



ISSN 0216-0773

# MEDIA DERMATO-VENEREOLOGICA INDONESIANA

**Editorial:** Peran Media Dermato Venereologica Indonesiana dalam edukasi pasca pandemi COVID-19

Efek terapi *Purified Protein Derivative* terhadap kadar Interleukin-12 serum pasien kutil anogenital

Porfiria eritropoetik kongenital: studi kasus di Lombok

Efikasi laser fraksional Erbium-Doped Yttrium-Garnet (Er:YAG) 2940 nm pada pasien skar akne atrofi dengan usia yang berbeda: laporan kasus serial

Perkembangan terkini patogenesis dan tatalaksana selulit

Diagnosis dan tata laksana nevus hori

MDVI	Vol. 49	No. 4	Hal. 190-219	Jakarta Oktober 2022	ISSN 0216-0773
------	---------	-------	--------------	-------------------------	----------------

**DAFTAR ISI**

<b>Editorial:</b> Peran Media Dermato Venereologica Indonesiana dalam Edukasi Pasca Pandemi COVID-19 <i>Rizky Lendl Prayogo</i>	190
<b>ARTIKEL ASLI</b>	
Efek Terapi <i>Purified Protein Derivative</i> Terhadap Kadar Interleukin-12 Serum Pasien Kutil Anogenital <i>Oki Suwarsa, Pati Aji Achdiat, Rasmia Rowawi, Yudi Mulyana Hidayat, Muhammad Nasir Shafiee, Hendra Gunawan, Reiva Farah Dwiyanana, Reyshiani Johan*</i>	191 - 195
<b>LAPORAN KASUS</b>	
Porfiria Eritropoetik Kongenital: Studi Kasus di Lombok <i>Yunita Hapsari*, Dinie Ramdhani K</i>	196 - 200
Efikasi Laser Fraksional Erbium-Doped Yttrium-Garnet (Er:YAG) 2940 Nm Pada Pasien Skar Akne Atrofi dengan Usia yang Berbeda: Laporan Kasus Serial <i>Ninda Sari*</i>	201 - 204
<b>TINJAUAN PUSTAKA</b>	
Perkembangan Terkini Patogenesis dan Tatalaksana Selulit <i>Ira Armayanti*, Nelva Karmila Jusuf</i>	205 - 211
Diagnosis dan Tata Laksana Nevus Hori <i>Sarah Diba*, Cayadi Sidarta Antonius, Yuli Kurniawati, Soenarto Kartowigno, Susanti Budiamal</i>	212 - 219

### PERAN MEDIA DERMATO VENEREOLOGICA INDONESIA DALAM EDUKASI PASCA PANDEMI COVID-19

Pada tahun 2019 lalu, pandemi Coronavirus disease (COVID-19) menyerang seluruh dunia, memengaruhi banyak aspek kehidupan. Pemerintah di berbagai negara membuat berbagai kebijakan untuk menekan laju transmisi, antara lain pembatasan berpergian, vaksinasi, dan penutupan pusat edukasi (sekolah dan termasuk pertemuan ilmiah berbasis luring). Proses belajar merupakan hal penting di berbagai bidang ilmu, tidak hanya dermatologi dan venerologi. Saat tidak ada transmisi virus, proses belajar secara luring merupakan metode edukasi tradisional yang utama. Namun, saat transmisi virus ada di level tertinggi, metode tersebut harus digantikan secara daring.<sup>1</sup>

Berbeda dengan disiplin ilmu lain, dermatologi dan venerologi mengutamakan karakteristik morfologi suatu lesi. Berbagai penyakit kulit menunjukkan morfologi spesifik yang berbeda-beda, baik dalam bentuk, tekstur pada perabaan, dan sensasi yang pasien rasakan.<sup>1</sup> Berdasarkan hal tersebut dan seiring menurunnya kasus COVID-19, Perhimpunan Dokter Spesialis Kulit dan Kelamin Indonesia (PERDOSKI) telah melakukan Pekan Ilmiah Tahunan (PIT) XVIII secara luring pada 16-18 September 2022 lalu dengan mengusung tema “Optimalisasi Peran Edukasi Dokter Spesialis Dermatologi dan Venerologi sebagai Bagian dari Pencegahan Penyakit Kulit dan Kelamin”.<sup>2</sup> Acara tersebut dipadati berbagai sesi ilmiah untuk memperbarui keilmuan para pesertanya, termasuk presentasi makalah ilmiah yang

