



ISSN 0216-0773

MEDIA DERMATO-VENEREOLOGICA INDONESIANA

Editorial: Ragam terkini dalam dermatologi, venerologi, dan estetika: Perspektif klinis dan bukti ilmiah

Hubungan pemahaman mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara terhadap klaim "*Dermatologically Tested*" dengan perilaku pemilihan produk perawatan kulit

Pioderma gangrenosum dengan koinfeksi MRSA

Folikulitis *Malassezia* dalam berbagai kondisi klinis: Kasus serial dengan beragam faktor predisposisi

Iktiosis lamelar ekstensif dan terlambat diagnosis: Sebuah laporan kasus

Benign fibrous histiocytoma multipel pada regio lengan bawah dengan konfirmasi histopatologi: Sebuah laporan kasus

Laporan kasus: Pertimbangan tata laksana kondiloma akuminata pada kehamilan

Keberhasilan terapi *secukinumab* pada pasien lanjut usia dengan psoriasis vulgaris derajat berat: Laporan kasus

Perkembangan terkini pemeriksaan diagnostik untuk frambusia

Terapi eksosom pada melasma: Bukti terkini dan aplikasi klinis

MDVI	Vol. 53	No. 3	Hal. 145–198	Jakarta Juli–Sept 2026	ISSN 0216-0773
------	---------	-------	--------------	---------------------------	----------------

DAFTAR ISI

Editorial: Ragam terkini dalam dermatologi, venerologi, dan estetika: Perspektif klinis dan bukti ilmiah <i>Tia Febrianti</i>	145
---	-----

ARTIKEL ASLI

Hubungan pemahaman mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara terhadap klaim “ <i>Dermatologically Tested</i> ” dengan perilaku pemilihan produk perawatan kulit <i>Tika Permata Sari, Arridha Hutami Putri*</i>	146–150
--	---------

LAPORAN KASUS

Pioderma gangrenosum dengan koinfeksi MRSA <i>Claudia Tari Rumondang*, Eka Komarasari, Prima Kartika Esti</i>	151–155
--	---------

Folikulitis <i>Malassezia</i> dalam berbagai kondisi klinis: Kasus serial dengan beragam faktor predisposisi <i>Evy Ervianti*, Linda Astari, Trisiswati Indranarum, Hasnikmah Mappamasing, Medhi Denisa, Regitta Indira, M. Kharis Khamdan</i>	156–161
---	---------

Iktiosis lamelar ekstensif dan terlambat diagnosis: Sebuah laporan kasus <i>Nuriasani Yukendri*, Dina Evyana, Rizki Hanriko</i>	162–166
--	---------

<i>Benign fibrous histiocytoma</i> multipel pada regio lengan bawah dengan konfirmasi histopatologi: Sebuah laporan kasus <i>Sukmawati Tansil Tan*, Cornelia Kartika Matthew, Fanny Chandra, Dayanto Indro Utomo</i>	167–171
---	---------

Laporan kasus: Pertimbangan tata laksana kondiloma akuminata pada kehamilan <i>Umi Miranti*, Clarisa Izza Gelsanda, Vanya Oxalita Asan Putri, Fitri Intani Mahsin, Sepdiana Warda Nur Rohmah, Roikhanatul Jannah, Naufal Ahmad Syafiqi Attabriizi</i>	172–177
--	---------

Keberhasilan terapi <i>secukinumab</i> pada pasien lanjut usia dengan psoriasis vulgaris derajat berat: Laporan kasus <i>Winne Irene Putri Yulian*, Shannaz Nadia Yusharyahya, Lili Legiawati, Rinadewi Astriningrum, Christie Hamdali, Inosensia Diajeng Kusumo</i>	178–182
---	---------

TINJAUAN PUSTAKA

Perkembangan terkini pemeriksaan diagnostik untuk frambusia <i>Faiqueen Dhia Salsabila Firlana Adnan*, Windy Keumala Budianti, Erdina H. D. Pusponegoro, Yudo Irawan, Mufqi Handaru Priyanto</i>	183–190
---	---------

