

GLAUKOMA SEBAGAI KOMPLIKASI OKULAR PADA PASIEN DENGAN SINDROM MARFAN: LAPORAN KASUS

Shelly Vania Nabila¹, Nurul Elyana²

¹Fakultas Kedokteran, Universitas Brawijaya, Malang

²Departemen Oftalmologi, Rumah Sakit Syuhada Haji, Kota Blitar

E-mail: *shellyvanianabila@gmail.com¹

ABSTRAK

Sindrom Marfan adalah kelainan jaringan ikat sistemik yang diturunkan dalam suatu pola autosomal dominan. Tujuan laporan ini adalah untuk men-dokumentasikan salah satu komplikasi okular dan tatalaksananya pada pasien dengan sindroma marfan. Seorang pria berusia 39 tahun datang ke poliklinik mata RS Syuhada Haji Kota Blitar dengan keluhan utama mata kiri terasa nyeri disertai penglihatan kabur. Saat pemeriksaan fisik, luksasi lensa teramati dan tekanan intraokular didapatkan diatas nilai normal. Pasien diberikan tata laksana awal untuk menurunkan tekanan intraokular yang tinggi setelah itu tajam penglihatan pasien dikoreksi dan membaik dengan kacamata.. Tujuan dalam tata laksana sindrom marfan pada sistem okular adalah memperbaiki tajam penglihatan pada kedua mata, kedudukan bola mata yang sejajar, pengendalian tekanan intraokular mata, pencegahan komplikasi lain dan diberi edukasi tentang sifat progresif penyakit dan risiko pewarisan penyakit.

Kata kunci

Sindrom Marfan, Luksasio lensa, Glaukoma

ABSTRACT

Marfan syndrome is a systemic connective tissue disorder inherited in an autosomal dominant pattern. The purpose of this report is to documents one of the ocular complications and its management in patients with Marfan syndrome. A 39-year-old man came to the eye clinic at Syuhada Haji Hospital, Blitar City with the chief of complaint is pain in his left eye accompanied by blurred vision. During physical examination, lens luxation was observed, and intraocular pressure was found to be above normal values. The patient is given initial treatment to reduce high intraocular pressure, after that the patient's visual acuity is corrected and improves with spectacles. The aim of managing Marfan syndrome in the ocular system is to improve visual acuity in both eyes, align the eyeballs, control intraocular eye pressure, prevent other complications and provide education about the progressive nature of the disease and the risk of inheritance.

Keywords

Marfan Syndrome, Lens Luxation, Glaucoma

1. PENDAHULUAN

Sindrom Marfan adalah kelainan jaringan ikat sistemik yang diturunkan dalam suatu pola autosomal dominan yang memiliki manifestasi klinis yang bervariasi. Kelainan genetik primer pada sindrom marfan terletak pada kromosom 15q21.1 yang mengkode gen Fibrilin-1 (FBN1). Fibrilin-1 adalah glikoprotein sebesar 350 kDa, diproduksi dan disekresi oleh fibroblas, dan menjadi komponen utama dalam matriks ekstraseluler sebagai mikrofibril yang tidak larut (*insoluble microfibrils*). Fibrilin-1 termasuk glikoprotein yang ditemukan pada sebagian besar organ dan sistem pada tubuh yang memberikan kekuatan dan elastisitas pada jaringan ikat serta stabilitas struktural, terutama pada sistem okular, kardiovaskular dan muskuloskeletal (Zeigler et al, 2021). Pada sistem okular, fibrilin adalah komponen penting dari zonula lensa yang menahan lensa kristalina pada tempat fisiologisnya. Pasien dengan sindrom marfan mengalami penurunan jumlah fibrilin dan penurunan jumlah zonula lensa.

Sindrom marfan memiliki kemungkinan sekitar 75% untuk diwariskan, sekitar satu dari setiap 3.000 hingga 5.000 individu terkena sindrom marfan. Sindrom ini terjadi di seluruh dunia tanpa adanya preferensi ras atau gender (*Salik et al, 2023*). Diantara 56% pasien dengan sindrom marfan diantaranya memiliki manifestasi pada sistem okular. Ektopia lentis terjadi pada sekitar 21.7% pasien dan 43% diterapi dengan operasi (*Vakalopoulos et al, 2025*). Prevalensi masalah okular pada pasien dengan sindrom marfan cenderung memiliki angka yang tinggi, sering kali hal tersebut menjadi masalah pertama pasien mencari pertolongan medis dari *ophthalmologist* (*Adji et al, 2025*).

