



**LUARAN PASIEN  
DENGAN *TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX*  
DAN INFEKSI *CYTOMEGALOVIRUS***

Della Mawros Dwita, Agung Triono  
Departemen Ilmu Kesehatan Anak  
Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan  
Universitas Gadjah Mada/RSUP Sardjito

**INTISARI**

**Latar Belakang**

*Tuberous sclerosis complex* (TSC) merupakan penyakit genetik multi-sistem langka yang melibatkan banyak sistem organ, termasuk keterlambatan perkembangan dan beberapa hamartoma jinak pada otak, mata, jantung, paru-paru, hati, ginjal, dan kulit. Sedangkan infeksi cytomegalovirus congenital merupakan infeksi kongenital yang banyak dijumpai di dunia, baik di negara maju maupun di negara berkembang. Di antara bayi yang terinfeksi secara bawaan, sekitar 10% memiliki tanda dan gejala penyakit saat lahir, dan bayi yang bergejala ini telah dilaporkan memiliki risiko 40-90% untuk gejala sisa neurologis seperti retardasi mental, mikrosefali, keterlambatan perkembangan, gangguan kejang, dan *cerebral palsy*. TSC tanpa infeksi CMV saja bisa menyebabkan komplikasi parah dan bahkan kematian, apalagi disertai dengan infeksi kongenital CMV. Sehingga dibutuhkan manajemen tim profesional medis multidisiplin, karena gejala dan komplikasi dari TSC dapat muncul sepanjang hidup.

**Presentasi Kasus**

Pemantauan jangka panjang dan intervensi multidisiplin dilakukan terhadap anak laki-laki usia 8 bulan dengan epilepsi TSC dengan infeksi kongenital *Cytomegalovirus* (CMV). Penelitian ini mengamati luaran klinis bangkitan kejang, status gizi, perkembangan, gejala neuropsikiatri, kognitif, komplikasi dan kualitas hidup. Selama 12 bulan pemantauan luaran yang tercapai adalah menurunnya frekuensi kejang, temper tantrum teratasi, status gizi baik, dan tidak ditemukan manifestasi baru pada organ tubuh lainnya. Luaran yang belum tercapai adalah tidak membaiknya gangguan kognitif, perkembangan dan kualitas hidup.

**Kesimpulan**

TSC dan CMV adalah kondisi kompleks yang melibatkan masalah medis, neuropsikiatri dan tumbuh kembang anak. Deteksi dini komplikasi dan manifestasi sistem organ lain dibutuhkan sebagai bagian dari manajemen komprehensif

**Kata Kunci**

*Tuberous Sclerosis Complex, Cytomegalovirus, Epilepsi, Neuropsikiatri*



## **OUTCOMES OF PATIENTS WITH TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX AND CYTOMEGALOVIRUS INFECTION**

Della Mawros Dwita, Agung Triono  
Department Of Child Health  
Faculty of Medicine, Public Health, and Nursing  
**Gadjah Mada University/Rsup Dr Sardjito**

### **ABSTRACT**

#### **Background**

Tuberous sclerosis complex (TSC) is an uncommon genetic disorder affecting multiple organ systems, characterized by developmental delays and numerous benign hamartomas in the brain, eyes, heart, lungs, liver, kidneys, and skin. Meanwhile, congenital cytomegalovirus (CMV) infection represents a globally prevalent congenital ailment observed in both developed and developing nations. Approximately 10% of infants congenitally infected with CMV display clinical manifestations at birth, with a reported 40-90% risk of subsequent neurologic sequelae including intellectual disability, microcephaly, developmental delays, seizures, and cerebral palsy. TSC alone, even without CMV infection, can lead to significant complications and mortality, necessitating coordinated care by a multidisciplinary team of healthcare professionals due to the lifelong presence of TSC symptoms and complications.

#### **Case Presentation**

Long-term monitoring and multidiscipline intervention were undertaken for an eight-month-old male infant diagnosed with TSC epilepsy and congenital Cytomegalovirus (CMV) infection. This study investigated clinical outcomes including seizure incidence, nutritional status, developmental milestones, neuropsychiatric symptoms, cognitive function, complications, and quality of life. Over the twelve-month monitoring period, notable achievements included reduced seizure frequency, cessation of temper tantrums, maintained good nutritional health, and absence of new organ manifestations. However, significant outcomes not attained included lack of improvement in cognitive deficits, developmental delays, and overall quality of life.

#### **Conclusion**

TSC and CMV infection are complex conditions that affect medical, neuropsychiatric, and developmental aspects. It is crucial to detect complications and signs in other organ systems early to manage these conditions comprehensively.

#### **Keyword**

Tuberous Sclerosis Complex, Cytomegalovirus, Epilepsy, Neuropsychiatry