Terapi eksosom pada melasma: Bukti terkini dan aplikasi klinis <i>Joice Rumondang*, Nelva Karmila Jusuf</i>	191–198
--	---------

RAGAM TERKINI DALAM DERMATOLOGI, VENEREOLOGI, DAN ESTETIKA: PERSPEKTIF KLINIS DAN BUKTI ILMIAH

Media Dermato-Venereologica Indonesiana (MDVI) edisi ke-3 yang terbit di bulan September 2026 ini memuat sembilan artikel yang terdiri atas satu artikel asli, dua tinjauan pustaka, dan enam laporan kasus.

Edisi ini menampilkan artikel penelitian adanya hubungan pemahaman mahasiswa salah satu fakultas kedokteran terhadap klaim “*dermatologically tested*” dengan perilaku pemilihan produk perawatan kulit. Seiring dengan meningkatnya penggunaan eksosom saat ini, edisi ini juga membahas tinjauan pustaka yang mengevaluasi peran dan efektivitas terapi eksosom pada melasma.

Pemeriksaan diagnostik dan tata laksana untuk penyakit infeksi bakteri, jamur, serta virus dibahas dalam edisi ini. Artikel perkembangan terkini pemeriksaan diagnostik frambusia diharapkan dapat menjadi acuan dalam usaha eradikasi frambusia di Indonesia. Selain itu juga dalam edisi ini terdapat laporan kasus serial yang membahas manifestasi klinis, diagnosis dan tata laksana *Mallasezia* folikulitis. Laporan kasus lainnya menyoroti pentingnya pertimbangan klinis dan pemilihan terapi kondiloma akuminata pada kehamilan.

Beberapa laporan kasus menarik lain terkait penyakit dermato-imunologi dengan kondisi khusus yaitu

keberhasilan terapi secukinumab pada pasien lanjut usia dengan psoriasis vulgaris, serta tantangan diagnosis dan terapi pioderma gangrenosum dengan koinfeksi *Methicillin resistant Staphylococcus aureus* (MRSA).

Kasus lainnya menunjukkan pentingnya deteksi dini, terapi suportif dan pendekatan psikososial pada kasus iktiosis lamelar agar tidak berdampak pada kualitas hidup dan kesehatan psikologis. Selain itu juga terdapat laporan kasus histiositoma fibrosa jinak multipel yang diagnosis definitif ditegakkan melalui pemeriksaan histopatologis.

Semoga artikel yang cukup variatif pada edisi ini dapat memberikan manfaat bagi para pembaca dan menjadi referensi keilmuan di bidang dermatologi, venerologi, dan estetika.

Tia Febrianti
Tim Editor MDVI

IKTIOSIS LAMELAR EKSTENSIF DAN TERLAMBAT DIAGNOSIS: SEBUAH LAPORAN KASUS

Nuriasani Yukendri^{*1}, Dina Evyana¹, Rizki Hanriko²

¹Departemen Ilmu Kesehatan Kulit dan Kelamin, Rumah Sakit Airan Raya, Lampung Selatan,
Provinsi Lampung, Indonesia

²Departemen Ilmu Patologi Anatomi, Rumah Sakit Airan Raya, Bandar Lampung,
Provinsi Lampung, Indonesia

