



DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PENGESAHAN	ii
LEMBAR PERNYATAAN	iv
LEMBAR PENGAJUAN KASUS PANJANG.....	v
KATA PENGANTAR	iv
DAFTAR ISI	vi
DAFTAR GAMBAR	viii
DAFTAR TABEL	viii
DAFTAR SINGKATAN	viii
INTISARI	ix
ABSTRACT	x
BAB I	10
PENDAHULUAN	10
1. 1. Tujuan.....	11
1. 2. Manfaat	12
BAB II.....	13
IDENTITAS DAN URAIAN KASUS	13
2. 1. Identitas Pasien.....	13
2. 2. Uraian Kasus	13
BAB III.....	18
TINJAUAN PUSTAKA.....	18
3. 1. Osteogenesis Imperfecta.....	18
3. 2. Defisiensi Vitamin D pada Anak dengan OI	32
3. 4. Gizi Buruk pada Anak dengan OI	36
3. 5. Global Developmental Delay (GDD).....	38
3. 6. Luaran.....	41
3. 7. Faktor Prognostik	51
BAB IV	52
KERANGKA TEORITIS DAN KERANGKA KONSEPTUAL.....	52
4. 1. Kerangka Teoritis	52
4. 2. Kerangka Konseptual	53
BAB V.....	54
METODE DAN RENCANA PENGAMATAN DAN INTERVENSI.....	54



5. 1. Subyek	54
5. 2. Variabel.....	54
5. 3. Rencana Pengamatan dan Intervensi	56
BAB VI	63
ANALISIS DATA	63
BAB VII	64
7. 1. Hasil Pengamatan	64
7.2 Intervensi Medikamentosa, Non Medikamentosa serta Pemantauan Ketaatan Kontrol dan Terapi	70
7.3 Pengaruh Intervensi serta Pemantauan Ketaatan Kontrol dan Terapi terhadap Luaran Klinis.....	70
BAB VIII.....	92
KESIMPULAN DAN SARAN.....	92
DAFTAR PUSTAKA	93

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1 Sklera biru pada pasien	16
Gambar 3 Biosintesis kolagen tipe I	20
Gambar 4 Defek pada sintesis kolagen tipe I	21
Gambar 5 Alur diagnosis OI	26
Gambar 6 Sintesis dan metabolisme vitamin D	33
Gambar 7 Kerangka Teoritis	52
Gambar 8 Kerangka Konseptual.....	53
Gambar 9. Plot berat badan pasien dalam kurva pertumbuhan WHO 2006	81
Gambar 10. Plot panjang badan dan berat badan pasien dalam kurva pertumbuhan WHO 2006 (berat badan menurut panjang badan)	81
Gambar 11. Plot panjang badan pasien dalam kurva pertumbuhan WHO 2006 (panjang badan menurut usia)	83
Gambar 12. Tinggi potensi genetik dalam kurva pertumbuhan WHO 2006	84

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Pemeriksaan Fisis OI	27
Tabel 2. Terapi asam zoledronat pada OI.....	31
Tabel 3. Jadwal evaluasi klinis dan laboratoris	62
Tabel 4. Rangkuman hasil pengamatan pada pasien OI.....	64
Tabel 6. Frekuensi kejadian fraktur setelah terapi asam zoledronat	71
Tabel 7. Jadwal pemberian asam zoledronat	71
Tabel 8. Pemeriksaan densitas tulang	74
Tabel 9. Pemeriksaan kadar vitamin D	75
Tabel 10. Pemeriksaan kadar kalsium serum	75
Tabel 11. Hasil pemeriksaan EEG, klinis kejang, dan dosis fenobarbital.....	78
Tabel 13. Data satus pertumbuhan selama pemantauan 20 bulan	82
Tabel 14. Hasil evaluasi Denver II.....	86
Tabel 15. Evaluasi pemeriksaan BERA	88
Tabel 16. Evaluasi penilaian kualitas hidup	90