dilombakan. Pada edisi ini (edisi ke-4 tahun 2022), Media Dermato Venereologica Indonesiana (MDVI) menampilkan dua dari sembilan makalah terbaik yang memenangi perlombaan ilmiah tersebut. Kedua makalah tersebut terdiri dari satu buah artikel asli mengenai efek terapi purified protein derivative terhadap kadar IL-12 serum pasien kutil anogenital dan satu buah laporan kasus mengenai porfiria eritropoietik kongenital. Selain dua makalah pemenang tersebut, MDVI juga menampilkan tiga makalah lain yang terdiri dari satu buah laporan kasus dua buah tinjauan pustaka. Ketiga makalah tersebut membahas mengenai efikasi laser fraksional Erbium: YAG 2940 nm pada skar akne atrofi, perkembangan terkini patogenesis dan tata laksana selulit, dan diagnosis dan tata laksana nevus Hori. Kelima makalah yang dimuat dalam edisi ini diharapkan dapat berperan dalam mengedukasi dan menambah khasanah wawasan pembaca MDVI pasca pandemi COVID-19.

*Rizky Lendl Prayogo  
Tim Editor MDVI*

### PORFIRIA ERITROPOETIK KONGENITAL: STUDI KASUS DI LOMBOK

Yunita Hapsari\*, Dinie Ramdhani K

Bagian Ilmu Kesehatan Kulit dan Kelamin  
FK Universitas Mataram/Rumah Sakit Universitas Mataram

#### ABSTRAK

*Pendahuluan: Porfiria adalah sekelompok kelainan yang disebabkan oleh defisiensi enzim pada jalur sintesis heme. Porfiria eritropoetik kongenital (CEP) termasuk dalam porfiria kutan yang sangat langka yang disebabkan oleh mutasi gen yang mengkode uroporfirinogen III sintase yang menyebabkan akumulasi porfirin di eritrosit dan jaringan seperti kulit, gigi dan tulang sehingga mengakibatkan anemia hemolitik, fotosensitivitas, dan eritrodonsia. Kasus: kami menyajikan dua kasus CEP dengan manifestasi klinis yang khas, berupa fotosensitivitas berupa lepuh berawitan neonatus, eritrodonsia dan urin berwarna merah serta anemia hemolitik pada kasus kedua. Riwayat gangguan neurologis dan keluhan nyeri abdominal tidak didapatkan pada kedua kasus sehingga diagnosis porfiria kutan dapat ditegakkan. Pemeriksaan penunjang sederhana Wood's lamp menghasilkan floresensi berwarna merah muda pada gigi dan urin. Diskusi: diagnosis CEP dapat ditegakkan karena manifestasi klinisnya yang khas serta pemeriksaan penunjang sederhana dengan lampu Wood, dikonfirmasi dengan pemeriksaan porfirin urin dan feses, identifikasi mutasi gen UROS atau X-linked GATA 1. Tata laksana berupa fotoproteksi yang komprehensif dan rawat bersama berbagai disiplin ilmu karena manifestasi klinis dan derajat keparahan CEP bervariasi pada setiap penderita. Faktor yang mempengaruhi buruknya prognosis adalah awitan di usia dini dan tingkat keparahan manifestasi hematologi.*

