



*Mahasiswa Magister Ilmu Kedokteran Klinis, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

** Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

*** Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

INTISARI

Latar belakang : *Duchenne muscular dystrophy* (DMD) adalah penyakit distrofi otot yang bersifat hereditas secara *X-linked* resesif, bersifat progresif serta dapat menyebabkan berbagai komplikasi akibat proses distrofi yang telah dimulai sejak lahir. Penyakit ini relatif jarang terjadi dengan insidensi sebesar satu dari 3500 kelahiran bayi laki-laki, akan tetapi menyebabkan beban penyakit (*burden of disease*) yang cukup besar bagi pasien serta keluarganya. Perjalanan penyakit DMD yang khas disertai komplikasi yang dapat diprediksi membuat penyakit ini dianggap tidak memiliki harapan. Akan tetapi dalam beberapa dekade terakhir telah berkembang berbagai intervensi yang terbukti dapat mengubah perjalanan alamiah penyakit, sehingga dengan perencanaan awal diharapkan dapat memperpanjang *survival* dan meningkatkan kualitas hidup penderita DMD. *Duchenne muscular dystrophy* seringkali diangkat sebagai pemantauan kasus panjang, namun aspek psikososial dalam tatalaksana pasien masih jarang dimasukkan dalam variabel yang dipantau. Rumusan masalah dari kasus panjang ini adalah bagaimana masalah klinis serta psikososial yang timbul pada pasien dengan DMD dan intervensi apa yang dapat dilakukan untuk memperlambat progresifitas dari perjalanan penyakit DMD.

Tujuan : Tujuan pemantauan dan pengelolaan kasus panjang ini antara lain untuk mengelola pasien DMD secara komprehensif dari berbagai bidang ilmu serta melibatkan berbagai pihak baik dokter, pasien, tenaga medis dan keluarga pasien. Untuk memantau outcome jangka pendek dan jangka panjang, serta melakukan intervensi terhadap faktor prognostik, sehingga diharapkan dapat meningkatkan kualitas hidup dan memperpanjang lama hidup.

Metode : Metode penelitian ini adalah penelitian observasional. Subyek dari studi kasus panjang ini adalah pasien usia 9 tahun yang telah terdiagnosis *Duchenne Muscular Dystrophy* yang telah diterapi di RSUP Dr. Sardjito. Pemantauan dan pencatatan dilakukan selama 12 bulan.

Hasil : Kontraktur dan kelemahan otot, terdapat kontraktur pada pergelangan kaki, sendi lutut dan siku. Pertumbuhan nutrisi pasien gizi kurang. Insufisiensi dan infeksi saluran nafas pada akhir pengamatan terdapat obstruksi ringan. Pasien didapatkan skoliosis, terdapat gambaran levoskoliosis pada foto rontgen vertebra. Untuk kepatuhan obat pasien baik, tidak ada keluhan untuk efek samping obat pada pasien. Pada pemeriksaan genetik pasien mengalami delesi 17-42 dan hasil MLPA (*Multiplex Ligation Probe Amplification*) ibu delesi 51-60. Dari monitor harian tidak ada keluhan yang mengarah kepada gejala gagal jantung pada anak. Test IQ pada saat akhir pengamatan dengan hasil 81 yaitu tingkat IQ rendah yang masih dalam kategori normal.

Kesimpulan : Pemantauan telah dilakukan selama 12 bulan terhadap seorang anak laki-laki usia 9 tahun yang terdiagnosis DMD dan dalam kondisi *Early non ambulatory*. Selama pemantauan didapatkan perubahan fase *early non ambulatory* menjadi *late non ambulatory*. Pada saat pemantauan, terdapat banyak kendala yang mempengaruhi faktor prognostik dan luaran pasien baik luaran jangka pendek serta luaran jangka panjang

Kata Kunci : Prognostik, *Duchenne muscular dystrophy*, *early non ambulatory*, *late non ambulatory*

Manusama Hasan Sabana*, Agung Triono **, Dwikisworo Setyowireni ***

*Mahasiswa Magister Ilmu Kedokteran Klinis, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

** Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

*** Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

ABSTRACT

Background : *Duchenne muscular dystrophy* (DMD) is a muscular dystrophy disease characteristic hereditary in a manner *X-linked* recessive, characteristic progressive as well as could cause various complications due to the dystrophic process that has started since born. This disease is relatively rare with an incidence of one in 3500 birth baby man, will but cause burden disease (*burden of disease*) which enough big for patient as well as his family. Journey disease DMD which typical accompanied complications which could predicted make disease this considered no have hope. Will but in a number of decades final has various interventions have been developed that are proven to change the course of nature disease, so that with early planning it is expected to extend *survival* and improve the quality of life of DMD sufferers. *Duchenne muscular dystrophy* is often appointed for monitoring long cases, but psychosocial aspects in the management of patients are still rare entered in variable which monitored. The problem formulation of this long case is how clinical and psychosocial problems arise in patients with DMD and what interventions can be done to slow the progression of DMD disease. **Objectives :** The objectives of monitoring and managing long-term cases include comprehensively managing DMD patients from various fields of science and involving various parties, including doctors, patients, medical personnel and the patient's family. To monitor short-term and long-term outcomes , and to intervene prognostic factors, so it is expected to improve quality of life and prolong life.

Method : The method of this research is observational research. The subjects of this long case study were patients aged 9 years who had been diagnosed *with Duchenne Muscular Dystrophy* who had been treated at RSUP Dr. Sardjito. Monitoring and recording was carried out for 12 months.

Results: Contractures and muscle weakness, there are contractures in the ankle, knee and elbow joints. Nutritional growth of malnourished patients. Insufficiency and respiratory tract infection at the end of the observation there was mild obstruction. The patient has scoliosis, there is an image of levoscoliosis on X-rays of the vertebrae. For good patient drug adherence, there are no complaints for drug side effects in patients. On genetic examination the patient had a 17-42 deletion and MLPA (*Multiplex Ligation probes amplification*) Mother deletion 51-60. There are no complaints from daily monitoring leading to symptoms of heart failure in children. test IQ on moment end observation with results 81 ie low IQ level still in normal category.

Conclusion: Monitoring has in do During 12 month to a child man-man age 9 year which diagnosed DMD and in condition *early non ambulatory* . During monitoring obtained change phase *early non ambulatory* to be *late non-ambulatory* . During monitoring, there were many obstacles which affect both prognostic factors and patient outcomes period short and outgoing period long

Keywords: Prognostic , *Duchenne muscular dystrophy* , *early non ambulatory* , *late non-ambulatory*