
SINDROM WEST (SPASME INFANTILE)

Elvina Zuhir

Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Abdurrah, Jl. Riau Ujung No 73 Pekanbaru – Riau – Indonesia

E-mail: elvina.zuhir@univrab.ac.id)

*corresponding author

Kata Kunci:

Spasme infantile,
Spasme fleksi

ABSTRAK

Spasme infantile adalah suatu sindrom epilepsi yang terjadi pada umur tertentu yang di tandai dengan spasme fleksi, ekstensi dan gabungan fleksi-ekstensi yang sering terjadi secara bersamaan. Penelitian ini dapat bertujuan untuk mengidentifikasi ciri khas spasme infantile dalam hal gejala klinis, penemuan elektroensefalogram (EEG), dan pemeriksaan diagnostik lainnya. Pengembangan metode diagnostik yang lebih akurat dapat membantu dalam pengenalan dini dan penanganan lebih lanjut. Hasil pemeriksaan MRI dapat disimpulkan: tampak tanda-tanda atrofi serebri ringan yang disertai juga dengan gangguan mielinasi ringan dengan *hyper-intensitas patologis di white matter* subkortikal periventrikuler di daerah pre sentral / posterior lobus frontalis bilateral, selain itu struktur serebral supratentorial lainnya tidak menunjukkan abnormalitas lebih lanjut, terutama tak terlihat adanya SOL, anomali kongenital, *hemorrhage, dystrophi / sklerosis / malacia serebral* atau intensitas patologis lainnya baik supra maupun infra-tentorial, termasuk juga di lobus temporalis dan hipokampus bilateral.

Keywords:

*Infantile spasms,
Flexion spasms*

ABSTRACT

Infantile spasms are an age-appropriate epilepsy syndrome characterized by flexion, extension, and combined flexion-extension spasms that often occur simultaneously. This study may aim to identify the characteristics of infantile spasms in terms of clinical symptoms, electroencephalogram (EEG) findings, and other diagnostic tests. The development of more accurate diagnostic methods can assist in early recognition and further treatment. The results of the MRI examination showed: signs of mild cerebral atrophy were accompanied by mild myelination disorders with pathological hyper-intensity in the periventricular subcortical white matter in the pre-central / posterior frontal lobe area bilaterally, other than that other supratentorial cerebral structures did not show further abnormalities, especially in the absence of SOL, congenital anomaly, hemorrhage, cerebral dystrophy/sclerosis/ malacia or other pathological intensity both supra and infra-tentorial, including in the temporal lobe and hippocampus bilaterally.

Info Artikel

Tanggal dikirim: 28-04-2023

Tanggal direvisi: 17-05-2023

Tanggal diterima: 27-05-2023

DOI Artikel:

10.36341/cmj.v6i2.3808

PENDAHULUAN

Spasme infantile adalah suatu sindrom epilepsi yang terjadi pada umur tertentu yang di tandai dengan spasme fleksi, ekstensi dan gabungan fleksi-ekstensi yang sering terjadi secara bersamaan. Spasme fleksi sering terjadi bersamaan yang dimulai dari fleksi tiba-tiba dari leher, lengan dan tungkai sampai ke badan, sedangkan bentuk spasme ekstensi yang sering timbul adalah berupa ekstensi pada badan dan ekstremitas. Spasme gabungan fleksi-ekstensi yang umum terjadi yaitu berupa fleksi berkelompok di beberapa tempat dan ekstensi di bagian tubuh lainnya [1].

Istilah spasme infantil ini sinonim dan di rancukan dengan sindrom West,

tetapi disini istilah spasme infantile diartikan sebagai kejang epilepsi tonik durasi singkat pada bayi, dan istilah sindrom West dipakai sebagai diagnosa klinis yang dibuat berdasarkan pada definisi spasme infantil dan gambaran hipsaritmia pada elektro ensefalogram (EEG). Jadi sindrom West ini menggabungkan tiga gejala: (1) kontraksi otot aksial tiba-tiba yang terjadi bersamaan, (2) dijumpai aktivitas paroksismal difus pada EEG, dan (3) gangguan perkembangan [2].

Insiden spasme infantil berkisar 2 - 3,5 per 10.000 kelahiran hidup, lebih sering terjadi pada anak laki-laki dibandingkan perempuan (60:40). Prevalensinya terjadi 0,15 sampai 0,20 per

1000 anak usia 10 tahun atau yang lebih muda. Onset tertinggi kejadian spasme infantil ini antara usia 3 dan 7 bulan, 93% sebelum usia 2 tahun, tetapi bagaimanapun onset sejak lahir sampai usia 4,5 tahun pernah juga di laporkan [3-4].

