



INTISARI SAINS MEDIS

Published by Intisari Sains Medis



CrossMark

Epidermolisis bulosa tipe distrofik resesif dengan gizi buruk tipe marasmus pada seorang anak laki-laki: sebuah laporan kasus

Made Hermina Laksmi¹, Ni Luh Putu Ratih Vibriyanti Karna^{2*}, Herman Saputra³, Aurelia Stephanie¹, Putu Gde Hariwangsa¹

ABSTRACT

Background: Epidermolysis bullosa (EB) is characterized of epithelial cell adhesion disorders that cause skin fragility and bullae after minor trauma or friction. EB Classification is based on the skin's morphological appearance and the degree to which The following reports a case of recessive dystrophic bullous epidermolysis with marasmus type malnutrition.

Case Report: An 8-year-old man, with complaints of wounds almost all over his body, initially in the form of bubbles filled with fluid which then burst into sores and over time, the bullae spread almost all over the body and oral mucosa. The patient has difficulty eating because of the frequent appearance of sores, so he becomes malnourished with the type of marasmus. The type of ED is inherited in an autosomal recessive manner. Since the age of 4 years, the patient's teeth

began to decay, and the patient's fingers and toes were pseudosyndactyly. Histopathological examination results support severe generalized dystrophic recessive type EB (Hallopeau-Siemens). The patient treats with a compress of 0.9% NaCl for 10-15 minutes every 8 hours topically on erosional lesions, giving Petroleum jelly every 12 hours on the whole body, treating the wound using tulle, and then covering it with gauze every 24 hours, providing clinical improvement.

Conclusion: Epidermolysis bullosa (EB) can be inherited in an autosomal recessive manner. Complaints of the fragility of the skin already appear at the age of children. Nutritional disorders are a problem that strengthens the condition of EB patients. Multidisciplinary management is needed to provide a good outcome.

Keywords: *Epidermolysis bullosa* (EB), malnutrition, marasmus.

Cite This Article: Laksmi, M.H., Karna, N.L.P.R.V., Saputra, H., Stephanie, A., Hariwangsa, P.G. 2022. Epidermolisis bulosa tipe distrofik resesif dengan gizi buruk tipe marasmus pada seorang anak laki-laki: sebuah laporan kasus. *Intisari Sains Medis* 13(2): 543-548. DOI: 10.15562/ism.v13i2.1490

ABSTRAK

Latar Belakang: *Epidermolysis bullosa* (EB) memiliki karakteristik gangguan adhesi sel epitel yang menyebabkan kerapuhan pada kulit dan bula setelah terkena trauma atau gesekan ringan. Berikut dilaporkan satu kasus epidermolisis bulosa distrofik resesif dengan gizi buruk tipe marasmus.

Laporan Kasus: Laki-laki usia 8 tahun, dengan keluhan adanya luka hampir pada seluruh tubuh, berbentuk awal berupa gelembung berisi cairan yang kemudian pecah menjadi luka dan seiring jalannya waktu bula menyebar hampir seluruh tubuh hingga bagian mukosa mulut. Pasien mengalami kesulitan makan karena sering muncul luka sehingga menjadi gizi buruk dengan tipe marasmus. Tipe ED diturunkan

secara autosomal resesif. Sejak usia 4 tahun gigi pasien mulai keropos, jari tangan dan jari kaki pasien *pseudosyndactyly*. Hasil pemeriksaan histopatologi menunjang gambaran epidermolisis bulosa. Pasien mengarah pada EB tipe resesif distrofik generalisata berat (*Hallopeau-Siemens*). Penatalaksanaan berupa kompres terbuka NaCl 0.9% selama 10-15 menit tiap 8 jam topikal pada lesi erosi, pemberian Petroleum jelly tiap 12 jam pada seluruh tubuh, rawat luka menggunakan tulle kemudian ditutup dengan kasa tiap 24 jam memberikan perbaikan klinis.

