

PERAWATAN GIGI PADA ANAK DENGAN *MAPLE SYRUP URINE DISEASE* (Laporan Kasus)

Tri Fajari*, Suwelo IS**

*Peserta Program Pendidikan Dokter Gigi Spesialis Ilmu Kedokteran Gigi Anak

**Staf Pengajar Ilmu Kedokteran Gigi Anak
Fakultas Kedokteran Gigi Universitas Indonesia

Tri Fajari, Suwelo IS: Perawatan Gigi pada Anak dengan *Maple Syrup Urine Disease*. Jurnal Kedokteran Gigi Universitas Indonesia. 2003; 10 (Edisi Khusus): 91-96

Abstract

Maple Syrup Urine Disease is a disparity of leusin decarboxilation, and isoleusin of valin defect that is synthesized with complex enzyme systems. It is a rare disease and represents disparity. In some cases can generate ketosis that grows according to health change and can cause comma. Dental treatment of a child with Maple Syrup Urine Disease was not clearly mentioned, there is only a factor such as infection, which is very dangerous at any age, and can generate irregular metabolism. Dental treatment of a child with Maple Syrup Urine Disease accompanied by mental retardation must to be done continuously to avoid infections that can result the death of the patient.

Key words : MSUD; dental treatment

Pendahuluan

Maple Syrup Urine Disease atau yang dikenal dengan *MSUD* adalah kelainan dekarboksifikasi leusin, isoleusin, dan valin. Penyakit ini ditandai dengan tercium bau sirup maple dalam darah serta urine. Penyakit ini pertama kali ditemukan pada tahun 1954 dan merupakan kelainan yang sangat jarang ditemukan. Bayi yang terkena *MSUD* menjadi lesu, tidak mau makan beberapa hari kemudian kehilangan reflek menelan yang menyebabkan pertumbuhannya menjadi lambat.

Pada beberapa kasus dapat menimbulkan ketosis, yang berkembang

pada perubahan kesehatan dan dapat menyebabkan koma. Apabila tidak diatasi bayi yang terkena dapat meninggal atau hidup dengan kerusakan syaraf yang menyebabkan keterbelakangan mental, *seizure* namun tidak menyebabkan cacat secara menyeluruh.

Penanggulangan kesehatan gigi pada anak dengan kelainan *MSUD* tidak secara jelas disebutkan, hanya adanya faktor seperti infeksi sangatlah berbahaya pada usia berapapun dan dapat menimbulkan ketidakteraturan metabolisme. Untuk penanggulangan tingkah laku keterbelakangan mental dapat dilakukan dengan metoda *tell-show-do*

secara verbal maupun non verbal, restrain, premedikasi, dan general anestesi. Anestesi umum mungkin diperlukan pada pasien yang lebih besar, serta pada pasien yang sangat sulit untuk menjadi kooperatif. Pada makalah ini akan dilaporkan kasus anak dengan MSUD. Penanggulangan kesehatan gigi dan mulut pada kasus ini perlu dilakukan secara berkesinambungan terutama untuk menghindari adanya infeksi yang dapat mengakibatkan kematian penderita.

Tinjauan Pustaka

MSUD adalah kelainan dari metabolisme asam alfa keto dehydrogenase yang dapat diturunkan secara genetic autosomal resesif. Insiden di seluruh dunia sebesar 1 : 250 000.¹⁻⁶ Defisiensi dari enzim ini menyebabkan penyakit MSUD, kelainan ini diberikan nama *Maple Syrup Urine Disease* karena aroma dan baunya seperti sirup maple yang ditemukan pada cairan tubuhnya terutama bau dan aroma urinenya.¹⁻⁶

Gambaran klasik dari MSUD ini biasanya ditemukan pada anak yang lahir normal dan mempunyai perkembangan makan makanan yang kurang serta mengalami muntah-muntah pada umur 3-5 hari, *lethargy*, dan dapat mengalami koma beberapa hari. Penampilan fisik, otot mengalami hipertonic dan kaku dengan opisthonus yang berat tetapi terkadang otot alat geraknya juga dapat melemah. Selain itu pula dan adanya akrodermatitis yang sering dianggap defisiensi zat besi.¹⁻¹²