ABSTRAK

Pendahuluan: Iktiosis lamelar (IL) merupakan bentuk iktiosis non-sindrom herediter dalam kelompok *autosomal recessive congenital ichthyosis* (ARCI) yang jarang, dengan prevalensi sekitar 1:300.000. Laporan ini menyajikan satu kasus IL yang ekstensif pada pasien dewasa muda untuk memperlihatkan manifestasi klinis dalam kondisi terlambat didiagnosis dan terabaikan, dengan stigma sosial yang menyertainya. **Kasus:** Seorang perempuan berusia 20 tahun pascapersalinan dirujuk ke departemen dermatovenerologi dengan plak hiperpigmentasi generalisata dan skuama hiperkeratotik berbentuk lempengan menyerupai sisik ikan. Riwayat lahir menyerupai membran kolodion yang kemudian menghilang dan menjadi skuama besar, tebal, dan kehitaman. Histopatologi menunjukkan hiperkeratosis, parakeratosis, *keratotic plugging*, dan infiltrasi limfosit, mendukung diagnosis IL. **Diskusi:** Meskipun kelainan muncul sejak lahir, pasien tidak mendapat terapi karena keterbatasan sosial ekonomi, pendidikan, dan akses terhadap layanan kesehatan. Kondisi ini menyebabkan keterlambatan diagnosis, gangguan aktivitas, serta stigma sosial hingga pasien putus sekolah. **Simpulan:** Diagnosis IL idealnya dikonfirmasi dengan uji genetik, namun pada fasilitas terbatas dapat ditegakkan melalui anamnesis, pemeriksaan fisik, dan histopatologi. Keterlambatan diagnosis berdampak pada kualitas hidup dan kesehatan psikologis. Deteksi dini, terapi suportif, dan pendekatan psikososial penting untuk mencapai prognosis yang lebih baik.

Kata kunci: iktiosis lamelar, skuama lempengan, diagnosis, stigma

EXTENSIVE LAMELLAR ICHTHYOSIS WITH DELAYED DIAGNOSIS: A CASE REPORT

ABSTRACT

Introduction: Lamellar ichthyosis (LI) is a rare autosomal recessive congenital ichthyosis with limited epidemiological data in Indonesia. Delayed diagnosis remains a significant issue, particularly in resource-limited settings. This report presents a case of extensive lamellar ichthyosis (LI) in a young adult, highlighting the clinical manifestations of delayed diagnosis and neglect, along with the associated social stigma. **Case:** A 20-year-old postpartum woman presented with generalized hyperpigmented plaques and plate-like hyperkeratotic scales. She had a history of a collodion membrane at birth that evolved into thick, dark scales. Histopathology revealed hyperkeratosis, parakeratosis, *keratotic plugging*, and lymphocytic infiltration, supporting the LI diagnosis. **Discussions:** Despite a congenital onset, the absence of early intervention due to socioeconomic constraints and limited healthcare access resulted in disease progression, functional impairment, and significant social stigma, leading to early school dropout. **Conclusions:** In the absence of genetic testing, LI diagnosis can be established through clinical history, examination, and histopathology. Early recognition, supportive management, and psychosocial intervention are crucial to improve quality of life and long-term outcomes.

Masuk : 15 April 2026
Revisi : 27 September 2026
Publikasi : 30 September 2026

*Korespondensi:

Jl. Airan Raya No.99, Way Huwi, Kec.
Jati Agung, Kabupaten Lampung Selatan,
Lampung 35131
081927635355
E-mail: nuriasaniyukendri@gmail.com

Keywords: lamellar ichthyosis, plate-like scales, diagnosis, stigma

PENDAHULUAN

Iktiosis merupakan kelainan genetik langka pada proses kornifikasi kulit, dengan karakteristik klinis berupa eritema dan skuama, disertai disfungsi sawar epidermis. Iktiosis dapat dibagi menjadi iktiosis didapat dan iktiosis hereditas. Iktiosis merupakan kelompok penyakit luas dengan 50 jenis kelainan berbeda yang dapat diklasifikasikan menjadi dua kategori yaitu sindrom dan non-sindrom. Iktiosis lamelar (IL) adalah bentuk iktiosis non-sindrom yang diturunkan dan termasuk dalam grup *autosomal recessive congenital ichthyosis* (ARCI).^{1,2}