Etiologi spasme infantil bisa karena faktor yang diketahui (simptomatik), atau tanpa sebab yang jelas (idiopatik / kriptogenik). Beberapa penulis menunjukkan perbedaan antara kriptogenik dan idiopatik: idiopatik merujuk kepada kecenderungan turun-temurun, seperti riwayat keluarga epilepsi atau kejang demam atau pola genetik EEG, dan kriptogenik merujuk kepada pasien dengan adanya faktor penyebab yang mendasarinya, yang tidak dapat dibuktikan. Kasus kriptogenik terjadi sekitar 9-15% kasus, dan sisanya yang simptomatik [4].

Faktor-faktor risiko tertentu dapat dihubungkan dengan perkembangan spasme infantil dan menurut penyebab dibagi atas prenatal, perinatal dan postnatal. (1) prenatal (*disgenesis serebri*, hipoksia, infeksi *TORCH*), (2) perinatal (kerusakan otak hipoksik-iskemik, trauma, perdarahan intrakranial, infeksi) dan (3) postnatal (meningitis, sklerosis tuberosus, sindrom Sturge-Weber, kelainan genetik, dan penyakit metabolik seperti fenilketonuria) [4-5].

Kesimpulan dari penelitian mengenai Sindrom West (Spasme Infantile) adalah bahwa sindrom ini merupakan kondisi neurologis kompleks yang mempengaruhi perkembangan anak-anak secara serius. Penelitian ini telah memberikan wawasan mendalam tentang berbagai aspek sindrom ini, mulai dari penyebab dan mekanisme patofisiologi hingga strategi pengobatan dan dampak jangka panjang pada perkembangan anak.

METODE

Metode dan teknik pengumpulan data : (1) observasi klinis, Mengamati secara langsung gejala, perilaku, dan respons pasien yang menderita sindrom West. Ini

dapat mencakup observasi terhadap spasme infantile, perilaku anak, dan perubahan dalam keadaan medis. (2) Mengumpulkan data dari catatan medis pasien, termasuk riwayat penyakit, hasil tes diagnostik seperti EEG, catatan pengobatan, dan catatan lain yang relevan.

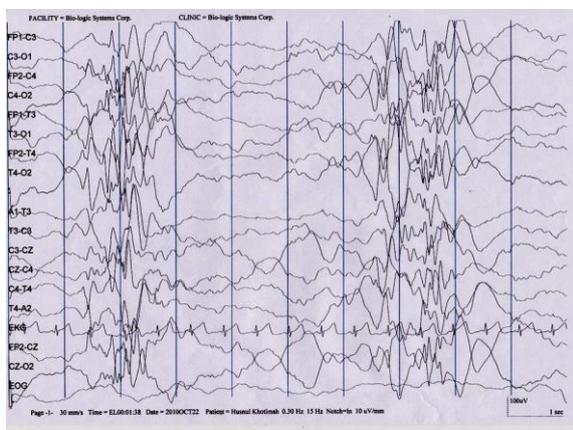
HASIL DAN PEMBAHASAN

Seorang bayi perempuan usia 2 bulan 5 hari dibawa oarng tuanya dengan keluhan kejang klototan sebanyak ± 15 kali dalam sehari, lamanya ± 10 detik, saat kejang anak tetap sadar dan tidak disertai demam. Batuk pilek tidak ada. Sesak nafas tidak ada. Trauma kepala tidak ada. Anak hanya mendapat ASI sejak lahir sampai sekarang. Anak sudah mengalami kejang sejak usia 17 hari. Awalnya frekuensi kejang hanya 7 kali perhari, tetapi dari hari ke hari frekuensi kejang semakin bertambah, sampai 25 kali per hari dengan pola yang sama. Riwayat kejang demam tidak ada. Dari keterangan orang tuanya tidak ada saudara pasien yang menderita penyakit seperti ini. Selama kehamilan, ibu pasien tidak pernah mengalami demam, trauma ataupun makan obat tertentu. Pasien merupakan anak ke 4 dari 4 bersaudara, lahir secara operasi dengan indikasi gagal induksi ditolong oleh dokter, cukup bulan, berat badan lahir 3000 gram, panjang badan lahir 49 cm, langsung menangis. Riwayat imunisasi dasar BCG dan polio. Riwayat tumbuh kembang motorik halus: anak belum bisa memfiksasi pandangan. Higiene dan sanitasi lingkungan baik.