**Kata kunci :** porfiria eritropoetik kongenital, porfiria kutan, akumulasi uroporfirinogen III sintase

### CONGENITAL ERYTHROPOIETIC PORPHYRIA: A CASE SERIES IN LOMBOK

#### ABSTRACT

*Introduction: Porphyria is a group of disorders caused by an enzyme deficiency in the heme synthesis pathway. Congenital erythropoietic porphyria (CEP) is an extremely rare cutaneous porphyria caused by mutations in the gene encoding uroporphyrinogen III synthase, leading to the accumulation of porphyrins in erythrocytes and tissues such as skin, teeth, and bone, resulting in hemolytic anemia, photosensitivity, and erythrodontia. Case: We present two cases of CEP with typical manifestations of blistering neonatal-onset photosensitivity, erythrodontia, and red-colored urine, as well as one case with hemolytic anemia. Both had no prior history of acute neurological episodes or abdominal pain that would establish the cutaneous porphyria diagnosis. Pink fluorescence was visible on the teeth and urine under Wood's lamp. Further investigations were not conducted. Discussion: The diagnosis of CEP can be established based on its typical clinical manifestations and simple investigations with Wood's lamp, confirmed by examination of urine and feces porphyrins, and identified by UROS or X-linked GATA 1 gene mutations. CEP management takes the form of comprehensive photoprotection and treatment with various disciplines because the clinical manifestations and severity of CEP vary in each patient. The early age of onset and severity of hematological symptoms are factors that determine a poor prognosis.*

**Key word:** congenital erythropoietic porphyria, cutaneous porphyria, accumulation of uroporphyrinogen III synthase.

---

#### Korespondensi:

Jl. Majapahit No.62, Mataram,  
Nusa Tenggara Barat. 83125  
Telp: 0370-640874  
Email: dr.yunitahapsari@gmail.com

## PENDAHULUAN

Porfiria merupakan kumpulan dari beberapa penyakit akibat defek enzimatik dalam biosintesis heme yang diperlukan untuk sintesis hemoglobin oleh prekursor eritrosit di sumsum tulang dan untuk sistem enzim sitokrom P450 di hati. Porfiria merupakan kasus yang jarang dengan prevalensi keseluruhan kasus porfiria sebesar 12–20:100.000 dan tanda dan gejalanya dapat bervariasi dan tidak spesifik sehingga menyebabkan keterlambatan diagnosis serta terapi.<sup>1</sup>

Porfiria sebenarnya mudah untuk didiagnosis dengan melakukan pendekatan klinis berdasarkan manifestasi klinis utamanya, porfiria diklasifikasikan menjadi tiga yaitu: 1) Porfiria Hepatik Akut (AHP) dengan gejala akut neuroviseral yang ditandai dengan nyeri abdomen dan kejang, 2) Porfiria kutan dengan gejala berupa fotosensitifitas, 3) Porfiria campuran dengan gejala kombinasi neuroviseral dan lesi fotosensitifitas.<sup>2,3</sup>

Porfiria kutan diklasifikasikan menjadi porfiria bulosa yang terdiri dari *porphyria cutanea tarda*, *hepatoerythropoietic porphyria* dan *congenital erythropoietic porphyria* dan porfiria non-bulosa yang terdiri dari *erythropoietic protoporphyria* dan *X-linked protoporphyria*. Porfiria non bulosa memiliki gejala utama gatal dan dapat disertai nyeri berskala ringan hingga berat, ditandai dengan makula eritem, petekia atau eksantem yang muncul beberapa menit setelah *sun exposed* dan membaik tanpa gejala sisa dalam beberapa jam hingga beberapa hari namun likenifikasi dan pseudovesikel dapat terjadi pada kasus dengan *sun exposed* yang kronik. Porfiria bulosa ditandai dengan kulit rapuh hingga timbul bula serohemoragik pada area *sun exposed*, sembuh dengan meninggalkan skar, pseudoskleroderma, hiperpigmentasi dan hipertrikosis.<sup>1</sup>

Berdasar tempat utama akumulasi zat intermediate metaboliknya, porfiria diklasifikasikan menjadi tiga, yaitu: hepatik, eritrositik, dan hepatoeritrositik. Porfiria eritropoetik terdiri dari congenital erythropoietic porphyria (CEP), erythropoietic protoporphyria (EPP), dan X-linked protoporphyria (XLP). Penderita dengan porfiria eritropoetik didapatkan peningkatan porfirin pada sumsum tulang dan eritrosit sehingga manifestasi klinisnya berupa anemia dan atau disertai fotosensitivitas pada kulit.<sup>4</sup>

Manifestasi klinis porfiria terjadi akibat akumulasi porfirin sebagai akibat defek pada enzim tertentu yang berperan dalam jalur biosintesis heme (Gambar 2). Gejala porfiria akut diakibatkan oleh akumulasi *aminolevulinic acid* (ALA) yang bersifat neurotoksik dan oleh *phorphobilinogen* (PBG) akibat defek pada enzim *aminolevulinic acid dehidratase* (ALAD) pada awal biosintesis heme, sedangkan gejala porfiria fotokutan disebabkan oleh akumulasi porfirin yang bersifat

fotosensitif akibat defek pada enzim *uroporfirinogen III synthase* (UROS) dan *uroporphyrinogen III dehydratase* (UROD) di tengah dan akhir biosintesis heme.<sup>5</sup>