Simpulan: *Epidermolysis bullosa* dapat diturunkan secara autosomal resesif. Keluhan kerapuhan pada kulit sudah tampak pada usia anak-anak. Gangguan nutrisi

¹Residen Program Studi Dermatologi dan Venerologi Fakultas Kedokteran Universitas Udayana/ RSUP Prof. Dr. I.G.N.G. Ngoerah, Denpasar;

²Departemen Dermatologi dan Venerologi Fakultas Kedokteran Universitas Udayana/ RSUP Prof. Dr. I.G.N.G. Ngoerah, Denpasar;

³Departemen Patologi Anatomi, Fakultas Kedokteran Universitas Udayana/ RSUP Prof. Dr. I.G.N.G. Ngoerah, Denpasar;

*Korespondensi:

Ratih Vibriyanti Karna;
Departemen Dermatologi dan Venerologi Fakultas Kedokteran Universitas Udayana/ RSUP Prof. Dr. I.G.N.G. Ngoerah Denpasar;
vibriyanti@unud.ac.id

Diterima: 08-05-2022
Disetujui: 15-07-2022
Diterbitkan: 30-08-2022

menjadi permasalahan yang mempererat keadaan untuk memberikan luaran yang baik. penderita EB. Tatalaksana multidisiplin diperlukan

Kata kunci: *Epidermolysis bullosa* (EB), Gizi buruk, marasmus.

Sitasi Artikel ini: Laksmi, M.H., Karna, N.L.P.R.V., Saputra, H., Stephanie, A., Hariwangsa, P.G. 2022. Epidermolisis bulosa tipe distrofik resesif dengan gizi buruk tipe marasmus pada seorang anak laki-laki: sebuah laporan kasus. *Intisari Sains Medis* 13(2): 543-548. DOI: 10.15562/ism.v13i2.1490

PENDAHULUAN

Epidermolysis bullosa (EB) adalah bagian dari kelompok penyakit kulit yang didapat dimana memiliki karakteristik gangguan adhesi sel epitel yang menyebabkan kerapuhan pada kulit dan bula setelah terkena trauma atau gesekan ringan. Pasien dengan EB dapat terbentuk bula dari ukuran kecil hingga besar, bula tersebut terjadi pada permukaan kulit dan pada kondisi yang lebih parah dapat terbentuknya bula pada kulit mukosa terutama pada mukosa mulut dan esofagus.¹ Distribusi dan kedalaman dari bula, keterlibatan ekstrakutan dan tingkat keparahan dari terbentuknya bula tersebut berdeda-beda bergantung dari subtype EB dan tergantung dari defek molekular. Penyembuhan luka pada pasien EB tidak sebaik orang normal dan sering menjadi erosi kronis, jaringan hipertrofik, skar, bahkan menjadi invasif karsinoma.²

Secara umum EB klasifikasi berdasarkan gambaran morfologi dari kulit dan tingkat di lapisan mana tempat bula terbentuk dari area membran kulit, pola genetik penurunannya, manifestasi kutaneus dan ekstra kutaneus lainnya, mikroskopi dan imunohistokimia. Berdasarkan letak terbentuknya bula EB diklasifikasikan menjadi 4 kelompok besar *Epidermolysis Bullosa Simplex* (EBS), *Junctional Epidermolysis Bullosa* (JEB), *Epidermolysis Bullosa Distrofik* (EBD) dan *Kindler syndrome* (EB tipe campuran).³ Suatu studi yang dilakukan oleh *Dystrophic Epidermolysis bullosa research association* yang dilakukan pada Februari 2012 hingga Oktober 2016 didapatkan 436 pasien EB yang berasal dari seluruh Dunia, didapatkan 85 pasien dengan *Recessive Epidermolysis Bullosa Distrofik* (RDEB).^{4,5} Menurut data *The National Epidermolysis Bullosa Registry* memiliki data prevalensi dari EB di Amerika Serikat didapatkan 1

pasien EB pada setiap 5100 kelahiran.⁶ Di Indonesia data mengenai pasien dengan EB masih jarang, di medan 2008-2015 di Rumah Sakit Umum Pusat H.Malik dari tahun 2008-2015 terdapat 6 kasus.⁷ Di Rumah Sakit Umum Pusat Sanglah terdapat 10 kasus EB dari Januari 2016-Desember 2021.⁸