Diagnosis sindrom marfan ditetapkan berdasarkan kriteria diagnostik *Ghent nasology* untuk pasien dengan atau tanpa riwayat keluarga. Umumnya kriteria ini dilihat dari adanya diseksi aorta atau aneurisma dan ektopia lentis. Selain itu juga terdapat kriteria sistemik sebagai alat diagnostik untuk manifestasi klinis pada sistem organ lain. Pada kriteria terdahulu terdapat kriteria mayor dan minor pada sistem okular, kriteria diagnostik mayor adalah adanya ektopia lentis, sedangkan kriteria minor adalah bentuk kornea flat yang abnormal, peningkatan panjang axial bola mata, dan hipoplastik iris atau hipoplastik muskulus siliaris yang menyebabkan anisokoria. Namun sejak 2010, ektopia lentis menjadi manifestasi klinis utama pada marfan sindrom yang dapat membedakan dengan sindrom lain dengan sensitivitas dan spesifisitas lebih tinggi (*Esfandiari et al, 2019*).

Masalah yang paling sering muncul pada sistem okular pada pasien dengan sindrom marfan adalah miopia tinggi dan dislokasi lensa (luksasio lensa), dimana lensa bergeser bukan pada posisi normalnya. Perubahan posisi lensa tersebut dapat menginduksi beberapa komplikasi okular lain hingga sering membutuhkan tata laksana bedah (*Vakalopoulos et al, 2025*). Glaukoma menjadi salah satu komplikasi dan penyebab morbiditas pada pasien dengan sindrom marfan. Sekitar sepertiga pasien dengan sindrom marfan akan mengalami glaukoma dan terdiagnosis pada usia yang lebih muda dari populasi umumnya. Laporan kasus ini bertujuan untuk membahas glaukoma sebagai komplikasi pada sistem okular pada pasien dengan sindrom marfan.

2. Laporan Kasus

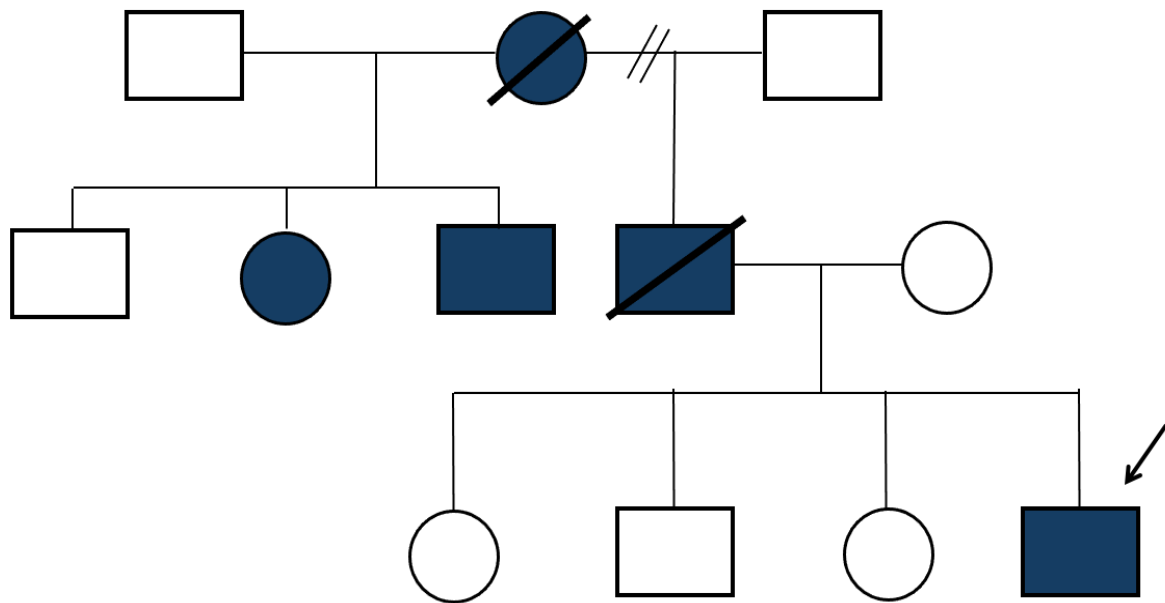
2.1 Anamnesis

Seorang laki-laki berusia 39 tahun datang ke poliklinik mata RS Syuhada Haji kota Blitar pada tanggal 4 Juli 2025 dengan keluhan mata kiri terasa nyeri dan kabur. Keluhan pada mata kiri disertai mata merah, berair dan silau dirasakan sejak seminggu terakhir dan memberat akhir akhir ini sehingga memutuskan untuk berobat ke poliklinik mata. Nyeri pada mata kiri dirasakan terus menerus dengan VAS 6/10, nyeri pada mata kiri tidak diperberat maupun diperingan dengan istirahat, nyeri pada mata kiri menjalar hingga kepala sebelah kiri. Dalam satu bulan terakhir pasien merasakan bahwa mata terasa berair namun tidak mengeluarkan air mata, keluhan merasakan berair tersebut diperberat saat pasien menundukkan kepala dan disertai kabur, namun saat tidak menundukkan kepala keluhan tersebut menghilang.