Porfiria Eritropoetik Kongenital (CEP; OMIM 263700) (juga dikenal sebagai penyakit Gónther) adalah penyakit yang langka, dilaporkan <1 pada 1.000.000 anak dan hanya sekitar 280 kasus yang telah dilaporkan hingga saat ini, bersifat resesif autosomal yang disebabkan oleh mutasi pada gen yang mengkode uroporfirinogen III synthase (UROS).<sup>6</sup> Defisiensi enzim ini akan menghasilkan akumulasi isomer porfirinogen I yang non fisiologik, uroporfirinogen I, dan coproporfirinogen I pada prekursor eritroid di sumsum tulang dan eritrosit. Porfirinogen isomer I bersifat auto-oksidasi dan aktif dengan adanya sinar, bersifat merusak eritrosit, dan disimpan di jaringan terutama kulit, tulang dan gigi sehingga dengan adanya paparan kulit terhadap sinar matahari dan sumber sinar ultraviolet gelombang panjang lainnya akan menimbulkan reaksi fototoksik, terjadi lepuh serta meningkatnya kerapuhan kulit.<sup>7</sup> Berdasarkan prevalensi dan insidensinya yang sangat jarang dan membutuhkan penegakan diagnosis serta manajemen yang segera dan komprehensif maka kami melaporkan 2 kasus CEP yang pertama dilaporkan di Indonesia dengan penegakan diagnosis dari gambaran klinisnya yang khas.

## ILUSTRASI KASUS 1

Seorang anak laki-laki berusia 11 tahun, datang ke Poliklinik Kulit dan Kelamin RS Universitas Mataram dengan keluhan luka dan jaringan parut yang meninggalkan bercak kehitaman pada area *sun exposed*. Luka diawali dengan munculnya lepuh pada seluruh tubuh sejak usia beberapa minggu setelah berjemur akibat kuning. Lepuh dan luka terjadi berulang kali dan sembuh meninggalkan jaringan parut serta bercak kehitaman. Perubahan warna urin kemerahan juga dikeluhkan sejak pasien berusia beberapa bulan. Tidak didapatkan adanya riwayat kejang, nyeri perut dan riwayat penyakit serupa dalam keluarga. Riwayat kehamilan, kelahiran dan perkembangan normal. Saat ini pasien kelas 5 sekolah dasar, tidak pernah tinggal kelas. Kedua orang tua merupakan sepupu.

Pada pemeriksaan fisik umum didapatkan gizi dan perkembangan mental dalam batas normal. Pemeriksaan fisik hepar, lien dan neurologis dalam batas normal. Pemeriksaan dermatologis didapatkan skar atrofi multipel, hipopigmentasi dan hiperpigmentasi pada area *sun exposed*, hipertrikosis pada wajah dan badan, eritrodonsia serta pemendekan jari-jari tangan dan kaki disertai *fixed flexion* pada jari tangan dan kaki (Gambar 1). Pemeriksaan darah lengkap menunjukkan anemia ringan (Hb 9 g/dl). Pemeriksaan urin makroskopis didapatkan

urin berwarna merah. Pemeriksaan penunjang sederhana dengan lampu Wood pada gigi dan urin menunjukkan fluoresensi merah muda (Gambar 2). Pemeriksaan urin mikroskopik dalam batas normal.

## ILUSTRASI KASUS 2

Seorang anak perempuan berusia 11 tahun, datang ke Poliklinik Kulit dan Kelamin RS Universitas Mataram dengan keluhan luka-luka pada wajah, kepala, dada, punggung dan ekstremitas bagian ekstensor sejak usia 6 bulan. Luka selalu diawali dengan lepuh yang sembuh meninggalkan bekas. Ibu penderita mengatakan bahwa sejak usia 6 bulan kencing dan gigi penderita berwarna merah. Tidak didapatkan riwayat serangan akut berupa kejang atau nyeri perut. Riwayat kehamilan dan kelahiran normal. Saat ini penderita tidak sekolah namun dapat membaca serta berkomunikasi dengan baik. Kedua orang tua merupakan sepupu. Keluhan yang serupa berupa luka yang diawali dengan lepuh pada area *sun exposed* serta gigi dan kencing berwarna merah didapatkan pada sepupu laki-laki yang saat ini telah berusia 17 tahun.