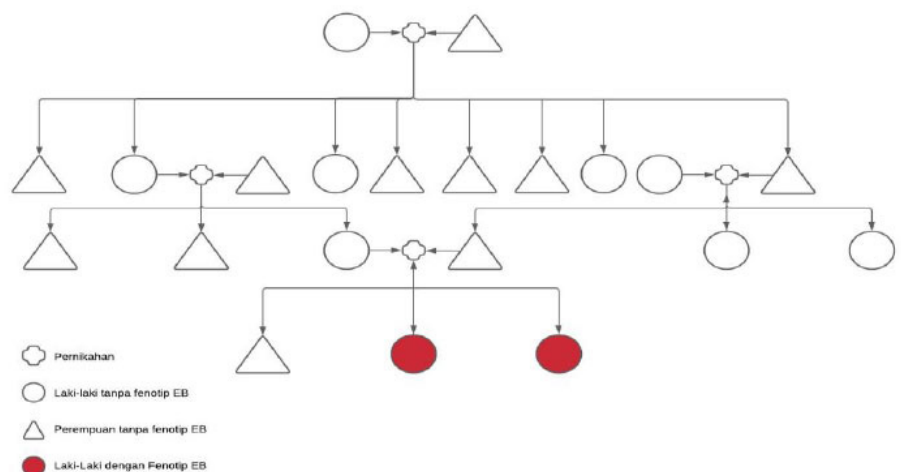
Pada Pasien EB seringkali ditemui banyak komplikasi, terutama pada jenis RDEB beberapa masalah yang sering ditemui diantaranya gangguan gizi yang disebabkan oleh karena asupan makanan yang kurang, anemia yang disebabkan oleh karena luka pada kulit, mukosa saluran pencernaan yang mengalami perdarahan, mukosa saluran pencernaan, infeksi, luka yang sulit sembuh sehingga dapat berkembang menjadi karsinoma sel skuamosa. Komplikasi yang tidak ditangani dengan baik dapat menyebabkan kematian.⁹

Berikut dilaporkan Satu Kasus Epidermolisis Bulosa Distrofik Resesif dengan gizi buruk. Kasus ini dilaporkan karena epidermolisis bulosa adalah sebuah kondisi yang jarang ditemukan dan memerlukan penanganan multidisiplin

dalam jangka waktu panjang agar pasien dapat memiliki kualitas hidup yang baik. Diharapkan laporan kasus ini dapat menambah wawasan kita dalam penegakkan diagnosis dan komplikasi yang dapat berhubungan dengan mortalitas pada penyakit ini.

LAPORAN KASUS

Seorang laki-laki usia 8 tahun, dengan keluhan adanya luka hampir pada seluruh tubuh, yaitu pada wajah, badan, kedua tangan dan kedua kaki. Awalnya timbul gelembung berisi cairan muncul sejak pasien berusia 2 minggu, bula muncul pada jari tangan dan kaki yang kemudian pecah yang akan menjadi luka seiring jalannya waktu bula menyebar kebagian tubuh lainnya. pasien juga mengalami luka pada mukosa mulut pada saat pasien berusia 5 bulan, sehingga pasien kesusahan menelan, karena sering timbul luka pada rongga mulut pasien mengkonsumsi makanan bertekstur cair dan halus. Pada keluarga didapatkan riwayat pernikahan sedarah dimana ayah dan ibu pasien merupakan saudara sepupu, jenis DEB pada pasien ini adalah



Gambar 1. Pedigree keluarga penderita EB.

autosomal resesif dengan karier dari ibu dan bapak pasien sehingga kemungkinan anak yang dilahirkan sehat adalah 25%, anak sebagai karier 50%, dan pada anak yang dilahirkan sakit 25%. Pada pasien, kakak pertama pasien tidak memiliki keluhan yang sama, untuk kakak kedua pasien adalah laki-laki berusia 17 tahun, memiliki keluhan yang sama seperti pasien (**Gambar 1**). Sejak usia 4 tahun gigi pasien mulai keropos, jari tangan dan jari kaki pasien *pseudosyndactyly*. Pasien bersekolah hingga Taman Kanak-kanak.

Riwayat kehamilan ibu dan kelahiran anak, selama kehamilan ibu pasien tidak memiliki keluhan dan pasien lahir normal. Mendapatkan air susu ibu hingga berusia 24 bulan dan selanjutnya mengkonsumsi susu formula.

Riwayat pengobatan selama keluhan pasien berobat ke Puskesmas dan ke Rumah Sakit dengan diberikan salep dan cairan infus untuk merawat luka pasien, namun orang tua pasien tidak ingat dengan nama salep tersebut, selama ini perawatan luka dilakukan oleh orangtua

pasien dirumah.

Pemeriksaan fisik ditemukan keadaan umum sedang, kesadaran kompos mentis, denyut nadi 92x/menit, frekuensi pernafasan 23x/menit, suhu aksila 36,8 °C. Pada status antropometri berat badan 10 kg, tinggi badan 95 cm, BB/U < -3SD, PB/U < -3SD, BB/TB < -3SD, *Body mass Indeks* (BMI) 11,9, BMI/U < -3SD status gizi buruk. Status nutrisi kebutuhan kalori 1100 kkal/hari, protein 20 gram/hari, cairan 1000 ml/hari.