Pasien sudah merasakan penglihatan kabur sejak pasien duduk di bangku SD, namun saat itu pasien tidak periksa sehingga tidak dikoreksi dengan kacamata ataupun dengan lensa kontak. Tidak ada keluhan selain kabur yang dirasakan sejak kecil. Lalu pada saat dewasa saat kabur bertambah berat pasien membuat kacamata sendiri di optik dengan koreksi adalah S -4.00 D pada kedua mata. Sejak SD pasien memiliki postur yang lebih tinggi dibandingkan teman – temannya. Pasien tidak pernah berobat maupun

konsumsi obat-obatan tertentu hingga saat ini. Pasien hanya mengetahui kondisi dirinya dikarenakan memiliki keluhan sama yang dirasakan oleh kerabat pasien, namun pasien belum terdiagnosis dengan pasti.

Pasien adalah anak terakhir dari empat bersaudara. Terdapat riwayat dengan keluhan yang sama yaitu pada ayah pasien yaitu memiliki postur yang tinggi dan memiliki kacamata yang tebal. Tidak terdapat keluhan yang sama pada saudara kandung pasien. Namun terdapat keluhan yang sama pada dua kerabat jauh pasien yaitu memiliki postur yang tinggi dan telah terdiagnosis dengan sindrom marfan hingga terdapat riwayat operasi karena kondisi lensa jatuh. Pasien saat ini belum menikah dan bekerja sebagai penjual nasi goreng. Detil Genogram terdapat pada Gambar 1.



Gambar 1. Genogram dari kasus pasien

Keterangan :

