

MANAJEMEN TERPADU LEVOSKOLIOSIS, SPINA BIFIDA OCCULTA, NEUROGENIK BLADDER, INFEKSI SALURAN KEMIH KOMPLEKS PADA PASIEN SPONDYLOCOSTAL DYSOSTOSIS

Friska Faradina

Bagian Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada,
RS Sardjito, Yogyakarta

INTISARI

Spondylocostal dysostosis (SCD) atau sindrom Jarcho-Levin adalah kelainan genetik autosomal resesif yang ditandai dengan adanya malformasi tulang rusuk dan tulang belakang, dan dapat disertai kelainan lainnya seperti spina bifida dan kista ginjal. Prevalensi SCD yakni 1 per 200.000 untuk seluruh dunia. Adanya malformasi tulang belakang dan tulang rusuk menghasilkan rongga thorax yang kecil, sehingga perkembangan paru dapat tumbuh tidak sempurna menyebabkan kemungkinan adanya komplikasi penyakit jantung dan infeksi paru berulang. Adanya spina bifida juga berpotensi terjadinya komplikasi berupa *neurogenic bladder* dan *neurogenic bowel*, yang selanjutnya dapat mengakibatkan infeksi saluran kemih (ISK) berulang, refluks vesikoureter dan hidronefrosis. Telah dilakukan pemantauan selama 12 bulan terhadap anak perempuan yang berusia 3 tahun 2 bulan dengan diagnosis awal adalah spondylocostal dysostosis, levoskoliosis, spina bifida occulta, *neurogenic bladder*, ISK kompleks dengan hidronefrosis grade I-II, *simple cyst* ginjal kanan dan perawakan pendek (*stunted*). Tatalaksana komprehensif dilakukan dengan melibatkan keluarga, dokter anak, ahli bedah saraf, ahli ortopedi dan fisioterapi. Sebagian besar variabel yang dinilai dan diintervensi dapat mencapai target pada saat akhir pengamatan. Beberapa variabel masih belum dapat teratasi pada akhir pengamatan yaitu progresivitas kista ginjal yang kini menjadi multiple kista di ginjal kanan dan derajat kemiringan levoskoliosis yang menetap. Tatalaksana komprehensif harus tetap berjalan dengan baik sehingga kualitas hidup anak lebih optimal.

Kata Kunci: Spondylocostal dysostosis, levoskoliosis, spina bifida, neurogenik bladder, infeksi saluran kemih kompleks

INTEGRATED MANAGEMENT OF LEVOSCOLIOSIS, SPINA BIFIDA OCCULTA, NEUROGENIC BLADDER, COMPLICATED URINARY TRACT INFECTION IN PATIENTS WITH SPONDYLOCOSTAL DYSOSTOSIS

Friska Faradina

Department of Child Health, Medical School Gadjah Mada University,
Sardjito Hospital, Yogyakarta, Indonesia

ABSTRACT

Spondylocostal dysostosis (SCD) or Jarcho-Levin syndrome is an autosomal recessive genetic disorder characterized by malformation of the ribs and spine, and can be accompanied by other abnormalities such as spina bifida and renal cyst. The prevalence of SCD is 1 per 200,000 worldwide. The presence of malformation of the spine and ribs results in a small thorax cavity, so that lung development can grow imperfectly causing the possibility of complications of heart disease and recurrent lung infections. The presence of spina bifida also has the potential for complications in the form of neurogenic bladder and neurogenic bowel, which can then result in recurrent urinary tract infections, vesicoureteral reflux and hydronephrosis. A 12-month monitoring was conducted on a 3-year-old 2-month-old girl with an initial diagnosis of spondylocostal dysostosis, levoscoliosis, spina bifida occulta, neurogenic bladder, complex UTI with grade I-II hydronephrosis, simple right kidney cyst and short stature. Comprehensive management is carried out by involving family, pediatricians, neurosurgeons, orthopedists and physiotherapists. Most of the variables assessed and intervened can reach the target at the end of observation. Several variables still cannot be resolved at the end of observation, namely the progression of the kidney cyst which is now multiple cysts in the right kidney and the degree of persistent levoscoliosis slope. Comprehensive management must continue to run well so that the child's quality of life is more optimal..

Keywords: Spondylocostal dysostosis, levoscoliosis, spina bifida, neurogenic bladder, complicated urinary tract infection

