

INTISARI

Latar belakang: *Duchenne Muscular Dystrophy* (DMD) merupakan penyakit *X-linked* resesif yang bermanifestasi sebagai penurunan fungsi otot secara progresif. Prevalensi DMD berkisar antara 0,1 sampai 1,8 per 10.000 anak laki-laki. DMD terjadi karena tidak adanya protein distrofin yang merupakan bagian dari struktur membran serabut otot sehingga mengganggu fungsi otot saat berkontraksi. Beberapa komplikasi yang sering terjadi dengan perburukan penyakit DMD meliputi gangguan respirasi, jantung, tulang, pertumbuhan, perkembangan, gangguan psikososial serta kualitas hidup. Alasan pemilihan pasien dalam kasus panjang ini adalah pasien DMD berusia 12 tahun dan dalam fase *late ambulatory* yang sudah memiliki beberapa komorbiditas berupa disabilitas intelektual (DI), status gizi *overweight*, dan dislipidemia. Pasien tidak hanya membutuhkan terapi untuk DMD, tetapi juga manajemen DI, manajemen nutrisi, manajemen dislipidemia, serta monitoring berkala pada sistem organ yang dapat menjadi target komplikasi DMD.

Tujuan: Penelitian ini bertujuan untuk mengamati luaran jangka panjang pada pasien DMD di fase *late ambulatory* dengan terapi kortikosteroid dalam menunda perburukan progresivitas kearah fase *non-ambulatory*, disertai dengan manajemen komorbid pada pasien meliputi disabilitas intelektual, status gizi yang *overweight*, dan dislipidemia.

Metode penelitian: Metode pemantauan dilakukan dengan kohort prospektif untuk mengamati faktor-faktor prognostik luaran subjek dengan DMD.

Hasil: Pasien telah diamati secara prospektif selama 12 bulan sejak Agustus 2022 sampai dengan Juli 2023. Luaran antara yang dinilai setelah dilakukan intervensi selama masa pengamatan yaitu terjadinya kardiomiopati, insufisiensi respirasi, kejadian infeksi saluran napas, kontraktur dan kelemahan otot, derajat skoliosis, efek samping obat, status nutrisi, profil lipid, dan kondisi psikososial. Luaran akhir dari pengamatan adalah kualitas hidup. Pada akhir pengamatan tidak terdapat bukti terjadinya kardiomiopati dan tidak terjadi insufisiensi respirasi. Terdapat 1 kali kejadian infeksi saluran napas atas ringan yang hanya diterapi secara simptomatik. Pasien mengalami kontraktur pada pedis bilateral dan didapatkan skoliosis. Efek samping steroid yang didapatkan pada pasien meliputi gangguan emosi, *overweight*, dan *moon face*. Status nutrisi di awal dan akhir pengamatan masih menunjukkan kondisi *overweight*. Dislipidemia, walaupun membaik, belum sepenuhnya teratasi. Dari sisi psikososial, sempat terjadi pemberatan masalah emosi dan perilaku pada anak, yang membaik setelah pemberian terapi. Kualitas hidup di akhir pengamatan terdapat penurunan pada domain aktivitas harian, namun didapatkan perbaikan pada domain kekhawatiran orang tua.

Kesimpulan: Pada akhir pengamatan didapatkan tidak terjadi kardiomiopati, tidak terjadi insufisiensi respirasi, kepatuhan minum obat baik, efek samping obat minimal, dan terdapat perbaikan kondisi kualitas hidup pada domain kekhawatiran. Kondisi pasien saat ini sesuai dengan perjalanan alamiah dari DMD, dimana terjadi perubahan dari fase *late ambulatory* menjadi *early non-ambulatory*, dan nilai kualitas hidup pasien menurun terutama akibat aktivitas harian yang makin terbatas.

Kata kunci: *Duchenne muscular dystrophy*, pediatri, disabilitas intelektual

ABSTRACT

Background: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is an X-linked recessive disease characterized by progressive muscle function decline. The prevalence of DMD ranges from 0.1 to 1.8 per 10,000 boys. DMD occurs due to the absence of dystrophin protein, which is part of the muscle fiber membrane structure, thus impairing muscle function during contraction. Common complications with worsening DMD include respiratory, cardiac, bone, growth, developmental, psychosocial disorders, and quality of life. The reason for selecting the patient in this long case study is a 12-year-old DMD patient in the late ambulatory phase with several comorbidities including intellectual disability (ID), overweight nutritional status, and dyslipidemia. The patient requires not only DMD therapy but also ID management, nutritional management, dyslipidemia management, and regular monitoring of organ systems that may be targets for DMD complications.

Objective: This study aims to observe the long-term outcomes in a late ambulatory DMD patient with corticosteroid therapy in delaying the progression towards the non-ambulatory phase, accompanied by comorbid management including intellectual disability, overweight nutritional status, and dyslipidemia.

Methods: The monitoring method was conducted using a prospective cohort to observe the prognostic factors of outcomes in subjects with DMD.

Results: The patient was prospectively observed for 12 months from August 2022 to July 2023. Interim outcomes assessed after intervention during the observation period included the occurrence of cardiomyopathy, respiratory insufficiency, respiratory tract infections, contractures and muscle weakness, degree of scoliosis, drug side effects, nutritional status, lipid profile, and psychosocial condition. The final outcome of the observation was the quality of life. At the end of the observation, there was no evidence of cardiomyopathy and no respiratory insufficiency. There was one instance of a mild upper respiratory tract infection that was treated symptomatically. The patient experienced bilateral foot contractures and scoliosis was found. Steroid side effects observed in the patient included emotional disturbances, overweight, and moon face. The nutritional status at the beginning and end of the observation still indicated an overweight condition. Dyslipidemia, although improved, was not completely resolved. Psychosocially, there were exacerbations of emotional and behavioral problems in the child, which improved after therapy. The quality of life at the end of the observation showed a decrease in the daily activity domain but an improvement in the parental worry domain.

Conclusion: At the end of the observation, there was no occurrence of cardiomyopathy or respiratory insufficiency, good medication compliance, minimal drug side effects, and an improvement in the quality of life concerning parental worry. The patient's condition aligns with the natural progression of DMD, transitioning from the late ambulatory to the early non-ambulatory phase, with a decline in quality of life mainly due to increasingly limited daily activities.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, pediatric, intellectual disability