**Gambar 1.** (A) Hipertrikosis, hiper & hipopigmentasi, skar atrofi dan sikatrik; (B) Hiper & hipopigmentasi, sikatrik, skar atrofi pada ekstensor ekstremitas (area *sun exposed*), *digital fixed flexion*, digital mutilasi



**Gambar 2.** (A) Eritrodonsia; (B) Urin berwarna merah muda dengan penyinaran Lampu Wood

Pada pemeriksaan fisik umum didapatkan *stunting* dengan gizi buruk sedangkan perkembangan mental dalam batas normal. Pemeriksaan dermatologis didapatkan skar atrofi multipel, hipopigmentasi dan hiperpigmentasi pada wajah, dada, tengkuk dan ekstremitas bagian ekstensor (area *sun exposed*), eritrodonsia serta pemendekan jari-jari tangan dan kaki. Pada kulit kepala didapatkan alopesia sikatriks (Gambar 3). Pada mata didapatkan ulkus kornea dengan visus 0 pada mata kiri dan 6/60 pada mata kanan. Pemeriksaan fisik hepar, lien dan neurologis dalam batas normal. Pemeriksaan darah lengkap menunjukkan anemia hemolitik. Pemeriksaan urin makroskopis didapatkan urin berwarna merah. Pemeriksaan penunjang sederhana dengan lampu Wood pada gigi dan urin menunjukkan fluoresensi merah muda (Gambar 3). Pemeriksaan urin mikroskopik didapatkan bilirubinuria, dan proteinuria.

Penegakan diagnosis *Congenital Erythropoietic Porphyria* dapat ditegakkan secara klinis pada kedua kasus ini meskipun pemeriksaan porfirin pada darah dan urin, aktivitas UROS dan pemeriksaan genetik tidak dilakukan karena keterbatasan fasilitas, yaitu dengan didapatkannya adanya riwayat fotosensitif tanpa disertai keterlibatan neurologis disertai lepuh pada area *sun exposed* yang sembuh meninggalkan skar, pseudoskleroderma dan hipertrikosis serta adanya manifestasi hematopoetik berupa anemia.

Kedua penderita mendapatkan tata laksana berupa tabir surya yang mengandung *zinc oxide* dan *titanium oxide*, vitamin D 5000 IU/hari dan edukasi fotoproteksi secara total seumur hidup serta rawat bersama dengan Bagian Anak dan Mata.

## DISKUSI

*Congenital Erythropoietic Porphyria* merupakan penyakit yang melibatkan banyak sistem sebagai akibat dari akumulasi porfirin *intermediate* yang bersifat larut air dan fototoksik (coproporphyrinogen I dan uroporphyrinogen I) karena kelainan pada biosintesis heme yang ditandai dengan penurunan aktivitas UROS. Hingga saat ini telah diidentifikasi sebanyak 51 mutasi pada gen UROS pada kasus CEP dengan 3 mutasi utama yaitu c.217T>C, c.10C>T dan c.683C>T. Ketiga mutasi ini bersama-sama membentuk sekitar 46% dari seluruh mutasi yang telah diidentifikasi dan didapatkan pada populasi Kaukasia sedangkan mutasi c.386C>T dan c.184A>G, c.7G>T diidentifikasi pada populasi Jepang, mutasi c.11.776 G>T pada penderita di Vietnam, mutasi c.569C>T dan 710T>C pada penderita India, mutasi c.139T>C dan c.710T>C pada penderita di Iran, mutasi c.416T>G pada penderita Cina dan Nepal.<sup>8</sup>