Pemeriksaan laboratorium biasanya tidak terlihat adanya tanda tanda kecuali untuk pemeriksaan metabolic asidosis. Konvulsi dan hipoglikemia dapat terjadi, walaupun begitu koreksi gula darah tidak memperbaiki kondisi kliniknya. Tingkat kematian dapat terjadi pada pasien bila tidak dirawat pada beberapa minggu atau bulan sedangkan yang ringan pada anak terlihat pertumbuhan dan perkembangan mengalami keterlambatan walaupun terkadang tidak ditemukan adanya ketosis dan aroma urine berbau tajam.¹⁻¹²

Diagnosis pasien MSUD ditegakkan dengan ditemukannya aroma *maple* pada urine dan keringat. Diagnosis diperkuat dengan analisis asam amino yang menunjukkan kenaikan level leusin, isoleusin, valin, dan alloisoleusin dalam plasma darah.^{8,10} Perawatan dari MSUD dalam tahap akut dilakukan dengan merubah ikatan rantai cabang asam amino dan memetabolisme asam amino tersebut dari jaringan dan cairan tubuh.^{8,10}

Kematian dapat terjadi apabila penderita berada dalam kondisi stress atau infeksi. Oleh karena itu diupayakan pada pasien MSUD tidak menderita penyakit gigi seperti karies, penyakit periodontal, atau trauma oklusi yang dapat membahayakan keadaan umum pasien tersebut. Selain itu penanggulangan kesehatan gigi dan mulut perlu disesuaikan dengan keterbelakangan mental, yang dapat mengenai penderita ini.¹⁻¹² Melakukan perawatan gigi dan mulut pada MSUD yang dapat menimbulkan risiko yang membahayakan, karena itu perlu suatu tim yang melibatkan dokter anak yang merawat MSUD, dokter gigi, serta ahli anestesi bila pasien tidak mampu untuk kooperatif.¹³⁻¹⁵

Laporan Kasus

Orang tua pasien dengan anak perempuan yang berusia 9 tahun ingin konsultasi untuk dilakukan pencabutan gigi anaknya. Riwayat penyakit berdasarkan anamnesis dengan orang tua diketahui anak mengalami kelainan MSUD yang disertai kelainan mental dan fisik. Atas dasar alasan penyakit tersebut maka anak dikonsultasikan dengan dokter anak yang merawatnya.

Satu minggu kemudian didapat hasil konsultasi, bahwa pasien dapat dilakukan pencabutan asalkan dilakukan sejumlah pemeriksaan tertentu untuk mengecek tingkat penyakit dari pasien. Disarankan perawatan di bawah anesthesia umum karena ditakutkan bahwa anak akan berontak dan akan menimbulkan kejang.

Dalam riwayat kasus pasien deteksi MSUD pada waktu 5 bulan I.U. Terdeteksi

dengan dini karena anak keduanya juga menderita kelainan ini dan meninggal pada umur 2,5 bulan. Hasil sejumlah tes pemeriksaan pada kedua orang tuanya diketahui sebagai pembawa sifat resesif dari penyakit ini. Pasien merupakan anak ketiga, sedangkan anak pertama dan terakhir terlihat normal dan belum diketahui apakah mereka juga membawa sifat kelainan MSUD. Keadaan ibu waktu kehamilan sehat, berusia 28 tahun dan tidak pernah sakit.

Sejak lahir pasien di bawah pengamatan dokter spesialis anak di Seattle, Amerika. Pada awalnya sampai umur 3 tahun anak dapat tumbuh normal, seperti dapat berjalan walaupun terlambat dalam hal berbicara. Akan tetapi ketika ibu menaikkan dosis asupan makanan, anak mengalami koma selama 1 bulan akibatnya terjadi kekakuan otot pada fungsi alat geraknya dan mengalami keterbelakangan mental. Anak sekarang sering mengalami kejang tidak kurang 10 kali dalam sehari tetapi sekarang frekuensi kejangnya mulai berkurang. Pasien harus mengkonsumsi makanan, berupa bubuk khusus untuk MSUD dari Amerika yang tidak boleh diberikan lebih dari 15 g/hari.

Pada usia 0 sampai 3 tahun 5 bulan, pemberian makanan melalui sonde, dan untuk mengontrol kadar ketiga asam amino tersebut dilakukan analisis darah setiap 1 bulan sekali yang dilakukan di Atlanta, Amerika. Sedangkan untuk sumber makanan lainnya didapat dari bubur nasi, wortel, serta buncis yang telah diblender dan diberikan 2 kali sehari, bubuk MSUD diberikan 8 kali sehari.