Pada pemeriksaan fisik: anak sadar, keadaan umum sakit sedang, TD 90/70 mmHg, frekuensi nadi 110 x/menit, frekuensi nafas 50 x/menit, suhu 36,6° C, tidak ada sianosis, tidak pucat, tidak edema, tidak ikterik. Berat badan 4800 gram, panjang badan 59 cm. BB/U: 79,3%, TB/U: 96,72%, BB/TB: 89,09% dengan kesan gizi kurang. Kulit teraba hangat.

Tidak teraba pembesaran kelenjar getah bening. Bentuk kepala bulat, simetris, lingkaran kepala 37,5 cm (< 2 SD standar Nellhaus). Ubin-ubin besar cekung. Rambut hitam, tidak mudah dicabut. Mata tidak cekung, air mata ada, konjungtiva tidak anemis, sklera tidak ikterik, pupil isokor, Ø 2 mm, reflek cahaya (+)/(+) normal. Akral hangat, refilling kapiler baik, refleksi fisiologis normal dan refleksi patologis tidak ada.

Hasil pemeriksaan EEG dimana rekaman tanpa premedikasi, hiperventilasi (HV) effort (-), photic driving (+), rekaman tidur alami, photic stimulation, adalah :



Gambar 1. Hasil pemeriksaan EEG

Interpretasi: *Burst suppression* dengan *suppression* 3-5 detik. Tampak gelombang epileptiform multifokal
Impression: Tampak gambaran *burst suppression* Gelombang epileptiform multifokal EEG spasme infantile.

Diagnosa pada kasus ini adalah sindrom West dengan diagnosis banding sindrom Ohtahara yang terjadi pada usia 2 bulan 5 hari. Pasien datang dengan keluhan kejang klototan pada lengan dan tungkai. Manifestasi klinisnya sudah terjadi pada saat pasien berusia 17 hari. Secara epidemiologi, sindrom West sangat jarang terjadi pada usia seperti di kasus ini, tetapi kejadiannya pernah dilaporkan. Onset tertinggi sindrom West terjadi antara usia 3 sampai 7 bulan, dan 93% terjadi sebelum usia 2 tahun, dan juga onset sejak lahir sampai usia 4,5 tahun pernah pula di

laporkan.

Pada sindrom Ohtahara sudah terlihat sejak neonatus sampai *early infantile*. Lombroso menegaskan bahwa sindrom Ohtahara adalah suatu bentuk awal dari sindrom West. Ada hubungan erat antara sindrom Ohtahara dengan sindrom West, dan sangat sering dari beberapa kasus sindrom Ohtahara berkembang menjadi sindrom West. 75% sindrom Ohtahara akan berkembang menjadi sindrom West dan sindrom Lennox Gastaut, dimana 2,6% dari sindrom Ohtahara menjadi sindrom West dan 5,9% dari sindrom West berkembang menjadi sindrom Lennox Gastaut.

Dalam membuat diagnosis sindrom West pada pasien ini ada tiga hal yang di dapatkan, yaitu: manifestasi iktal berupa fleksi pada lengan dan tungkai, gambaran EEG berupa pola *suppression-burst* dan keterlambatan dalam perkembangan motorik halus dan kasar.

Sindrom West ini menggabungkan tiga gejala: (1) manifestasi iktal (2) manifestasi EEG, dan (3) manifestasi perkembangan. Manifestasi iktal bisa berupa kontraksi otot yang dapat ditandai dengan spasme fleksi, ekstensi dan gabungan fleksi-ekstensi yang sering terjadi secara bersamaan. Spasme fleksi sering terjadi bersamaan yang dimulai dari fleksi tiba-tiba dari leher, lengan dan tungkai sampai ke badan. Manifestasi EEG yang patognomonis pada sindrom West berupa pola hipsaritmia yang dicirikan dengan irama dasar yang tidak teratur dan aktivitas *slow wave* amplitudo tinggi kontinu serta aktivitas *spike and sharp wave* multi fokal yang terjadi diseluruh area kortek. Tetapi pola *suppression-burst* bisa juga terlihat selama rekaman tidur. Manifestasi perkembangan berupa regresi psikomotor dan tingkah laku dapat terjadi saat awal mula spasme, namun keterlambatan perkembangan mungkin telah mendahului onset beberapa bulan sebelumnya. Pada beberapa bayi dengan spasme, retardasi psikomotor muncul saat lahir.

