



ANALISIS PERFORMA ULTRASONOGRAFI (USG) OTOT SEBAGAI PIRANTI DIAGNOSTIK DAN PEMANTAU PASIEN ANAK DENGAN SPINAL MUSCULAR ATROPHY DI RSUP DR. SARDJITO, YOGYAKARTA

Dian Kesumapramudya Nurputra¹, Indra Sari Kusuma Harahap², and Sunartini¹.

¹Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Divisi Neuropediatrik ²Departemen Ilmu Penyakit Saraf
Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada/ RSUP dr Sardjito,
Yogyakarta-Indonesia

A B S T R A K

Pendahuluan & Tujuan *Spinal Mucular Atrophy* (SMA) merupakan penyakit neuromuskular genetik yang ditandai dengan kelemahan otot yang progresif. Di negara berkembang, penanganan SMA yang terlambat menjadi masalah umum karena sulitnya akses ke uji genetik. Berbagai Studi telah melaporkan penggunaan ultrasonografi otot (USG) dan pengukuran protein *Survival Motor Neuron* (SMN) dalam manajemen pasien SMA. Namun, manfaat klinis yang optimal masih belum jelas. Studi ini bertujuan untuk mengevaluasi kinerja USG otot dan analisis plasma-SMN dengan alat terbaru sebagai sarana untuk penapisan dan pemantauan pasien SMA.

Metode Studi dirancang dengan gabungan desain potong lintang yang diikuti oleh desain kohort prospektif 6 bulan melibatkan 65 pasien SMA yang terkonfirmasi secara genetik. Analisis *background scatter* (intensitas echo) (BSC), ketebalan otot, dan arsitektur digunakan sebagai parameter USG. Kadar protein SMN plasma diukur menggunakan alat ukur cepat *SMN meter* yang dirancang sendiri dan divalidasi dengan immunoblotting. Sensitivitas, spesifisitas, perubahan parameter, dan korelasi setiap 3-6 bulan dihitung.

Hasil: Pemeriksaan USG otot berdasarkan parameter ukuran otot memiliki sensitifitas 57,8%, spesifisitas 68,75% dalam penapisan SMA, namun berdasarkan parameter analisis BSC memiliki sensitifitas 47,3% dan spesifisitas 93,5%. Korelasi yang kuat ($r=0,88$) ditemukan antara BSC dan pengukuran serial kadar protein SMN secara immunoblotting dengan skor klinis selama 6 bulan pemantauan klinis. Kadar protein SMN plasma yang diukur menggunakan alat ukur cepat *SMN-meter* menunjukkan kesepakatan tinggi dengan hasil immunoblotting ($\kappa=0,82$).

Kesimpulan: pemeriksaan USG otot sendiri mungkin tidak dapat membantu untuk penapisan pasien SMA, akan tetapi bila dikombinasikan antara pemeriksaan USG otot dan pengukuran cepat protein SMN plasma di situasi rawat jalan, dapat menjadi alat yang efektif dan non-invasif untuk penapisan dan pemantauan pasien SMA.

ABSTRACT

Background: Spinal muscular atrophy (SMA) is a genetic neuromuscular disorder characterized by progressive muscle weakness. In developing countries, delayed management is a common issue due to the difficulty in accessing genetic testing. Studies have reported the usage of Muscle ultrasonography (USG) and Survival Motor Neuron (SMN) protein measurement in the management of SMA patients. However, the optimal clinical utility remains unclear.

Purpose: This study aimed to evaluate the performance of muscle USG and plasma-SMN analyses as means for SMA patients' screening and monitoring. A combined study of a cross-sectional design followed by a 6-month prospective cohort design involving 65 SMA-genetically confirmed patients was performed. Background scatter (echo intensity) analysis (BSC), muscle thickness, and architecture were used as USG parameters. The plasma-SMN levels were measured using a novel in-house designed rapid SMN-meter and validated by immunoblotting. The sensitivity, specificity, parameter changes, and correlation every 3-6 months were calculated.

Result: Muscle USG examination based on muscle size parameter had sensitivity of 57.8%, specificity of 68.75% in SMA screening, yet based on BSC analysis parameter had sensitivity of 47.3% and specificity of 93.5%. A strong correlation ($r=0.88$) was found between BSC and SMN level serial measurement with clinical scores during 6 months of clinical monitoring. The plasma-SMN measured using rapid SMN-meter showed high agreement with the immunoblotting result ($\kappa=0.82$).

Conclusions: Muscle USG alone may not help much to screen for SMA patients, however the combination of muscle USG and bedside rapid plasma-SMN measurement may become effective and non-invasive tool for screening and monitoring SMA patients.