Autosomal recessive congenital ichthyosis mencakup beberapa jenis iktiosis non-sindrom, di antaranya Harlequin ichthyosis, iktiosis lamelar, dan *non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma* (CIE).³ IL termasuk dalam jenis iktiosis non-sindrom yang jarang dijumpai, dengan estimasi prevalensi 1:300.000 secara global, serta masing-masing sebesar 4,47; 4,50; dan 0,23 per satu juta penduduk di Spanyol, Prancis, dan Jepang secara berturut-turut. Sebuah studi berbasis register nasional di Denmark melaporkan prevalensi IL sebesar 0,11 per 10.000 penduduk dan merupakan salah satu jenis iktiosis yang paling langka. Walaupun demikian, studi epidemiologi IL di Indonesia masih terbatas.^{4,5} Etiologi iktiosis yang didapat adalah penyakit autoimun, kekurangan nutrisi, keganasan, dan penggunaan obat-obatan. Pada iktiosis hereditas, penyebabnya diduga akibat mutasi gen spesifik yang mengodekan protein yang terlibat dalam metabolisme lemak dan protein selama proses diferensiasi keratinosit.^{5,6}

Pada iktiosis hereditas, manifestasi klinis terlihat langsung saat lahir atau beberapa saat setelah lahir. Pada IL, kelainan berupa membran kolodion biasanya paling sering ditemukan sesaat setelah lahir. Membran kolodion kemudian akan berubah menjadi skuama kering kasar berukuran besar dengan bentuk seperti lempengan, berwarna putih yang kemudian menjadi kecokelatan dan terdistribusi secara generalisata. Ukuran skuama terbesar biasanya terletak pada ekstremitas bawah, membentuk lempengan-lempengan yang terpisah oleh fisura, menyerupai aliran sungai yang kering atau sisik ikan. Manifestasi klinis IL dapat diperberat oleh terjadinya ektropion dan ektlabium. Pasien dengan IL juga dapat mengalami kehilangan cairan berat yang berpotensi mengakibatkan disregulasi suhu hingga mengancam nyawa.^{2,7}

Penegakan diagnosis IL dilakukan berdasarkan anamnesis terperinci, termasuk riwayat keluarga, manifestasi klinis, serta pemeriksaan penunjang khusus seperti histopatologi, imunohistokimia, dan pemeriksaan genetik. Pemeriksaan genetik berperan penting dalam menentukan jenis iktiosis secara spesifik, juga berguna untuk memeriksa anggota keluarga, dan diagnosis

prenatal. Namun, pemeriksaan genetik jarang dilakukan karena keterbatasan fasilitas dan biaya.

Tata laksana iktiosis meliputi kombinasi terapi yang berfokus pada hidrasi, lubrikasi, dan keratolisis. Menjaga kelembapan kulit, emolien, keratolitik, serta retinoid topikal dan sistemik merupakan modalitas dasar terapi. Seiring dengan perkembangan pengetahuan mengenai etiologi dan patofisiologi iktiosis, beberapa terapi telah dipertimbangkan seperti terapi penggantian enzim, obat biologik, imunomodulator, terapi genetik, dan *small-molecule protein inhibitors*.^{8,9}

Iktiosis lamelar dengan lesi luas dapat memberikan dampak yang signifikan, termasuk munculnya stigma dan diskriminasi sosial. Oleh sebab itu, diagnosis dan tata laksana ini diperlukan untuk mengurangi dampak penyakit serta meningkatkan kualitas hidup. Laporan kasus ini bertujuan untuk menggambarkan manifestasi klinis iktiosis lamelar yang terlambat didiagnosis dan tidak mendapatkan pengobatan, serta menyoroti stigma sosial dan dampaknya terhadap kehidupan pasien.

KASUS

Perempuan 20 tahun, pascapersalinan, dirujuk ke bagian dermatologi dan venerologi dengan keluhan sisik tebal pada seluruh tubuh sejak kecil. Menurut orang tua pasien, pasien lahir dengan kulit merah dan mengilap di seluruh tubuh, yang kemudian perlahan menghilang dan digantikan oleh sisik besar berwarna kehitaman berbentuk seperti lempengan. Konsanguinitas disangkal oleh kedua orang tua pasien. Pasien merupakan anak ketiga dari empat bersaudara, dan tidak ditemukan gejala serupa pada anggota keluarga yang lain. Pasien tidak mempunyai riwayat gangguan penglihatan dan pendengaran. Pasien sempat menjalani pendidikan formal, namun berhenti saat kelas 2 sekolah dasar karena mendapat stigma sosial dari lingkungan sekitar.