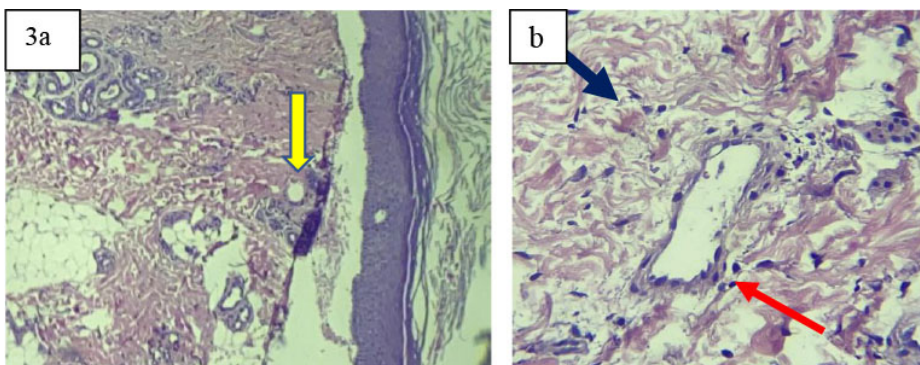
Status dermatologi lokasi pada region wajah, thorakoabdominal anterior et posterior, ekstremitas superior et inferior dekstra et sinistra, gluteus. Efloresensi berupa erosi multipel, batas tegas, bentuk geografika, ukuran 0.5 cm x 1 cm hingga 2 x 3 cm, distribusi diskret beberapa di atasnya terdapat krusta coklat kehitaman, skar ditrofik, millia, pada kedua jari-jari tangan dan kaki *pseudosyndactyly*. Patch hipopigmentasi, batas tegas, bentuk geografika, ukuran 1cm x 2cm hingga 1.5cm x 3cm, tersebar diskret (**Gambar 2**).

Pemeriksaan darah lengkap didapatkan leukosit yang meningkat $17,80 \times 10^3/\mu\text{L}$ (6-14,5), neutrofil yang meningkat $12,15 \times 10^3/\mu\text{L}$ (1,10-60), hemoglobin menurun $5,00 \times 10^3/\mu\text{L}$ (12,0-16,00), hematokrit menurun $20,60 \times 10^3/\mu\text{L}$ (36-49,00), dan trombosit yang meningkat $609,00 \times 10^3/\mu\text{L}$ (140-440). Gambaran darah tepi berupa anemia hipokromik mikrositer dengan trombotosis. Pemeriksaan kimia darah gula darah sewaktu meningkat 131mg/dl (60-100), Kalium menurun 3,44 mmol/L (3,50-5,10), Natrium menurun 129 mmol/L (136-145). Serum iron menurun 7,29 ug/dL (65-175), TIBC menurun 220,82 g/dl (225,00-450,00). Pemeriksaan feses lengkap didapatkan fecal occult blood test positif (negatif). Pada Pemeriksaan Gram dasar luka didapatkan leukosit leukosit 10-15 per lapang pandang, kokus gram positif (-), dan batang gram negatif (+).

Hasil pemeriksaan histopatologi sediaan diambil dari kulit antebrahii, potongan jaringan kulit terdiri dari lapisan epidermis, dermis, adneksa dan lemak subkutan, pada lapisan epidermis tampak gambaran ortokeratosis, tampak gambaran celah subepidermal pausiseluler yang mengandung sedikit sel radang eosinofil. Pada lapisan dermis tampak sebaran sel radang limfosit perivaskuler dan fibrosis



Gambar 2. Gambaran klinis pasien. **Gambar 2a.** Wajah, leher tampak, erosi multipel dengan krusta coklat kehitaman, skar +, milia +, karies pada gigi. **Gambar 2b, c.** Punggung dan perut erosi dan skar. dan **Gambar 2d, e, f, dan g.** Ekstremitas atas, ekstermitas bawah dan gluteus tampak erosi multipel dengan krusta coklat kehitaman, skar +, *pseudosyndactyly*.



Gambar 3. **Gambar 3a** Gambaran Histopatologi dengan pembesaran 40x celah subepidermal pausiseluler (panah kuning), **Gambar 3b** Pada pembesaran 400x Fibrosis pada papillary dermis (panah hitam), sebaran ringan sel radang limfosit perivaskuler (panah merah).