Pada tanggal 23 Maret 2002 pasien datang dan dilakukan pemeriksaan gigi geliginya, berdasarkan anamnesis pada ibunya ternyata kebiasaan menyikat gigi anak teratur, mulai sikat gigi pada usia 2 tahun karena erupsi gigi sulung terjadi pada usia 2 tahun. Sikat gigi dilakukan oleh ibunya atau 2 orang *baby sisternya* hingga sekarang.

Dari pemeriksaan ekstra oral terlihat penampilan fisik anak tidak dapat berjalan, dan dibantu untuk duduk dikursi dental. Pasien mengalami gangguan motorik kasar dan motorik halus dan tidak dapat

berkomunikasi. Pada pemeriksaan klinis tidak ada pembengkakan ekstra oral, kelenjar submandibularis kiri dan kanan teraba lunak, dan tidak sakit.

Pada pemeriksaan intra oral kebersihan mulutnya cukup baik. Pemeriksaan gigi geligi terdapat persistensi gigi 52, atrisi pada gigi 54, 55, 64, 65, 74, 75, 84, 85 dan pembesaran gingiva pada regio 16, 26, 36, 46 serta pit fissure dalam pada gigi 36 dan 46. Pada pemeriksaan oklusi hubungan molarnya adalah kelas I dan tampak protrusif pada regio 11 dan 21 dan *cross bite* gigi 12.

Diagnosis keluhan utama gigi 52 persistensi disertai goyang derajat 3, atrisi regio 54, 55, 64, 65, 74, 75, 84, 85, pit fissure dalam regio 36 dan 46 serta maloklusi kelas I tipe 1 dan 2. Rencana perawatan adalah ekstraksi gigi 52, pit fissure sealing gigi 36 dan 46, observasi gigi geligi yang atrisi serta observasi gigi yang protrusif untuk mencegah trauma. Karena belum dapat memastikan tingkat keparahan dari MSUD anak, maka diputuskan mengajarkan ibunya untuk menggerakkan gigi yang persistensi agar menghindarkan pencabutan dengan anestesi umum dan akibat yang tidak diinginkan.

Tanpa diduga gigi tersebut tanggal begitu saja dan anak tampak gembira dan terlihat tidak berontak. Padahal menurut ibunya bila muka anak kesentuh sedikit ia akan berontak dan akan mengalami kejang. Pada saat itu anak terlihat cukup mengerti bila disentuh, dipanggil namanya dan terlihat senang saat diajak bercanda dengan cara menyentuh disertai mengusap-usap pipinya. Anak mau membuka mulut dan pada hari itu pasien tidak kejang dari pagi hingga di bawa ke dokter gigi. Karena anak kooperatif tampak dari emosi anak yang lain dari biasanya, *pit fissure sealing* pada gigi 36 dan 46 dengan Fuji III dapat dilakukan. Setelah memonitor keadaan pasien, pasien diperbolehkan pulang dan diberikan intruksi untuk kontrol 1 minggu kemudian.

Selain itu diberikan intruksi bila ada masalah untuk segera kembali dan memeriksakan gigi geliginya setiap 3-6 bulan sekali serta membersihkan gigi

geliginya sehabis makan. Orang tua pasien begitu puas akan keberhasilan perawatan gigi anaknya dan menanyakan kapan gigi depannya yang protrusif dan *cross bite* dapat diperbaiki. Dalam hal ini orang tua diberi penjelasan mengenai penanganan gigi geligi pada penderita MSUD sehingga belum dapat dipastikan waktu yang tepat untuk menangani maloklusinya.

Kedatangan berikutnya setelah dilakukan profilaksis oral dengan *brush* dan pasta gigi, kemudian dicobakan sendok cetak dimasukkan ke dalam mulut pasien. Ternyata pasien menunjukkan reaksi yang positif, anak tetap gembira dan tanpa stres dan kejang. Kedatangan berikutnya dilakukan pencetakan gigi rahang atas dan bawah, dengan perhitungan *setting time* alginat sekitar 30 detik. Hasil cetakan didiskusikan dengan ibu pasien yang kemudian akan dilakukan pemasangan alat ortodonti cekat. Kedatangan berikutnya alat ortodonti cekat dipasang hanya rahang atas saja untuk *jumping* gigi 12 dan memperbaiki posisi 21 dan 11 yang protrusif. Kontrol ketat dilakukan setiap seminggu dua kali. Setelah tiga minggu telah terjadi *jumping* gigi 21 dan posisi 21 dan 11 sudah agak ke palatal. Setelah minggu keempat alat dilepas, ibunya sudah cukup puas dengan keadaan posisi gigi anaknya.

