakah terdapat kemunduran kemampuan motorik, kognitif, perubahan perilaku, prestasi belajar?					
	Apakah kelainan yang ada sudah tampak sejak lahir, progresif atau tidak?					
3.	Apakah terdapat kejang, serta deskripsi kejang secara rinci?					
4.	Apakah perkembangan kognitif sesuai dengan usia?					
5.	Apakah terdapat riwayat keluarga?					
6.	Bagaimana dengan riwayat kehamilan, persalinan dan postnatal?					
7.	Bagaimana dengan riwayat perkembangan?					
II.	PEMERIKSAAN FISIK					
1.	Terangkan akan dilakukan pemeriksaan jasmani.					
2.	Tentukan keadaan sakit: ringan/sedang/berat.					
3.	Lakukan pengukuran tanda vital: kesadaran, tekanan darah, laju nadi, laju pernafasan, dan suhu tubuh					
4.	Apakah terdapat kelainan kulit (tuberosklerosis, neuro-fibromatosis, <i>café au lait</i> , hipopigmen, nevus vaskular)?					
5.	Apakah terdapat retardasi mental?					
6.	Apakah terdapat kelainan mata?					
7.	Apakah terdapat kelainan jantung?					
8.	Apakah terdapat retardasi mental?					
9.	Apakah terdapat gejala gangguan fungsi ginjal?					
10.	Apakah terdapat paresis?					

11.	Apakah terdapat kelainan tonus otot?					
12.	Apakah terdapat kelainan refleks fisiologis?					
13.	Apakah terdapat refleks patologis?					
III.	PEMERIKSAAN PENUNJANG					
1.	Pemeriksaan biopsi					
2.	Pemeriksaan pencitraan (foto rontgen dan CT-Scan)					
3.	Pemeriksaan EEG (bila perlu)					
IV.	DIAGNOSIS					
1.	Berdasarkan hasil anamnesis: sebutkan					
2.	Berdasarkan hasil pemeriksaan jasmani: sebutkan					
3.	Berdasarkan pemeriksaan pencitraan: sebutkan					
V.	TATA LAKSANA					
1.	Menentukan terapi medikamentosa					
2.	Menentukan apakah memerlukan konsultasi ke rehabilitasi medik					
3.	Menjelaskan prognosis penyakit					

DAFTAR TILIK

Berikan tanda ✓ dalam kotak yang tersedia bila keterampilan/tugas telah dikerjakan dengan memuaskan, dan berikan tanda ✗ bila tidak dikerjakan dengan memuaskan serta T/D bila tidak dilakukan pengamatan		
✓	Memuaskan	Langkah/tugas dikerjakan sesuai dengan prosedur standar atau penuntun
✗	Tidak memuaskan	Tidak mampu untuk mengerjakan langkah/tugas sesuai dengan prosedur standar atau penuntun
T/D	Tidak diamati	Langkah, tugas atau ketrampilan tidak dilakukan oleh peserta latih selama penilaian oleh pelatih

Nama peserta didik	Tanggal
Nama pasien	No Rekam Medis

DAFTAR TILIK STUGER-WEBER SYNDROME				
No.	Langkah/kegiatan yang dinilai	Hasil penilaian		
		Memuaskan	Tidak memuaskan	Tidak diamati
I. ANAMNESIS				
1.	Sikap profesionalisme: - menunjukkan penghargaan - empati - kasih sayang - menumbuhkan kepercayaan - peka terhadap kenyamanan pasien - memahami bahasa tubuh			
2.	Dapat memastikan kelainan kulit yang tampak merupakan bagian dari sindrom tertentu			
3.	Menarik kesimpulan apakah terdapat epilepsi			
4.	Menarik kesimpulan apakah terdapat retardasi mental			
II. PEMERIKSAAN FISIK				
1.	Sikap profesionalisme: - menunjukkan penghargaan - empati - kasih sayang - menumbuhkan kepercayaan - peka terhadap kepercayaan pasien - memahami bahasa tubuh			
2.	Tentukan keadaan sakit: ringan/ sedang/ berat			
3.	Pemeriksaan tanda vital: kesadaran, tekanan darah, laju nadi, laju pernafasan dan suhu tubuh			
4.	Pemeriksaan mata			

5.	Pemeriksaan nervus kranial			
6.	Pemeriksaan jantung			
7.	Pemeriksaan ekstremitas			
8.	Pemeriksaan refleks fisiologis			
9.	Pemeriksaan refleks patologis			
10.	Pemeriksaan tonus otot (hiper atau hipo)			
11.	Pemeriksaan perkembangan			
12.	Pemeriksaan kulit			
III.	USULAN PEMERIKSAAN			
	Keterampilan dalam memilih rencana pemeriksaan laboratorium untuk menegakkan diagnosis			
IV.	DIAGNOSIS			
	Keterampilan dalam memberikan argumen dari diagnosis kerja yang ditegakkan			
V.	TATA LAKSANA PENGELOLAAN			
1.	Memilih jenis pengobatan atas pertimbangan keadaan klinis, ekonomi, nilai yang dianut pasien, pilihan pasien dan efek samping			
2.	Memberi penjelasan mengenai pengobatan yang akan diberikan			
3.	Memantau hasil pengobatan			

Peserta dinyatakan <input type="checkbox"/> Layak <input type="checkbox"/> Tidak layak melakukan prosedur	Tanda tangan pembimbing (Nama jelas)
--	--

Tanda tangan peserta didik

PRESENTASI:

- Power points
- Lampiran (skor, dll)

(Nama jelas)

Kotak komentar