□ : Laki – Laki

○ : Perempuan

■ : Individu dengan penyakit

● : Individu telah meninggal dunia

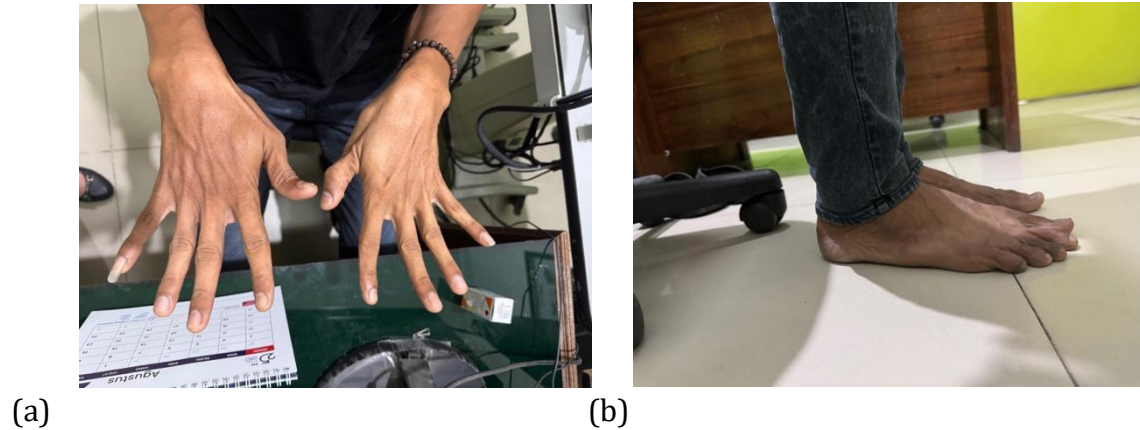
// : Bercerai

↘ : Pasien Indeks

2.2 Pemeriksaan Fisik

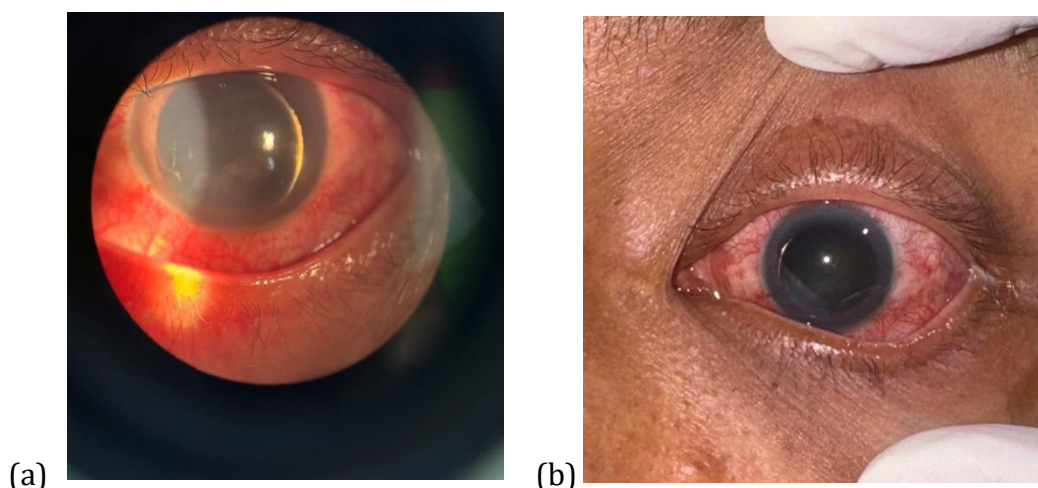
Pemeriksaan fisik didapatkan tanda tanda vital dalam batas normal, status generalis pasien pada pemeriksaan kepala leher didapatkan kondisi enophthalmus, thorax dalam batas normal tidak ditemukannya abnormalitas pada dinding dada atau tulang belakang yang terlihat, pada ekstremitas atas didapatkan jari yang panjang atau

arachnodactyly (+), dan tanda *plain pes planus* (+) pada telapak kaki. Foto Klinis terdapat pada Gambar 2.



Gambar 2. Manifestasi muskuloskeletal pada sindrom marfan
(a) *Arachnodactyly*; (b) *plain pes planus/flat foot*

Status oftalmologi didapatkan posisi bola mata orthophoria. Tajam penglihatan mata kanan didapatkan 6/100, sedangkan tajam penglihatan mata kiri didapatkan 1/300. Tekanan bola mata dengan *Schiotz Tonometer* mata kanan didapatkan 12 mmHg dan mata kiri didapatkan 22 mmHg. Segmen anterior mata kanan palpebra dalam batas normal, konjungtiva normal, kornea jernih, bilik mata depan *Van Herrick Grade III flare/sel -/-*, pupil bulat ukuran 2mm dengan lebar 7.5mm, refleks cahaya (-), RAPD (-), tidak ditemukan sinekia atau iridodeneses, lensa jernih, tidak didapatkan subluksasi maupun luksasi lensa. Pada pemeriksaan mata kiri didapatkan palpebra tenang, *conjunctival injection* (+), *pericorneal injection* (+), epiphora (+), kornea tampak sedikit opasitas, bilik mata depan *Van Herrick Grade II flare/sel -/-*, pupil bulat ukuran 2mm dengan lebar 7.5mm, didapatkan luksasi lensa OS kearah anterior (Gambar 3), refleks cahaya (-), RAPD (-).



Gambar 3: Foto okular sinistra (a) Segmen anterior okular sinistra dengan slit lamp (b) Foto klinis okular sinistra; Terdapat *conjungtiva* dan *pericorneal injection* (+), dan luksasi lensa kearah anterior (+).

2.3 Pemeriksaan Penunjang

Pada pemeriksaan funduskopi, okular dekstra didapatkan humor vitreous jernih, papil bulat batas tegas, arteri dan vena dalam batas normal, reflek makula (+). Sedangkan funduskopi okular sinistra didapatkan humor vitreous mengalami opasitas, papil kesan bulat batas tegas, arteri dan vena kesan dalam batas normal, reflek makula (+).



Gambar 4. Pemeriksaan funduskopi okular dekstra dan sinistra

Pasien terdiagnosis dengan glaukoma akut sudut tertutup dan luksasi lensa *et causa* Sindrom Marfan. Pasien diberikan tatalaksana awal untuk menurunkan tekanan intraokular yang tinggi dengan acetazolamide tablet loading dose 500 mg dilanjutkan dengan 3x250mg/hari, disertai pemberian topikal beta adrenergik bloker berupa timolol eye drop 0.5%. Pasien di follow up seminggu kemudian dan didapatkan tekanan intraokular pada mata kiri 11 mmHg dan mata kanan 8 mmHg. Sehingga selanjutnya pasien diberikan tata laksana non bedah yaitu kacamata dengan koreksi terbaik, pada mata kanan dengan tajam penglihatan koreksi terbaik dengan koreksi S -4.00 D didapatkan 0.6, sedangkan mata kiri tidak dapat membaik dengan koreksi kacamata dikarenakan salah satu kondisi luksasi lensa. Pasien diberikan edukasi mengenai penyakit sindroma marfan, progresivitas, prognosis dan kemungkinan komplikasi yang dapat muncul serta kemungkinan adanya pewarisan sifat kepada keturunannya.