Pembahasan

MSUD merupakan kelainan yang sangat jarang untuk dapat terdiagnosis. Pada kasus ini dapat terlacak dikarenakan anak kedua dari pasangan ini meninggal pada umur 2,5 bulan dan setelah ditelusuri sebab meninggalnya karena adanya kelainan MSUD. Etiologi dari MSUD adalah faktor genetik. Hal ini juga dapat dibuktikan karena kedua orang tuanya melakukan sejumlah pemeriksaan darah di Atlanta yang memberikan diagnosis berhubungan dengan gen autosomal resesif. Orang tua tidak mengetahui apakah nenek dan kakeknya serta saudara dari pihak ibu atau bapak ada yang terkena MSUD.

Diagnosis MSUD dapat ditegakkan baik dari riwayat keluarga atau kematian yang tidak jelas pada anak. Dari hasil pemeriksaan laboratorium ditemukan urine yang berbau seperti sirup maple atau bau urine yang sangat tajam, tanda lain seperti muntah, kejang dan koma, serta ditemukannya asam amino leucine, isoleucine dan valin pada pemeriksaan plasma serta urine.¹⁻¹²

Pasien ini mengalami kelainan MSUD, terdiagnosis pada saat dalam kandungan usia 5 I.U. Penyakit ini disertai keterbelakangan mental akibat terjadinya koma selama 1 bulan yang mengakibatkan terjadinya kerusakan otak.

Menurut literature anak MSUD yang terdeteksi secara dini, dan pengaturan diet makanan yang benar akan tumbuh dengan normal tanpa disertai keterbelakangan mental.¹⁻⁵ Pada pasien ini mungkin terjadinya keterbelakangan mental diakibatkan oleh terjadinya kelainan pengaturan makanan yang berlebihan.

Pada gigi 52 terlihat adanya persistensi, rencana perawatannya karena keadaan umum os belum diketahui dengan pasti dan dikhawatirkan akan timbul kejang, maka diupayakan suatu tindakan yang tidak membahayakan keadaan umumnya. Hal ini dapat dilakukan karena pertimbangan gigi 52 sudah goyang derajat 3. Perawatannya adalah mengajarkan ibunya pada saat membersihkan gigi untuk menggerakkan gigi 52 dengan sikat gigi dengan hati-hati agar gigi tersebut dapat lepas sendiri, tetapi sewaktu mengajarkan cara menggerakkan gigi tersebut ternyata gigi 52 itu terlepas.

Pada pemeriksaan intraoral ditemukan pembesaran gingiva terutama di regio gigi 16, 26, 36, 46 hal ini mungkin disebabkan akibat pemakaian obat anti kejang. Kebersihan mulut anak ini cukup baik, hal ini dikarenakan Ibu sangat rajin membersihkan gigi anaknya karena dari pemberian makan, sampai proses makan makanan tersebut tergantung oleh ibunya. Anak tidak bisa mengunyah dan tidak mempunyai reflek menelan, sehingga orang tua pasien sangat perhatian pada pemberian makan ini. Karena pengaturan dan pemberian makan merupakan salah satu

faktor penting dalam manajemen pasien MSUD.

Atrisi terdapat pada gigi 44, 45, 54, 55, 64, 65, 74, 75, hal ini mungkin disebabkan bila pasien kejang anak tersebut menggerakkan gigi atas beradu dengan gigi antagonisnya ke arah depan. Karies tidak ditemukan, hal ini mungkin disebabkan anak tidak secara langsung mengunyah makanan dan pola makan makanannya sama dengan pola makan vegetarian. Di samping itu kebiasaan ibu untuk segera membersihkan makanan yang tersisa pada mulut anaknya.

Tingkah laku anak dalam perawatan gigi cukup kooperatif, ini dapat dibandingkan melalui penuturan dokter anak yang mengkhawatirkan anak akan berontak bila giginya dicabut dengan cara biasa dan ini diperkuat oleh pernyataan ibunya bahwa anaknya sewaktu dikonsulkan pada dokter anak yang merawatnya untuk memastikan apakah boleh dilakukan pencabutan, ternyata pasien sama sekali tidak mau memperlihatkan gigi geliginya.

Tidak dapat dipastikan sebabnya dengan jelas, tetapi pada prinsipnya penanganan tingkah lakunya sama dengan anak yang normal, hanya memerlukan modifikasi verbal dan non verbal. Pada pasien ini metoda modifikasi verbal dan non verbal dapat diterapkan dengan tepat.