Pada pemeriksaan fisik didapatkan skuama hiperpigmentasi-hiperkeratotik, multipel, lamelar, difus, dan generalisata. Pemeriksaan laboratorium ditemukan dalam batas normal. Pada pemeriksaan histopatologi ditemukan hiperkeratosis, parakeratosis, dan *keratotic plugging* pada epidermis, serta edema pada dermis disertai dilatasi vaskular dan infiltrasi sel limfosit. Tidak ditemukan sel tumor ganas pada pemeriksaan histopatologi. Berdasarkan riwayat penyakit, manifestasi klinis, dan pemeriksaan histopatologi, dapat disimpulkan bahwa pasien mengalami iktiosis lamelar. Pasien diberikan pelembap oklusif untuk kulit tubuh dan minyak kelapa (*oleum cocos*) untuk kulit kepala, yang masing-masing dikombinasikan dengan asam salisilat 5% untuk area wajah dan 40% untuk area yang sangat tebal sebagai keratolitik. Pemberian retinoid sistemik

ditunda mengingat pasien masih menyusui. Pasien juga diminta untuk menjaga kebersihan diri dengan mandi secara rutin. Pasien tidak dapat dipantau (*lost to follow-up*) akibat keterbatasan biaya dan jarak tempat tinggal yang jauh dari rumah sakit. Pasien sudah memberikan persetujuan penggunaan foto klinis untuk keperluan publikasi ilmiah di jurnal kedokteran.

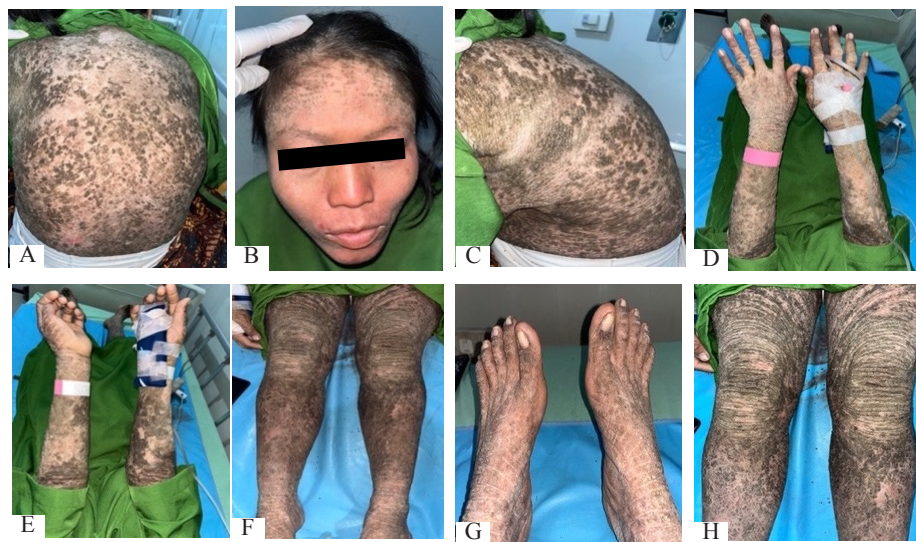
DISKUSI

Pasien dengan jenis iktiosis yang sama dapat menunjukkan perbedaan derajat keparahan dan manifestasi klinis yang bervariasi. Manifestasi klinis IL yang sering ditemukan pada bayi baru lahir berupa kulit yang eritema, mengilap, disebut sebagai membran kolodion. Hal ini ditemukan pada pasien melalui anamnesis. Membran kolodion kemudian akan digantikan oleh skuama tebal, hiperpigmentasi, dan tersusun seperti lempengan. Pada IL sering ditemukan keratoderma palmoplantar dan hipohidrosis yang juga terdapat pada pasien ini, namun tidak didapati distrofi kuku, dan alopesia. Skuama pada IL sering menyebabkan oklusi pada kelenjar keringat sehingga menyebabkan hipohidrosis dan disfungsi regulasi suhu tubuh.^{1,5} Gejala lain yang dapat terjadi di antaranya ektropion, eklabium, dehidrasi, disregulasi suhu tubuh, hingga menyebabkan