Gambar 4. Gambaran klinis pasca terapi hari ke-30. **Gambar 4a, b.** Wajah, rongga mulut, leher tampak, erosi multipel dengan krusta coklat kehitaman, scar +, milia +, karies pada gigi. **Gambar 4e, f** Punggung dan perut erosi dan skar. **Gambar 4c, d, g** Ekstremitas atas, ekstermitas bawah dan gluteus tampak erosi multipel dengan krusta coklat kehitaman, skar +, *pseudosyndactyly*.

pada papillary dermis. Kesimpulan sesuai dengan gambaran epidermolisis bulosa (**Gambar 3**).

Berdasarkan anamnesis riwayat penyakit dan pemeriksaan fisik maka pasien didiagnosis banding dengan epidermolisis bulosa tipe resesif distrofik generalisata berat (Hallopeau-Siemens) epidermolisis *junctional* tipe generalisata berat dan epidermolisis bulosa simpleks tipe generalisata berat (*Dowling miera*). Penatalaksanaan yang diberikan adalah rawat bersama, kompres terbuka NaCl 0.9% 10-15 menit tiap 8 jam topikal pada lesi erosi dan krusta, Petroleum jelly tiap 12 jam pada seluruh tubuh, rawat luka menggunakan tulle kemudian ditutup dengan kasa tiap 24 jam. Pemberian konseling, informasi dan edukasi (KIE) kepada keluarga mengenai penyakit, pengobatan dan perawatan luka.

Diagnosis kerja bagian seawat Pediatri adalah protein energi malnutrisi berat tipe marasmus fase stabilisasi dan anemia berat hipokromik mikrositer et kausa defisiensi besi. Penatalaksanaan yang diberikan adalah Amoksilin 150 mg sirup tiap 8 jam, (selama 5 hari), neocate junior 100 milliliter tiap 2,5 jam (sebanding dengan 70% kebutuhan kalori), vitamin A 2000 international unit (IU) *softgel*, vitamin

B kompleks tablet tiap 24 jam, vitamin C 50 milligram tablet tiap 24 jam, transfusi *packed red cells* (PRC) target hemoglobin 8 gram per desiliter.

Setelah perawatan hari ke-30 didapatkan kulit yang luka beberapa mulai mengering, tidak ada lesi baru, dan tidak ada demam. Pasien mengeluh adanya luka pada lidah sehingga nyeri saat minum. Pada pemeriksaan fisik didapatkan kesadaran kompos mentis, suhu aksila 36,5°C, denyut nadi 96x/menit, frekuensi nafas 20x/menit, *Visual Analog Scale* (VAS) 1/10, BB 12 kg, PB 95 cm, BMI 11,9, Status generalis dalam batas normal. Status nutrisi kebutuhan kalori 1300 kkal/hari, protein 22 gram/hari, cairan 1000 ml/hari. Pasien dikonsulkan TS THT untuk evaluasi nyeri menelan.

Status dermatologi lokasi pada region wajah, rongga mulut, thorakoabdominal anterior et posterior, ekstremitas superior et inferior dekstra et sinistra, gluteus. Efloresensi berupa erosi multipel, batas tegas, bentuk geografika, ukuran 0,2 cm x 0,5 cm hingga 1 x 1,5 cm, distribusi diskret beberapa diatasnya terdapat krusta coklat kehitaman, skar ditrofik, millia, pada kedua jari-jari tangan dan kaki *pseudosyndactyly*. Patch hipopigmentasi, batas tegas, bentuk geografika, ukuran 0,2

cm x 0,8cm hingga 1cm x 2cm, tersebar diskret (**Gambar 4**).

Diagnosis kerja pada pasien adalah *follow up* epidermolisis bulosa tipe resesif distrofik (hari rawat ke-30) penatalaksanaan yang diberikan kompres terbuka NaCl 0.9% 10-15 menit tiap 8 jam topikal pada lesi erosi dan krusta, petroleum jelly tiap 12 jam pada seluruh tubuh, rawat luka menggunakan tulle kemudian ditutup dengan kasa tiap 24 jam. Pemberian KIE kepada keluarga mengenai penyakit, pengobatan dan perawatan luka. Diagnosis kerja bagian departemen Pediatri adalah protein energi malnutrisi fase rehabilitasi dan stunting. Penatalaksanaan yang diberikan neocate junior 170 milliliter tiap 3,5 jam, vitamin A 2000 international unit *softgel*, vitamin B kompleks tablet tiap 24 jam, vitamin C 50 milligram tablet tiap 24 jam, seng 20 milligram tablet tiap 24 jam, Fe elemental ¼ tablet tiap 8 jam. Diagnosis kerja departemen THT adalah stomatitis. Penatalaksanaan yang diberikan kumur dengan NaCl 0.9% tiap 8 jam dan menjaga kebersihan mulut (oral hygiene). Persetujuan pasien dan keluarga pasien telah didapatkan untuk pengambilan foto klinis dan publikasi perjalanan penyakit pasien untuk kepentingan pendidikan.

