

INTISARI

Latar belakang. Osteogenesis imperfekta (OI) merupakan kelainan genetik langka yang disebabkan oleh gangguan pembentukan jaringan kolagen tipe 1 sehingga menyebabkan tulang menjadi rapuh dan mudah patah. Selain keterlambatan motorik kasar akibat patah tulang anggota tubuh yang berulang, OI juga dapat menyebabkan gangguan pendengaran yang pada usia sangat muda dapat mengganggu perkembangan kemampuan berbahasa.

Presentasi kasus. Seorang anak perempuan berusia 12 bulan terdiagnosis menderita OI tipe 1 berdasarkan manifestasi klinis yaitu riwayat patah tulang berulang sebanyak 4 kali dalam 1 tahun, adanya sklera biru, perawakan pendek, dan kelemahan kulit serta persendian. Pasien mengalami keterlambatan perkembangan motorik kasar karena riwayat patah tulang yang berulang serta keterlambatan bicara yang berhubungan dengan gangguan pendengaran konduktif. Asam zoledronat intravena setiap 6 bulan sebagai tatalaksana utama dari kondisi OI tipe 1 yang diderita. Pada usia 42 bulan, frekuensi patah tulang yang dialami berkurang secara signifikan dan pasien mulai bisa berjalan. Pada saat yang sama, hasil pemeriksaan Brain Evoked Response Auditory (BERA) menjadi normal, hal ini dibuktikan dengan adanya perbaikan yang signifikan dalam kemampuan bahasa pasien sehingga sesuai dengan usia perkembangannya.

Kesimpulan. Otoklerosis merupakan penyebab utama ketulian pada pasien OI. Namun kejadiannya pada usia yang sangat muda sangat jarang terjadi. Gangguan pendengaran pada usia yang sangat muda dapat menghambat perkembangan kemampuan berbahasa. Penggunaan bifosfonat adalah modalitas pengobatan yang sudah terbukti dan diterima untuk pasien dengan kelainan tulang metabolik serta telah digunakan untuk mengurangi pembentukan kembali tulang pada banyak penyakit, termasuk otosklerosis. Mekanisme kerjanya melibatkan pengurangan resorpsi tulang melalui penghambatan osteoklas.

Kata kunci. Osteogenesis imperfekta, patah tulang, gangguan pendengaran, keterambatan bahasa, *brittle bone disease*, perkembangan.

ABSTRACT

Introduction: Osteogenesis imperfecta (OI) is a rare genetic disorder caused by disturbances in the formation of type 1 collagen tissue, causing bones to become brittle and break easily. Beside gross motor delay related to recurrent limb fractures, OI can also cause hearing loss which, in a very young age, can impair the development of language skills.

Case presentation: A 12 months old female was diagnosed with OI type 1 based on a history of 4 episodes of fractures, blue sclerae, short stature, and excessive laxity of the skin and joints. The patient's condition progressed into gross motor delay due to recurrent fractures and speech delay associated with conductive hearing loss. The patient received intravenous zoledronic acid every 6 months. At the age of 42 month, as the frequency of fractures had significantly reduced, she had begun walking. At the same time, her Brain Evoked Response Auditory (BERA) results normalized, resulting in significant improvement in her language skills. It was, then, appropriate for her developmental age.

Clinical discussion: Otosclerosis is a leading cause of deafness in patients with OI. However, its incidence in a very young age is a very rare. Hearing impairment at a very young age may hinder the development of language skills. Bisphosphonate use is a well-established and accepted treatment modality for patients with metabolic bone disorders and have been used to decrease bone remodeling in many diseases, including otosclerosis. Its mechanism of action involves the reduction of bone resorption via osteoclast inhibition.

Conclusion: Administration of zoledronic acid significantly improves hearing ability and language skills of a very young OI patient with hearing impairment.

Keywords: Osteogenesis imperfecta, fractures, hearing loss, speech delay, brittle bone disease, development.