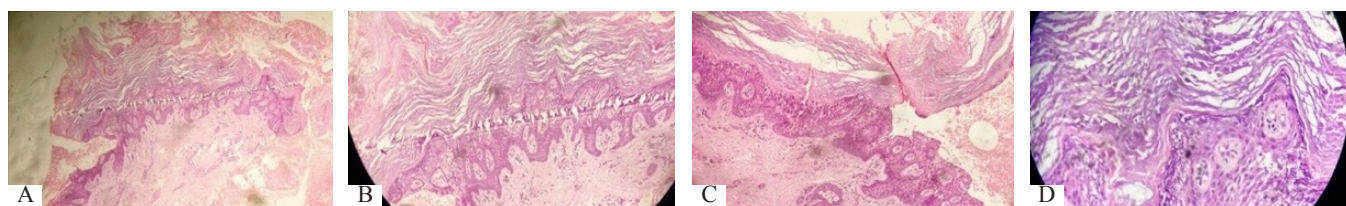
komplikasi yang mengancam nyawa. Namun, pada pasien ini tidak terdapat ektropion maupun eklabium. Kelainan mata tersebut memang tidak selalu ditemukan, dilaporkan dapat dijumpai pada 45–80% kasus IL.¹⁰

Patofisiologi IL secara umum diketahui karena adanya mutasi gen pada kromosom 14q11 yang mengodekan enzim transglutaminase-1 (TGM-1). Enzim tersebut berfungsi sebagai katalisator dalam ikatan silang protein dan esterifikasi seramid yang sangat penting dalam pembentukan stratum korneum. Beberapa jenis protein yang ikatan silangnya diaktivasi oleh TGM-1 di antaranya involucrin, lorikrin, envoplakin, periplakin, *small proline-rich proteins*, keratin, dan filagrin. Rangkaian proses tersebut berperan penting dalam pembentukan *cornified cell envelope* (CCE) pada stratum korneum. TGM-1 diekspresikan paling banyak di stratum granulosum pada tahap inisiasi proses kornifikasi keratinosit. Disrupsi pada ekspresi gen yang mengodekan TGM-1 dapat mengakibatkan abnormalitas pembentukan CCE sehingga menimbulkan defek pada stratum korneum.^{2,11} Gen lain yang diketahui berperan penting dalam patofisiologi IL adalah *ABCA12*, *ALOX12B*, *ALOXE3*, *CASP14*, *CERS3*, *CYP4F22*, *LIPN*, *NIPAL4*, *PNPLA1*, *SDR9C7*, *SLC27A4*, dan *SULT2B1*.^{2,5}

Pemeriksaan laboratorium darah lengkap, fungsi hati, fungsi ginjal, dan elektrolit darah, diperlukan



Gambar 1. (A-H) Tampak skuama hiperpigmentasi, hiperkeratosis pada hampir seluruh tubuh pasien



Gambar 2. Gambaran histopatologi: (A) Hiperkeratosis epidermis ditemukan pada pembesaran 40x. (B-C) Parakeratosis dan *keratotic plugging* pada epidermis dan edema papiler serta dilatasi vaskular dengan sebaran sel limfosit pada dermis (pembesaran 100x) (D). *Keratotic plugging* terlihat lebih jelas pada pembesaran 400x.