DISKUSI

Pasien didiagnosis banding dengan epidermolisis bulosa tipe resesif distrofik generalisata berat (Hallopeau-Siemens) epidermolisis *junctional* tipe generalisata berat dan epidermolisis bulosa simpleks tipe generalisata berat (*Dowling miera*). Tipe resesif generalisata-berat (RDEB) dapat disebut juga dengan *Hallopeau-Simens* penyakit ini ditandai dengan bula pada badan dan ekstremitas. Ketika penyembuhan bula tersebut menjadi jaringan parut yang progresif sehingga dapat terjadi *pseudosyndactyly* yang merupakan akibat dari jaringan parut progresif pada jari tangan dan kaki. Komplikasi yang dapat timbul pada tipe ini adalah jaringan parut yang luas dapat menyebabkan kontraktur pada tangan maupun kaki. Kombinasi gangguan pada intraoral, gigi, esofagus dapat menurunkan asupan makanan. Meningkatnya kebutuhan kalori dikarenakan penyembuhan luka yang luas

dapat memperparah keadaan malnutrisi, gangguan pertumbuhan dan anemia. Anemia yang dapat terjadi pada tipe DEB adalah anemia yang disebabkan oleh karena perdarahan dan defisiensi besi. Apabila pasien dapat bertahan hidup hingga dewasa komplikasi yang dapat mengancam nyawa adalah karsinoma sel skuamosa.¹⁰⁻¹²

Junctional Epidermolysis Bulosa (JEB) merupakan gangguan autosomal resesif yang memiliki karakteristik bula pada celah di lamina lusida pada BMZ kulit. Pada pasien ini memiliki masa hidup yang normal, munculnya bula membaik dengan seiring bertambahnya usia. Pertumbuhannya normal dan jarang disertai dengan anemia.^{2,13,14}

EBS *Epidermolysis Bulosa Simplex* (EBS) memiliki ciri bula pada kulit yang disebabkan oleh celah dari lapisan basal dari kerkatinosit secara umum EBS diturunkan secara autosomal dominan dimana memiliki riwayat keluarga yang menderita kondisi yang serupa. EBS tipe berat (*Dowling-Meara* atau *herpetiformis*) dapat terjadi bula yang terbentuk spontan yang memiliki bentuk seperti "herpetiform" lokasi munculnya bula pada badan dan ekstermitas atas dan sembuh tanpa jaringan parut tetapi dapat terjadi milia.^{2,13,15}

Pada pasien dari hasil pemeriksaan histopatologi yang mengarah ke EB, yang terlihat pada pemeriksaan histopatologi adalah bula atau celah subepidermal dan intraepidermal. Konseling genetik dari keluarga dan orang tua dari pasien, hal ini perlu dilakukan untuk kemungkinan terjadinya hal serupa pada anak selanjutnya. Kemudian dikonfirmasi dengan pemeriksaan laboratorium biomolekular dengan pemeriksaan DNA, PCR, *sequencing* sehingga dapat terdeteksi gen apa yang mengalami mutasi. Sehingga terkonfirmasi genotip dari EB.^{2,16,17}

Gangguan nutrisi berhubungan erat dengan tingkat keparahan EB dan paling sering terjadi pada RDEB dan JEB. Pada lesi kulit yang terbuka mempunyai risiko hilangnya darah serta kehilangan cairan tubuh, meningkatnya pengeluaran protein, hilangnya panas tubuh dan infeksi, proses penyembuhan luka menyebabkan peningkatan kebutuhan energi. Faktor lain yang dapat mengakibatkan gangguan

nutrisi yaitu derajat kerusakan mukosa oral, orofaring, esofagus sehingga pasien sulit untuk menelan makanan yang padat dan mengurangi penyerapan makanan, selain itu juga terdapat perdarahan pada traktus gastrointestinal yang dapat menyebabkan anemia.^{18,19}