3. PEMBAHASAN

3.1 Sindrom Marfan

Sindrom Marfan adalah kelainan jaringan ikat sistemik yang diturunkan dalam suatu pola autosomal dominan yang memiliki manifestasi klinis yang bervariasi. Kelainan genetik primer pada sindrom marfan terletak pada kromosom 15q21.1 yang mengkode gen Fibrilin-1 (FBN1). Fibrilin-1 adalah glikoprotein sebesar 350 kDa, diproduksi dan disekresi oleh fibroblas, dan menjadi komponen utama dalam matriks ekstraseluler (ECM) sebagai mikrofibril yang tidak larut (*insoluble microfibrils*). Fibrilin-1 termasuk glikoprotein yang ditemukan pada sebagian besar organ dan sistem pada tubuh yang memberikan kekuatan dan elastisitas pada jaringan ikat dan stabilitas struktural, terutama pada sistem okular, kardiovaskular dan muskuloskeletal (Zeigler et al, 2021).

Sindrom marfan memiliki kemungkinan sekitar 75% untuk diwariskan, sekitar satu dari setiap 3.000 hingga 5.000 individu terkena sindrom marfan. Sindrom ini terjadi di seluruh dunia tanpa adanya preferensi ras atau gender (Salik et al, 2023). Sindrom marfan paling banyak terdiagnosis pada usia diantara 10 dan 19 tahun. Diantara 56% pasien dengan sindrom marfan diantaranya memiliki manifestasi pada sistem okular.

Ektopia lentis terjadi pada sekitar 21.7% pasien dan 43% diterapi dengan operasi (Vakalopoulos et al, 2025). Pada pasien ditemukan riwayat keluarga dengan sindrom marfan yaitu memiliki gejala yang sama pada ayah, nenek, dan dua saudara jauh pasien. Riwayat operasi didapatkan pada kedua saudara jauh pasien dikarenakan kondisi lensa yang terjatuh. Tidak ditemukan gejala yang sama pada saudara kandung pasien.

Manifestasi klinis dari sindrom marfan umumnya bervariasi. Gejala dan Tanda pada sistem muskuloskeletal dapat ditemukan *arachnodactyly*, *wrist/thumb sign*, *flat foot (pes planus)*, deformitas dinding thoraks, ektasia dural, protrusio acetabuli, kelainan tulang belakang, manifestasi kraniofasial (*dolichocephaly*, *enoftalmus*, *hipoplasia malar*, *down slanting* fisura palpebra, *retrognathia*) (Pollock et al, 2021). Status generalis pasien didapatkan pada pemeriksaan kepala leher didapatkan kondisi *enophthalmus*, thorax dalam batas normal, pada ekstremitas atas didapatkan jari yang panjang atau *arachnodactyly (+)*, dan tanda *plain pes planus (+)* pada telapak kaki.

Pada sistem okular, Fibrilin-1 ditemukan pada beberapa struktur okular seperti zonula siliar, korpus siliar, kapsul lensa, iris, epitel pada membrana bowman, endotel pada membrana descemet, dinding kanalis schlem, sklera, stroma pada kornea, dan regio subepitel perifer kornea (Vakalopoulos et al, 2025). Salah satu fungsi Fibrilin-1 adalah komponen utama penyusun serat-serat zonula sehingga dapat mempertahankan posisi lensa kristalina didalam mata. Mutasi pada FBN1 menginduksi kelemahan pada mikrofibril sehingga menyebabkan ketidakstabilan lensa (ektopia lentis), peningkatan panjang axial okular, predisposisi terjadinya ablasi retina rhyematogen, hipoplasia iris, glaukoma, katarak dan abnormalitas pada kornea serta masalah refraksi (Adji et al, 2025).

3.2 Ectopia Lentis

Pada pasien didapatkan kondisi luksasi lensa kearah anterior disebut juga dengan *ectopia lentis*. Merupakan manifestasi klinis okular yang sering terjadi pada sindrom marfan. Insiden *ectopia lentis* bervariasi dari 50%-80% dapat berupa komplit (luksasi) maupun parsial (subluksasi). Peran processus siliaris dalam menyokong lensa sangat penting, Lensa kristalina diperkuat posisinya didalam bola mata oleh serabut-serabut zonule dan zonule tersebut terbuat dari fibrilin. Fibrilin terletak pada permukaan epitel siliar, dimana merupakan tempat perlekatan zonular, dan didalam musculus siliar pada korpus siliar.