untuk melakukan eksklusi terhadap sindrom iktiosis. Pada pasien ini hasil laboratorium dalam batas normal. Pemeriksaan histopatologi IL biasanya menunjukkan adanya hiperkeratosis, penebalan stratum granulosum, akantosis, dan papilomatosis pada epidermis, serta vasodilatasi pembuluh darah pada dermis.^{1,5} Hasil pemeriksaan histopatologi pada kasus ini mendukung diagnosis IL. Uji panel multigen merupakan tes diagnostik pilihan karena mencakup pengujian genomik secara komprehensif yang tidak dapat diperoleh dari hasil pemeriksaan fisik maupun histopatologi. Idealnya, beberapa gen spesifik perlu diperiksa untuk memastikan diagnosis IL, namun bila fasilitas terbatas, pemeriksaan gen ABCA12 saja sudah cukup untuk menegaskan diagnosis IL.^{2, 3} Pada kasus ini, tes genetik molekuler tidak dapat dilakukan karena keterbatasan fasilitas, biaya, dan sumber daya manusia.

Tata laksana untuk iktiosis kongenital, seperti pada kasus ini, dapat mencakup tata laksana konvensional hingga terapi berbasis gen. Hingga saat ini, tata laksana yang diberikan bersifat suportif dan dilakukan seumur hidup. Oleh karena itu, keamanan dan tolerabilitas terapi harus dipertimbangkan dengan baik. Terapi topikal menggunakan petrolatum, gliserol, dan propilen glikol membantu menjaga kelembapan kulit dengan mencegah *transepidermal water loss* (TEWL) dan membantu pengelupasan skuama. Bahan keratolitik seperti *alpha-hydroxy acid* (AHA), *beta-hydroxy acid* (BHA), urea, asam retinoat topikal, asam salisilat, dan derivatif vitamin D3 topikal membantu pengelupasan stratum korneum pada pasien IL. Retinoid oral dapat digunakan sebagai terapi sistemik yang secara efektif dapat mengurangi hiperkeratosis pada pasien IL. Walaupun demikian, penggunaan retinoid oral harus dilakukan dengan pengawasan dan pertimbangan yang ketat, terutama pada wanita usia produktif dan menyusui.^{3, 5, 9} Sesuai dengan teori pengobatan saat ini, pasien diberikan pelembap oklusif kombinasi dengan asam salisilat 5–40% sebagai keratolitik. Pasien tidak diberikan retinoid oral karena pasien merupakan ibu menyusui. Pasien juga dianjurkan untuk mandi minimal dua kali sehari agar sisa kulit mati hasil eksfoliasi kulit terangkat, mencegah infeksi, dan mengurangi bau badan. Beberapa keberhasilan terapi dengan menggunakan obat biologik imunomodulator, penggantian enzim, *small-molecule protein inhibitors*, dan terapi berbasis gen telah dilaporkan. Walaupun demikian, masih diperlukan penelitian lebih lanjut serta fasilitas pendukung untuk melakukan terapi tersebut.⁹

Kasus ini merupakan contoh IL yang terabaikan dan terlambat didiagnosis. Meski kelainan kulit terdeteksi sejak lahir, tidak dilakukan upaya pengobatan maupun rujukan karena kurangnya pemahaman akibat faktor sosial ekonomi dan pendidikan yang rendah. Selain

itu, pasien tinggal di lokasi terpencil sehingga akses terhadap fasilitas pelayanan kesehatan terbatas. Pasien datang dalam kondisi penyakit yang sudah lanjut, dengan karakteristik skuama hiperpigmentasi yang sangat tebal dan tersebar generalisata. Pasien berobat ke rumah sakit untuk operasi sesar dan kemudian dikonsultasikan ke departemen dermatologi terkait kelainan kulitnya.