Anemia dapat diakibatkan oleh banyak faktor oleh karena perdarahan dari luka pada kulit, erosi pada saluran pencernaan, asupan makanan yang kurang serta gangguan penyerapan dari zat besi dan nutrisi lainnya. Anemia kronis pada pasien-pasien EB menyebabkan kelemahan yang berkepanjangan dan gangguan penyembuhan luka.^{3,7,18}

Penatalaksanaan infeksi kulit merupakan bagian penting dari perawatan EB oleh karena infeksi dan inflamasi yang dapat mengganggu proses penyembuhan luka.^{20,21} Gangguan penyembuhan luka merupakan masalah yang sulit pada pasien EB hal ini disebabkan oleh karena adanya gangguan perlekatan dermal-epidermal. Pada EB terdapat gangguan pada empat fase pada penyembuhan luka yaitu hemostasis, inflamasi, proliferasi dan maturasi. Pada fase hemostasis muncul segera setelah terjadinya trauma, hal ini disebabkan oleh rusaknya pembuluh darah pada area luka, tetapi pada pasien EB dengan kondisi anemia akan terjadinya gangguan pada fase ini. Pada keadaan normal fase hemostasis akan terjadi fase inflamasi yang ditandai dengan dilepaskannya beberapa mediator inflamasi seperti sitokin, HMGB1, *Tumor Necrosis Factor Alpha* (TNF alpha), interleukin 6 dan TGF β . Pada pasien dengan EB fase inflamasi menetap pada fase proliferasi dan berkurang pada fase maturasi hal ini disebabkan menetapnya neutrofil pada area luka dalam jumlah yang cukup banyak. Fase inflamasi yang berkepanjangan menyebabkan luka sulit untuk sembuh sehingga luka menjadi luka kronis.¹²

Penanganan pasien EB dengan gangguan nutrisi berat perlu dilakukan terapi gizi melalui 3 fase yaitu fase stabilisasi, fase transisi dan fase rehabilitasi. Prognosis EB sangat tergantung pada sub tipe EB tersebut, prognosis yang buruk didapatkan pada sub tipe RDEB dan JEB generalisata yang berat. Penatalaksanaan yang optimum

dari penyakit ini hanya dapat dilakukan melalui tim dari multidisiplin ilmu yang berbeda – beda.^{13,22}

SIMPULAN

Epidermolisis bulosa pada kasus ini diturunkan autosomal resesif dengan karier dari ibu dan bapak pasien yang merupakan saudara sepupu. Diagnosis ditegakkan berdasarkan anamnesis perjalanan penyakit penderita, penelusuran riwayat penyakit dan pemeriksaan fisik terkait dan pemeriksaan penunjang. Penatalaksanaan yang diberikan berupa kompres terbuka NaCl 0.9% selama 10-15 menit tiap 8 jam topikal pada lesi erosi, pemberian Petroleum jelly tiap 12 jam pada seluruh tubuh, rawat luka menggunakan tulle kemudian ditutup dengan kasa tiap 24 jam. Perbaikan klinis didapatkan setelah 30 hari perawatan berupa berkurangnya lesi baru dan lesi lama telah mengering. Pasien EB dengan gangguan nutrisi berat perlu dilakukan terapi gizi melalui 3 fase yaitu fase stabilisasi, fase transisi dan fase rehabilitasi. Prognosis pada penderita adalah dubia ad malam.

KONFLIK KEPENTINGAN

Tidak terdapat konflik kepentingan dalam penulisan laporan kasus ini.

PENDANAAN

Penulis tidak mendapatkan dana untuk terkait publikasi dari laporan kasus ini baik dari pemerintah maupun sektor swasta.

KONTRIBUSI PENULIS

Seluruh penulis bertanggung jawab dalam penulisan laporan kasus ini baik dari pembuatan latar belakang, isi dan melaporkan kasus.