Secara histologis, fibrilin merupakan komponen kritikal pada zonula siliar dan area superfisial kapsul lensa dimana zonule menempel pada lensa. Kelainan fibrilin pada sindrom Marfan menyebabkan kelemahan pada zonular sehingga membuat lensa bergeser tidak pada posisi fisiologisnya disebut *ectopia lentis*. Penelitian sebelumnya menunjukkan bahwa penderita sindrom marfan memiliki jumlah zonular lebih sedikit atau dengan zonular yang lemah. Lensa dapat mengalami subluksasi biasanya bergeser kearah superotemporal, maupun dapat terjadi luksasi ataupun dislokasi yaitu kondisi mata bergeser atau jatuh sepenuhnya kedalam bilik mata depan atau ke dalam vitreous. Jika lensa terdislokasi menuju bilik mata depan akan menyebabkan blokade pupil (*pupillary block*) yang dapat menyebabkan glaukoma atau glaukoma sudut tertutup kronis, sedangkan jika lensa terdislokasi menuju ruang vitreous maka akan menginduksi traksi vitreoretinal, berpotensi menyebabkan kronis uveitis, inflamasi pada koriorretinal dan meningkatkan risiko ablasi retina (Vakalopoulos et al, 2025)

Kondisi tersebut dapat menimbulkan gejala seperti penglihatan kabur, penglihatan berfluktuasi, atau diplopia monokular. Pemeriksaan okular dapat ditemukan subluksasi atau luksasi lensa, iridodonesis, dan astigmat irregular. Pemberian kacamata adalah langkah awal dalam koreksi penglihatan kabur yang disebabkan oleh subluksasi lensa, adapun *lens extraction* dapat menjadi pilihan tata laksana untuk dislokasi lensa

kearah anterior. Indikasi untuk operasi pada dislokasi lensa adalah ketidakmampuan dalam mencapai ketajaman penglihatan, resiko amblyopia pada anak-anak, dislokasi posterior lensa kedalam humor vitreous, dislokasi anterior lensa kedalam bilik mata depan dengan atau tanpa glaukoma sekunder, kondisi lensa yang menginduksi glaukoma, uveitis ataupun katarak (Esfandiari et al, 2019).

3.3 Glaukoma

Pasien datang dengan keluhan utama mata kiri terasa nyeri dan kabur. Keluhan pada mata kiri disertai mata merah, berair dan silau dirasakan sejak seminggu terakhir dan memberat akhir akhir ini sehingga memutuskan untuk berobat ke poliklinik mata, Nyeri pada mata kiri dirasakan terus menerus dengan VAS 6/10, nyeri pada mata kiri tidak diperberat maupun diperingan dengan istirahat, nyeri pada mata kiri menjalar hingga kepala sebelah kiri. Setelah dilakukan pemeriksaan didapatkan tekanan intraokular pada okular sinistra adalah 22 mmHg. Hal tersebut menyebabkan pasien terdiagnosis dengan glaukoma akut sudut tertutup didukung oleh kondisi luksasi lensa yang menyebabkan terjadinya blokade jalur humor akuos yang menyebabkan tekanan intraokular tinggi dan menimbulkan keluhan.

Glaukoma menjadi penyebab utama kebutaan irreversible didunia, glaukoma dapat tidak menimbulkan gejala dalam beberapa tahun. Glaukoma terbagi menjadi glaukoma sudut terbuka dan glaukoma sudut tertutup. Namun glaukoma sudut tertutup berkontribusi dalam meningkatkan resiko hilangnya penglihatan yang parah. Glaukoma menjadi salah satu komplikasi dan morbiditas pada penderita dengan sindrom marfan. Sekitar sepertiga pasien dengan sindrom marfan akan mengalami glaukoma dan terdiagnosis pada usia yang lebih muda dari populasi umumnya. Pada sindroma ini dapat terjadi glaukoma sudut terbuka melalui mekanisme insersi muskular siliaris yang abnormal pada trabekular meshwork dan adanya *displacement* pada kanalis schlemm. Glaukoma sudut terbuka sekunder dapat pula terjadi karena adanya ablasio retina, iritis, akibat ekstraksi lensa atau *vitreoretinal surgery*. Pasien juga berisiko mengalami glaukoma sudut tertutup melalui mekanisme subluksasi atau luksasi lensa karena lensa intraokular rentan terhadap malformasi dan dapat bergeser ke anterior, mengakibatkan blokade pupil (Hsu et al., 2023). Tata laksana glaukoma dapat dimulai dengan pengobatan antiglaukoma, jika pasien menggunakan beta bloker sistemik untuk abnormalitas pada sistem kardiovaskular, topikal beta bloker memberikan efek minimal untuk menurunkan tekanan intraokular. Indikasi operasi glaukoma pada sindrom marfan tergantung pada lokasi lensa. Jika posisi lensa normal, operasi glaukoma minimal invasif atau sklerotomi non-penetrasi dapat digunakan sebagai lini utama (Esfandiari et al, 2019).