Penyakit kulit yang terlihat dan mengenai sebagian besar tubuh dapat menimbulkan stigma sosial dan gangguan kesehatan mental. Sebuah studi observasional di Swiss menemukan bahwa terdapat hubungan yang kuat antara ansietas, depresi, dan peningkatan risiko bunuh diri pada pasien dengan IL dibandingkan dengan pasien tanpa IL.¹² Walaupun keinginan bunuh diri disangkal oleh pasien, pasien mengaku sering mengalami diskriminasi dan stigma sosial dari lingkungan tempat tinggal dan sekolah, sehingga pasien sering merasa sedih saat kecil dan kemudian memutuskan untuk berhenti sekolah sejak kelas 2 sekolah dasar. Stigma terhadap penyakit tidak hanya memberikan dampak psikososial, tetapi juga menghambat pemenuhan hak dasar manusia, termasuk hak untuk memperoleh pendidikan. Kondisi tersebut merupakan hal yang sangat disayangkan dan seharusnya dapat dicegah melalui diagnosis dini, terapi yang tepat, serta edukasi kepada pasien, keluarga, dan lingkungan sosial sejak awal.

SIMPULAN

Iktiosis lamelar merupakan penyakit genetik langka dengan diagnosis definitif melalui tes genetik. Pada fasilitas terbatas, diagnosis dapat ditegakkan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan histopatologi. Deteksi dini, terapi suportif, serta pendekatan psikososial diperlukan untuk mencegah keterlambatan diagnosis, stigma sosial, dan penurunan kualitas hidup pasien.

UCAPAN TERIMA KASIH

Tidak ada.

KONFLIK KEPENTINGAN

Tidak ada.

DAFTAR PUSTAKA

1. Metze D, Traupe H, Süßmuth K. Ichthyoses—a clinical and pathological spectrum from heterogeneous cornification disorders to inflammation. *Dermatopathology*. 2021;8(2):107-23.
2. Maritska Z, Sandria S, Noviyanti N, Lubis UM, Astria MW, Prastika MA, et al. Genetics of lamellar ichthyosis. *Egypt J Dermatol Venereol*. 2024;44(2):69-72.

3. Richard G. Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis. 2001 Jan 10 [Updated 2023 Apr 20]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.
4. Thein D, Maul J-T, Schmid-Grendelmeier P, Thyssen JP, Egeberg A. Prevalence of ichthyoses in Denmark: a nationwide registry-based study. *Br J Dermatol*. 2024;191(2):305-6.
5. Gutiérrez-Cerrajero C, Sprecher E, Paller AS, Akiyama M, Mazereeuw-Hautier J, Hernández-Martín A, et al. Ichthyosis. *Nat Rev Dis Primers*. 2023;9(1):2.
6. Sun Q, Burgren NM, Cheraghlou S, Paller AS, Larralde M, Bercovitch L, et al. The genomic and phenotypic landscape of ichthyosis: an analysis of 1000 kindreds. *JAMA Dermatology*. 2022;158(1):16-25.
7. Moftah N, El Samahy M, Abd El Wadood N, Waseef M. Ichthyoses and Ichthyotic Syndromes. *Atlas of Common and Rare Genodermatoses*: Springer; 2024. p. 1-38.
8. Zaenglein AL, Levy ML, Stefanko NS, Benjamin LT, Bruckner AL, Choate K, et al. Consensus recommendations for the use of retinoids in ichthyosis and other disorders of cornification in children and adolescents. *Pediatr Dermatol*. 2021;38(1):164-80.
9. Lilly E, Bunick CG. Congenital ichthyosis: a practical clinical guide on current treatments and future perspectives. *Clin Cosmet Invest Dermatol*. 2023;2473-9.
10. Moustaine MO, Frarchi M, Haloui M, Chabbab FZ. Severe bilateral ectropion in lamellar ichthyosis: a case report. *Am J Case Rep*. 2022;23:e935544-1.
11. Ebrahimi Samani S, Tatsukawa H, Hitomi K, Kaartinen MT. Transglutaminase 1: Emerging Functions beyond Skin. *Int J Mol Sci*. 2024;25(19):10306.
12. Cortés H, Cariño-Calvo L, Reyes-Hernández OD, Rojas-Márquez M, Magaña JJ, Vizcaino-Dorado PA, et al., editors. High levels of anxiety, depression, risk of suicide, and implications for treatment in patients with lamellar ichthyosis. *Healthcare*; 2023: MDPI.