Manifestasi klinis dan tingkat keparahan CEP

bervariasi, namun terdapat beberapa manifestasi klinis yang patognomonik pada CEP, yaitu: 1) Fotosensitifitas yang sebagian besar awitannya pada masa neonatus atau awitan yang lambat, yaitu pada usia 60 tahun. Fotosensitivitas ditandai dengan kulit yang rapuh diikuti dengan munculnya lepuh pada area yang terpapar cahaya. Gejala fotosensitivitas berupa rasa terbakar, gatal, kesemutan, atau seperti tusukan jarum yang diikuti dengan eritema, edema dan lepuh. Lepuh yang disertai infeksi sekunder yang berulang akan menyebabkan sikatrik dan perubahan sklerodermatosa; 2) Hipertrikosis pada wajah dan ekstremitas dengan deformitas pada mata, hidung, dan telinga serta mutilasi jari. Manifestasi pada mata dapat berupa nekrosis sklera, skleritis nekrotikans, blefaritis seboroik, keratokonjungtivitis, ektropion dan sklerokeratitis akibat deposisi porfirin yang menyebabkan ulkus kornea dan jaringan parut, sehingga pada akhirnya dapat menyebabkan kebutaan. Gejala nonkutan seperti air mata berlebih, fotofobia, rinore, sakit kepala, gejala vasovagal, diare, dan muntah akibat fototoksitas dapat berlangsung hingga 24 jam. Gejala fotofobia yang lebih ringan dan sakit kepala dilaporkan oleh pasien kami, namun, manifestasi nonkutan lainnya tidak jelas; 3) Eritrodonsia disertai dengan mikrostomia, resesi gusi, karies gigi, hepatosplenomegali, dan anemia hemolitik. Eritrodonsia diakibatkan oleh akumulasi porfirin dalam gigi yang menghasilkan warna coklat kemerahan dan menimbulkan fluoresensi merah muda pada penyinaran lampu Wood. Derajat keparahan anemia hemolitik dapat bervariasi dari ringan hingga berat berupa pansitopenia yang membutuhkan tindakan transfusi yang berkala serta dapat terjadi kerapuhan tulang karena demineralisasi dan sumsum tulang yang hiperplastik.<sup>5,6,7</sup>

Pemeriksaan penunjang sederhana yang patognomonik pada CEP adalah pemeriksaan gigi dan urin dengan penyinaran lampu Wood yang menghasilkan fluoresensi merah muda. Penegakan diagnosis CEP secara laboratoris dilakukan dengan pemeriksaan profil

konsentrasi porfirin dalam eritrosit, urin, dan tinja, untuk membedakan isomer I dan III untuk uroporfirin dan koproporfirin serta identifikasi mutasi gen UROS atau X-linked GATA 1 namun pada kasus seri ini pemeriksaan penunjang secara laboratoris belum dapat dilakukan karena keterbatasan fasilitas. Hal ini tidak menjadi hambatan dalam diagnosis karena CEP sangat mudah untuk ditegakkan secara klinis.

Tata laksana kasus pada CEP sangat bervariasi dan membutuhkan berbagai disiplin ilmu karena manifestasi klinisnya yang bervariasi. Tata laksana utama yang saat ini dapat dilakukan khususnya di Lombok adalah fotoproteksi total dengan suplementasi vitamin D serta evaluasi hematologi berkala karena terapi gen dan obat-obatan yang lebih baru belum tersedia. Fotoproteksi total terhadap paparan ultraviolet dan cahaya tampak menggunakan tabir surya kimiawi yang mengandung seng oksida atau titanium oksida, tabir surya fisik berupa baju berlengan panjang, celana panjang, sarung tangan, kaos kaki, sepatu tertutup, penutup kepala seperti topi, *hoodie* atau jilbab, kacamata serta edukasi untuk menghindari aktivitas di luar ruangan dari terbit hingga terbenam matahari. Suplementasi vitamin D diberikan untuk mencegah risiko osteopenia dan osteoporosis akibat defisiensi vitamin D yang disebabkan oleh 1) deposisi porfirin dalam tulang yang menyebabkan osteopenia dan demineralisasi dan 2) berkurangnya paparan ultraviolet karena fotoproteksi total.