DAFTAR PUSTAKA

- Cianfarani F, Zambruno G, Castiglia D, Odorisio T. Pathomechanisms of Altered Wound Healing in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *Am J Pathol.* 2017;187(7):1445–53. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajpath.2017.03.003>
- Marinkovich P.M. Inherited Epidermolysis Bullosa. Ed Fitzpatrick's *Dermatology Gen Med* 9th ed. 2012;9:1011–30.
- Kim M, Yang A, Murrell DF. Epidermolysis bullosa - Multidisipliner ekip yaklaşımı

- neden Önemlidir? Turk Dermatoloji Derg. 2016;10(2):70–7.
4. Paller AS MA. Bullous disorders of childhood. In: Hurwitz S. Clinical pediatric dermatology, a textbook of skin disorders of childhood and adolescence; fourth ed. Chicago. Illinois: Elsevier saunders; 201:303–13.
 5. Eng VA, Solis DC, Gorell ES, Choi S, Nazaroff J, Li S, et al. Patient-reported outcomes and quality of life in recessive dystrophic epidermolysis bullosa: A global cross-sectional survey. *J Am Acad Dermatol*. 2021;85(5):1161–7. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2020.03.028>
 6. Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al. The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: Insights from patients and caregivers. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):1–14.
 7. Affan MA. Karakteristik Penyakit Vesiko-Bulosa Autoimun Pada Anak di RSUP.H. Adam Malik Medan dan RSUD. Piringadi Medan dari Tahun 2008-2015. Fak Kedokt Univ Sumatera Utara. 2016;
 8. Anonim. Register Rawat Jalan Poliklinik Kulit dan Kelamin Rumah Sakit Umum Pusat Sanglah. Denpasar; 2020. Januari 2016-Desember 2020. Tidak dipublikasikan
 9. Hernández-Martín A, Torreló A. Inherited epidermolysis bullosa: From diagnosis to reality. *Actas Dermosifiliogr*. 2010;101(6):495–505. Available from: [http://dx.doi.org/10.1016/S1578-2190\(10\)70834-9](http://dx.doi.org/10.1016/S1578-2190(10)70834-9)
 10. Abbasi MH, Nobakht M. Epidermolysis bullosa, challenges and novel therapies. *Open Access J Public Heal*. 2019;2(4):205–14.
 11. Fantauzzi RS, Maia MO, Cunha FC, Simões RV, Gonçalves DU, Maia AF. Manifestações otorrinolaringológicas e esofágicas da epidermólise bolhosa. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2008;74(5):657–61.
 12. Tartaglia G, Cao Q, Padron ZM, South AP. Impaired wound healing, fibrosis, and cancer: The paradigm of recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Int J Mol Sci*. 2021;22(10).
 13. Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, Fine JD, Harper N, Has C, et al. Epidermolysis bullosa. *Nat Rev Dis Prim*. 2020;6(1). Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-020-0210-0>
 14. Mellerio JE, Martinez AE HC. Epidermolysis Bullosa and Kindler Syndrome. *Harper's Textbook of Pediatric Dermatology*. 2019; 907–42. 2019;2019.
 15. Intong LRA, Murrell DF. Inherited epidermolysis bullosa: New diagnostic criteria and classification. *Clin Dermatol*. 2012;30(1):70–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.clindermatol.2011.03.012>
 16. Eady RAJ, Dopping-Hepenstal PJC. Transmission electron microscopy for the diagnosis of epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin*. 2010;28(2):211–22. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.det.2009.12.001>
 17. Has C, Nyström A, Saeidian AH, Bruckner-Tuderman L, Uitto J. Epidermolysis bullosa: Molecular pathology of connective tissue components in the cutaneous basement membrane zone. *Matrix Biol*. 2018;71–72(2017):313–29. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.matbio.2018.04.001>
 18. Haynes L. Nutrition in epidermolysis bullosa for children over 1 year of age. *Debra*. 2008;(1084958):1–18. Available from: www.debra.org.uk
 19. Kemenkes RI. Pencegahan dan tatalaksana Gizi Buruk pada Balita di Layanan Rawat Jalan. Katalog dalam terbitan Kementerian kesehatan RI. Jakarta. 2020
 20. Li AW, Prindaville B, Bateman ST, Gibson TE, Wiss K. Inpatient management of children with recessive dystrophic epidermolysis bullosa: A review. *Pediatr Dermatol*. 2017;34(6):647–55.
 21. Rashidghamat E, Mellerio J. Management of chronic wounds in patients with dystrophic epidermolysis bullosa: challenges and solutions. *Chronic Wound Care Manag Res*. 2017;Volume 4:45–54.
 22. Feijoo JF, Bugallo J, Limeres J, Peñarrocha D, Peñarrocha M, Diz P. Inherited epidermolysis bullosa: An update and suggested dental care considerations. *J Am Dent Assoc*. 2011;142(9):1017–25.



This work is licensed under a Creative Commons Attribution