

BECKERS MUSCULAR DYSTROPHY DENGAN KORTIKOSTEROID JANGKA PANJANG DAN MASALAH PSIKOSOSIAL

Maria Kristianti Sari*, Dwikisworo Setyowireni*, Elisabeth S. Herini*
*Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran Keperawatan dan
Kesehatan Masyarakat, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta-Indonesia

ABSTRAK

Latar Belakang Beckers Muscular Dystrophy (BMD) adalah penyakit genetik X-linked resesif dengan manifestasi neuromuskular yang progresif. Meskipun prevalensi penyakit ini relatif jarang, namun penyakit ini mengakibatkan beban yang besar bagi pasien dan keluarganya. Dengan kompleksitas aspek yang dihadapi oleh pasien BMD, dibutuhkan tatalaksana yang terpadu dan komprehensif untuk memperlambat munculnya komplikasi dan memperbaiki fungsi serta kualitas hidup pasien. Tidak banyak laporan kasus mengenai luaran dan manajemen BMD.

Tujuan Penelitian ini bertujuan untuk menilai luaran seorang pasien BMD yang telah menjalani fase rawat jalan, serta efek dari intervensi yang diberikan

Metode Penelitian ini merupakan studi observasional dan intervensi dengan subjek seorang pasien BMD, laki laki, usia 7 tahun yang telah menjalani fase rawat jalan. Pasien dipantau selama 18 bulan. Diagnosis BMD ditegakkan menggunakan pewarnaan imunohistokimia pada biopsi otot. Luaran yang dinilai adalah kualitas hidup dan efek samping obat prednison yang diberikan seumur hidup. Intervensi yang dilakukan meliputi pemberian prednison, manajemen nutrisi, rehabilitasi medis, dan psikologi.

Hasil Pada akhir pemantauan, kondisi pasien sesuai dengan perjalanan alamiah penyakit namun terdapat gangguan kognitif. Hasil analisis genetik menunjukkan delesi *out of frame* 51. Manajemen multidisiplin dan komprehensif telah diberikan pada pasien. Kualitas hidup pada pasien masih baik pada akhir pemantauan. Efek samping steroid yang ditemukan selama pemantauan adalah peningkatan berat badan, glaukoma dan infeksi kulit.

Kesimpulan Pemberian intervensi yang komprehensif dan multidisiplin pada pasien BMD mampu mengurangi terjadinya penurunan kualitas hidup dan munculnya efek samping terapi steroid jangka panjang.

Kata kunci *Beckers Muscular Therapy*, luaran, manajemen

Beckers Muscular Dystrophy With Long-Term Corticosteroids And Psychosocial Problems

Maria Kristianti Sari*, Dwikisworo Setyowireni*, Elisabeth S. Herini*

*Department of Child Health, Faculty Of Medicine, Public Health And Nursing,
Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta- Indonesia

ABSTRACT

Background Beckers Muscular Dystrophy (BMD) is a recessive X-linked genetic disease with progressive neuromuscular manifestations. Although the prevalence of this disease is relatively rare, it creates a large burden of disease for patients and their families. With the complex aspects faced by BMD patients, an integrated and comprehensive management is needed to slow down the appearance of complications and improve the function and quality of life of the patient. There are not many case reports regarding BMD outcomes and management.

Objectives This study aims to assess the outcome of patients with early ambulatory stage Beckers Muscular Dystrophy, as well as the effects of the interventions given.

Methods This study was an observational and intervention study with a single subject, namely a 7 year old male in the early ambulatory stage who was monitored for 18 months. The diagnosis of BMD is based on immunohistochemical staining on muscle biopsy. The output assessed is the quality of life and long term prednisone therapy. The interventions carried out included prednisone administration, nutritional management, medical rehabilitation, and psychology.

Results At the end of the follow-up, the patient's condition was consistent with the natural course of the disease but there was cognitive impairment. The results of genetic analysis showed deletions out of frame 51. The patient's quality of life was still good at the end of follow-up. Multidisciplinary and comprehensive management was provided to the patient. The side effects of steroids that were observed during monitoring were weight gain, glaucoma and skin infections.

Conclusion The provision of comprehensive and multidisciplinary interventions to BMD patients can reduce the decrease in quality of life and the side effects of long-term steroid therapy.

Keyword Beckers Muscular Therapy, outcome, management