3.4 Diagnosis

Kriteria diagnosis pada sindrom marfan telah berkembang sejak penyakit ini pertama kali dikenal, karena sindroma marfan sering memiliki manifestasi klinis yang sama dengan sindroma lain seperti *Loeys-Dietz syndrome* dan *Ehlers-Danlos syndrome*, maka telah dikembangkan kriteria diagnosis yang telah direvisi secara substansial yaitu dengan kriteria Ghent. Detil pada tabel 1 (Pollock et al, 2021). Tes genetika pada sindrom marfan dilakukan apabila manifestasi klinis tidak terlalu mengindikasikan sindrom marfan, tes genetika hanya disarankan pada keturunan dari penderita yang memiliki kelainan khas atau dengan diagnosis kurang jelas (Adji et al., 2025).

Tabel 1. Kriteria Ghent yang telah direvisi sebagai kriteria diagnosis sindrom marfan (*Pollock et al.*, 2021).

Tanpa adanya riwayat keluarga, sindrom marfan dapat didiagnosis dengan :
1. Diameter <i>aortic root</i> (z-score ≥ 2 SD) dan ektopia lentis 2. Diameter <i>aortic root</i> (z-score ≥ 2 SD) dan mutasi FBN1 3. Diameter <i>aortic root</i> (z-score ≥ 2 SD) dan skor sistemik $\Rightarrow$ 7 poin 4. Ektopia lentis dan mutasi FBN1 berhubungan dengan dilatasi <i>aortic root</i> yang diketahui
Dengan adanya riwayat keluarga, sindrom marfan dapat didiagnosis dengan :
1. Ektopia lentis dan riwayat keluarga dengan sindrom marfan 2. Skor sistemik ≥ 7 poin 3. Diameter <i>aortic root</i> (z-score ≥ 2 SD bila diatas 20 tahun, ≥ 3 SD bila dibawah 20 tahun)
Skoring manifestasi sistemik sindroma marfan
• <i>Wrist</i> DAN <i>thumb sign</i> : 3 poin (<i>wrist</i> ATAU <i>thumb sign</i> : 1 poin) • Deformitas pectus carinatum : 2 poin (pectus excavatum atau thoraks asimetris : 1 poin) • Deformitas telapak kaki : 2 poin (<i>plain pes planus</i> : 1 poin) • Pneumothoraks : 2 poin • Dural ektasia : 2 poin • Protrusio acetabuli : 2 poin • Berkurangnya panjang badan bagian atas / bagian badan bawah dan penambahan rasio tangan/tinggi badan tanpa skoliosis berat: 1 poin • Skoliosis atau kifosis torakolumbal : 1 poin • Berkurangnya ekstensi siku : 1 poin • Fitur wajah (3/5) : 1 poin (dolichocephali, enoftalmos, <i>downslant</i> fisura palpebra, hipoplasia malar, retrognathia) • Striae pada kulit : 1 poin • Miopia > 3 dioptri : 1 poin

Pasien belum pernah terdiagnosis dengan sindrom marfan sebelum mengunjungi poliklinik mata, namun dengan riwayat keluarga yang memiliki manifestasi klinis yang sama dan sudah terdiagnosis dengan sindroma marfan ditambah dengan saat pemeriksaan okular pasien ditemukan kondisi ektopia lentis maka sesuai dengan kriteria Ghent diatas, maka pasien dapat didiagnosis dengan sindrom marfan tanpa harus melakukan pemeriksaan genetik. Pemilihan target pemeriksaan genetik adalah saudara kandung pasien atau jika nanti pasien memiliki keturunan.

Tata laksana marfan pada sistem okular adalah memperbaiki tajam penglihatan pada kedua mata, kedudukan bola mata yang sejajar, pengendalian tekanan intraokular mata, pencegahan ablasio retina dan pemberian informasi yang tepat bagi pasien dan keluarga. Tata laksana sistem okular pada marfan terbagi menjadi tata laksana non bedah dan bedah. Pada kasus ringan dengan subluksasi lensa dapat diberikan tata laksana non bedah berupa koreksi dengan kacamata atau lensa kontak. Sedangkan indikasi untuk tata

laksana bedah adalah jika terjadi refraksi error yang tidak stabil, glaukoma sekunder akibat adanya blokade atau mekanisme lain, vitrectomy dapat pula dilakukan untuk mengambil lensa yang terluksasi. Ekstraksi lensa disertai implantasi lensa tanam anterior maupun posterior chamber, *iris-fixated IOL*, *capsular tension ring*, *scleral-fixated IOL* merupakan beberapa prosedur bedah untuk ektopia lentis pada sindrom marfan (Erdogan *et al*, 2022).