Transplantasi sel punca hematopoetik dapat dilakukan sebagai pengobatan definitif namun perlu dipertimbangkan karena morbiditas dan mortalitasnya yang signifikan. Beberapa tata laksana yang spesifik yang telah dilaporkan adalah transfusi darah berkala untuk anemia hemolitik, splenektomi, dan hidroksiurea untuk mengurangi sintesis porfirin sumsum tulang serta terapi gen, proteasome inhibitor dan analog hormon perangsang melanokortin (afamelanotide).<sup>9</sup>

Usia harapan hidup rata-rata pasien dengan CEP



**Gambar 3.** (A) Alopesia sikatrik, skar kornea, hiper & hipopigmentasi, erosi disertai krusta, skar atrofi pada area sun exposed hingga aurikula bilateral; (B) Eritrodonsia; (C) Bula hemoragik, hiper & hipopigmentasi, sikatrik, skar atrofi pada ekstensor ekstremitas (area sun exposed), digital fixed flexion, digital mutilasi

adalah 40 hingga 60 tahun dengan kualitas hidup pasien dapat sangat buruk akibat dari penyakitnya dan akibat dari pembatasan sosial. Penyebab kematian yang paling sering adalah infeksi bakteri sekunder dan anemia hemolitik berat. Penegakan diagnosis dan tata laksana awal yang segera oleh tim dari berbagai disiplin ilmu seperti hematologi, dermatologi, pediatri, oftalmologi, ahli genetik dan psikiatri sangat diperlukan.<sup>9,10</sup>

## KESIMPULAN

*Congenital erythropoietic porphyria* (CEP) merupakan porfiria kutan yang sangat langka disebabkan oleh mutasi gen yang mengkode

uroporfirinogen III sintase sehingga menyebabkan akumulasi porfirin di eritrosit dan jaringan seperti kulit, gigi dan tulang yang mengakibatkan anemia hemolitik, fotosensitifitas, dan eritrodonsia. Diagnosis dapat ditegakkan dengan manifestasi klinis yang khas serta pemeriksaan penunjang sederhana dengan lampu Wood, dikonfirmasi dengan pemeriksaan porfirin urin dan feses, identifikasi mutasi gen UROS atau X-linked GATA 1. Tata laksana berupa fotoproteksi yang komprehensif dan rawat bersama berbagai disiplin ilmu sangat dibutuhkan karena manifestasi klinis dan derajat keparahan CEP bervariasi pada setiap penderita. Faktor yang mempengaruhi buruknya prognosis adalah awitan di usia dini dan tingkat keparahan manifestasi hematologi.

## DAFTAR PUSTAKA

1. Rigor J, Pinto SA, Martins-Mendes D. Porphyrias: A clinically based approach. *Eur J Int Med.* 2019;67:24–29.
2. Bissell DM, Wang B. Acute hepatic porphyria. *J Clin Transl Hepatol.* 2015;3:17–26.
3. Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. Porphyria. *N Engl J Med.* 2017;377:862–72.
4. Di Piero E, Brancaloni V, Granata F. Advances in understanding the pathogenesis of congenital erythropoietic porphyria. *Br J Haem.* 2016;173:365–79.
5. Katugampola RP, Anstey AV, Finlay AY, Whatley S, et al. A management algorithm for congenital erythropoietic porphyria derived from a study of 29 cases. *Br J Dermatol* 2012; 167: 888–900.
6. Erwin AL, Desnick RJ. Congenital erythropoietic porphyria: Recent advances. *Mol Genet Metab.* 2019;128(3):288–297.
7. Neeleman RA, Wensink D, Wagenmakers MAEM, Mijnhout GS, Friesema ECH, Langendonk JG. Diagnostic and therapeutic strategies for porphyrias. *The Netherlands J Med* 2020; 78 (4): 149-160. *Netherlands J Med.* 2020;78 (4):149–60.
8. Bhusal M, Bhattarai S, Shah M, Khadka A. Congenital erythropoietic porphyria: A case series of a rare uroporphyrinogen III synthase gene mutation in Nepalese patients. *JAAD Case Reports* 2021; 10:102-6. *JAAD Case Reports.* 2021;10:102–6.
9. Howard M, Hall A, Ramsay D. Congenital erythropoietic porphyria (Gunther disease) - long-term follow up of a case and review. *Dermatol Online J.* 2017;23.
10. Ramanujam VMS, Anderson KE. Porphyria Diagnostics – Part 1: A brief overview of the porphyrias. *Curr Protoc Hum Genet.* 2016;86 (17):1–26.