Oleh karena ibu pasien mengkhawatirkan posisi gigi anaknya yang protrusif yang mungkin bisa patah kalau anaknya terjatuh, maka direncanakan pemasangan alat ortodonti. Masalah timbul untuk memilih alat ortodonti lepasan atau cekat. Setelah didiskusikan dengan ibunya diputuskan memasang alat ortodonti cekat dengan kontrol ketat dan dalam waktu sesingkat mungkin. Alat segera dilepaskan sekitar satu bulan kemudian setelah terlihat telah terjadi *jumpung* gigi 12 dan perbaikan posisi 11 dan 21. Perubahan posisi cepat terjadi karena anak jarang oklusi dan juga jarang kejang serta posisi 12 yang di palatal salaing tarik dengan posisi 11 dan 21 di labial.

Selama perawatan gigi atau pemakaian alat ortodonti cekat anak jarang tegang atau stres. Demikian juga tidak ada

gingivitis yang berat. Memang terjadi kesulitan waktu pemasangan *bracket*, karena ada pembesaran gingiva.

Kesimpulan

Perawatan gigi pada penderita MSUD tergantung dari tipe MSUD serta kelainan mental dan fisik yang menyertainya. Pada kasus ini ternyata anak dapat dilakukan perawatan gigi sebagaimana anak normal asalkan perawatan gigi dilakukan dengan penuh kasih sayang baik dari operator maupun dukungan dari kedua orang tua selama perawatan berlangsung. Perawatan gigi dan mulut pada penderita ini harus bekerja sama dengan dokter yang merawatnya, sebagaimana diketahui adanya stress baik itu berupa tindakan atau perawatan yang diberikan dapat menimbulkan kejang. Perawatan gigi geligi pada penderita *Maple Syrup Urine Disease*, terutama ditujukan untuk mencegah terjadinya infeksi yang dapat menyebabkan kematian, oleh karena itu pencegahan harus lebih diutamakan agar kelangsungan hidup serta kesehatan pasien dapat berlangsung sesuai harapan.

Daftar Pustaka

1. Behrman RE, Kliegman RM. *Textbook of Pediatrics*. 14th ed. Philadelphia: Saunders. 1992: 316-22.
2. Oski FA. *Principles and Practice of Pediatrics*. 2th ed. Philadelphia: Lippincott. 1994: 93-5.
3. Ingenta. Evidence of Common Ancestry for the MSUD y438N Allele in Non-Mennonite MSUD Patients. 2002. <http://WWW>.
4. Ingenta. *Comp Molecular Genetics and Metabolism*, January 2002, 75(1): 79-90.
5. Mead Johnson! Maple Syrup Urine Disease. 2002. http://www.MeadJohnson.Com/metabolics/MSUD_Disease.Html.
6. *Medicine Journal*. MSUD Disease. March 2002. 3(3) *edMedicine*: <http://www.Edmedicine.Com/ped/topic1368.htm>.
7. *Medlineplus*. MSUD: An Introduction. 2002. <http://www.Msud-support.org/intro.htm>.

8. Chuang JL, Davie JR. Molecular and Biochemical Basis of Intermediate MSUD Disease. *J.Clin Invest.* 1991. 95: 954-63.
9. Berry GT, Kaplan P. Branched Chain Amino Acid-Free Parenteral Nutrition in the Treatment of Acute Metabolic Decompensation in Patients with MSUD. *New Engl.J.Med.* 1991. 3: 75-9.
10. Kaplan P, Mazur A, Field M, et al. Intellectual Outcome in Children with MSUD Disease. *J. Pediatr.* 1991; 119: 46-50.
11. Thompson GN, Francis D, Halidy V. Acute Illnes in MSUD Disease: Dynamic of Protein Metabolism and Implication for Management. *J.Pediatr.* 1991. 135:35-41.
12. Giacoia GO, Berry GT. Acrodermatitis Enteropathica like Syndrome Secondary to Isoleucine Deficiency During Treatment of MSUD Disease. *AJDC.* 1993. 34: 954-9.
13. Levin ML, Lewis RA, et al. Cerebral Edema in MSUD. *J.Pediatr.* 1993; 122: 17-23.
14. Leeds JJ. Clinical Modification for Treatment of Handicapped Children. *J.Dent.Child.* 1993. 43: 42-5.
15. Wright GZ. *The Special Child Patient*. 1sted. Philadelphia: Saunders. 1975: 129-45.
16. McDonald RE, Avery DR. *Dentistry for Child and Adolescent*. 7thed. St Louis: Mosby. 2000: 214-5.