Tatalaksana awal yang diberikan pasien adalah mengatasi kegawatan yang terjadi akibat komplikasi ektopia lentis yaitu glaukoma dengan pemberian obat antiglaukoma sistemik dan topikal untuk menurunkan tekanan intraokular, selanjutnya untuk memperbaiki tajam penglihatan pasien diberikan tata laksana awal berupa koreksi dengan kacamata. Tajam penglihatan mata kanan didapatkan 0.6. sedangkan untuk mata kiri akan dilakukan follow up lebih lanjut untuk direncanakannya prosedur bedah, karena sudah terdapat indikasi untuk dilakukannya tata laksana beda yaitu terjadi luksasi lensa yang menginduksi glaukoma sekunder. Selain itu, pasien diberikan informasi secara holistik mengenai sindrom marfan, sifat penurunan, progresivitas, komplikasi hingga pencegahan komplikasi. Pasien diminta untuk kontrol rutin dan skrining jantung agar dapat mendapatkan tata laksana lebih tepat mencegah komplikasi terjadi.

4. KESIMPULAN

Sindrom marfan memiliki berbagai manifestasi klinis pada beberapa sistem karena terdapat mutasi pada gen fibrilin yang merupakan komponen penting dalam jaringan ikat yang terletak hampir pada seluruh tubuh. Manifestasi klinis yang bervariasi mengakibatkan memiliki tatalaksana yang berbeda sesuai manifestasi klinis yang timbul. Pada sistem okular, dapat terjadi kondisi ektopia lentis yang selanjutnya dapat menginduksi beberapa komplikasi seperti glaukoma sekunder akibat adanya dislokasi lensa kearah anterior yang menyebabkan blokade pada jalur akuos humor. Tata laksana pada sistem okular terbagi menjadi prosedur bedah dan non-bedah. Pada kondisi tanpa adanya indikasi untuk prosedur bedah maka koreksi tajam penglihatan dengan kacamata dapat dilakukan. Tata laksana sesuai kegawatan juga dapat dipertimbangkan dalam kasus ini karena telah terjadi komplikasi glaukoma sekunder sudut tertutup. Komplikasi pada sistem okular akan sangat berdampak pada sebagian besar orang dengan sindrom marfan, sehingga pentingnya diagnosis dini dan juga *follow up* oftalmologis secara menyeluruh. Evaluasi sistemik penting juga untuk mengetahui kondisi pasien secara holistik. Informasi mengenai progresivitas dan resiko pewarisan perlu diberikan kepada pasien dan keluarga demi mencegah manifestasi jangka panjang sindrom marfan.

5. DAFTAR PUSTAKA

- Adji, A.S., Billah, A., Fadila, F., Praja, E.T., Retno, I., Puspitasari, A. and Stefani Angel, S.C., 2025. A systematic review of case series of Marfan syndrome: ocular findings and complications. *Romanian medical JouRnal*, 72(1).
- Akram, H., Aragon-Martin, J.A. and Chandra, A., 2021. Marfan syndrome and the eye clinic: from diagnosis to management. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, 2, p.26330040211055738.
- Erdogan, G., Kandemir Besek, N., Onal Gunay, B. and Agca, A., 2022. Outcomes of three surgical approaches for managing ectopia lentis in Marfan syndrome. *European Journal of Ophthalmology*, 32(1), pp.242-248.

- Esfandiari, H., Ansari, S., Mohammad-Rabei, H. and Mets, M.B., 2019. Management strategies of ocular abnormalities in patients with Marfan syndrome: current perspective. *Journal of ophthalmic & vision research*, 14(1), p.71.
- Hsu, E. and Desai, M., 2023. Glaucoma and systemic disease. *Life*, 13(4), p.1018.
- Pollock, L., Ridout, A., Teh, J., Nnadi, C., Stavroulias, D., Pitcher, A., Blair, E., Wordsworth, P. and Vincent, T.L., 2021. The musculoskeletal manifestations of Marfan syndrome: diagnosis, impact, and management. *Current Rheumatology Reports*, 23(11), p.81.
- Salik, I. and Rawla, P., 2023. Marfan Syndrome. StatPearls. Treasure Island (FL).
- Vakalopoulos, D.G., Lampsas, S., Chatzea, M.S., Togka, K.A., Tsagkogiannis, V., Mitsopoulou, D., Lalou, L., Lampsas, A., Katsimpras, M., Petrou, P. and Kymionis, G.D., 2025. Refractive Alterations in Marfan Syndrome: A Narrative Review. *Medicina*, 61(2), p.250.
- Zeigler, S.M., Sloan, B. and Jones, J.A., 2021. Pathophysiology and pathogenesis of Marfan syndrome. *Progress in Heritable Soft Connective Tissue Diseases*, pp.185-206.