Pasien merupakan anak ke-4 dari empat saudara, yang lahir secara operasi dengan indikasi gagal induksi yang di tolong dokter, cukup bulan dengan berat badan 3000 gram, panjang 49 cm dan langsung menangis. Tidak ada saudara pasien yang menderita sakit seperti ini, dan selama kehamilan si Ibu tidak mempunyai riwayat infeksi atau trauma. Etiologi spasme infantil bisa karena faktor yang diketahui (simptomatik), atau tanpa sebab yang jelas (idiopatik/kriptogenik). Beberapa penulis menunjukkan perbedaan antara kriptogenik dan idiopatik: idiopatik merujuk kepada kecenderungan turunturun, seperti riwayat keluarga epilepsi atau kejang demam atau pola genetik EEG, dan kriptogenik merujuk kepada pasien dengan adanya faktor penyebab yang mendasarinya, yang tidak dapat dibuktikan. Kasus kriptogenik terjadi sekitar 9-15% kasus, dan sisanya yang simptomatik [4].

Untuk pengobatannya diberikan suntikan ACTH 0,5 mg (IM) dan obat anti epilepsi asam valproat 2 x 50 mg (po). Hasil penelitian Mackay et al (2004), review dari 159 artikel menyatakan bahwa ACTH efektif untuk pengobatan jangka pendek pada spasme infantil dan juga pada studi prospektif, uncontrolled, open-label, pemberian asam valproat 40 dan 100 mg/kg/hari selama 6 bulan pengobatan dapat menghentikan spasme infantil 73% dan resolusi hipsaritmia sebanyak 91% dari 22 pasien yang di teliti (18 dengan spasme infantile simptomatik dan 4 spasme infantile kriptogenik).

Hasil pemeriksaan MRI kesannya: tampak tanda-tanda atrofi serebri ringan yang disertai juga dengan gangguan mielinasi ringan dengan *hyper-intensitas patologis di white matter* subkortikal periventrikuler di daerah pre sentral / posterior lobus frontalis bilateral, selain itu struktur serebral supratentorial lainnya tidak menunjukkan abnormalitas lebih lanjut, terutama tak terlihat adanya SOL, anomali kongenital, *hemorrhage, dystrophi/sklerosis/ malacia serebral* atau intensitas patologis lainnya baik supra maupun infra-

tentorial, termasuk juga di lobus temporalis dan hipokampus bilateral.

Diagnosis kerja sindrom West, dengan gizi kurang dan mikrosefal dengan diagnosis banding sindrom Ohtahara. Diberikan adrenokortikotropik hormon (ACTH) 0,5 mg (IM) 2 kali seminggu, asam valproat 2 x 50 mg (po), dan piracetam 2 x 125 mg (po).

KESIMPULAN

Prognosis sindrom West ini buruk sesuai dengan proses patologi yang mendasari sindrom tersebut. Meskipun MRI bisa membantu untuk menilai prognosis penyakit ini, tetapi pada penyakit metabolik yang mendasari sindrom West bisa juga menggambarkan MRI yang normal

DAFTAR PUSTAKA

- [1] Curatolo P. Infantile Spasms (West's Syndrome). Maria B editor. In: Current Management in Child Neurology. 3th ed. BC Decker Inc: 2005.p.134-8
- [2] Exil G. Kejang. Dalam: Schwartz M editor. Pedoman Klinis Pediatri. Pendit B, Hartawan B, Iqbal M, Yurita alih bahasa. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2005.p.664-6
- [3] Guerrini R and Pellacani S. Infantile Spasms and West Syndrome: Anatomico-Electroclinical Patterns and Etiology. In: Guzzetta F, Bernardina B, Guerrini R editors. Progress in Epileptic Spasm and West Syndrome. France: Editions John Libbey Eurotext; 2007.p.26- 37
- [4] Dulac O, Ballaban K, Moshe S. West Syndrome. 2003. Diakses: http://www.ilae-epilepsy.org/ctf/west_syndrome.html.
- [5] Marsh ED and Golden JA. Developing An Animal Model for Infantile Spasms: Pathogenesis, Problems and Progress. Disease Models & Mechanisms: 2009;2.p.

