



The outcome of children with Duchenne muscular dystrophy (DMD)

Pediana Rachmawati, Agung Triono, Sasmito Nugroho

Child Health Department, Faculty of Medicine, Public Health and Nursing,
Universitas Gadjah Mada/ Dr Sardjito Hospital, Yogyakarta

ABSTRACT

Background: Duchenne muscular dystrophy (DMD) is among of the most common lethal genetic diseases with an estimated incidence of approximately 1 in every 3500 male births worldwide. Thus a severe form of progressive myopathy and x-linked recessive disorder caused by a dystrophin deficiency. Although the incidence of the disease is relatively rare, it causes a great burden of disease for patients and their families.

Objective: To conduct long-term monitoring and intervention in a child with DMD comprehensively.

Method: Longterm monitoring and multidisciplinary interventions were conducted with regards to outcome of a 7 years old boy with DMD. He got corticosteroid (prednisone), physiotherapy, and psychosocial support.

Results: During 18 months of observation, the child has weakness in all four extremities, especially the inferior extremities. We performed multidisciplinary management in patient. The management given to children has provided good results. This can be seen from the neuromuscular conditions that become worsening due to irregular physiotherapy, but given steroids from the beginning of diagnosis and physiotherapy there was no significant progression. Skeletal conditions do not occur scoliosis, but there was osteoporosis. The condition of the respiratory system is well maintained, there is no weakness in the respiratory muscles. The condition of the cardiovascular system does not occur cardiomyopathy. Nutritional status, for stunted conditions there was no worsening. Developmental and psychosocial conditions are good. Quality of life had improvement after getting a wheelchair. Physiotherapy has not been maximally done in hospitals because of limited costs and time, but can be done at home and continued at Klaten Hospital. Good nutritional intake, no swallowing disorders, marked by an increase in body weight according to age. Compliance of taking medication was good, according to the dose and schedule of administration. Side effects of steroid administration only osteoporosis. At the beginning of the observation, the child in the late ambulatory phase, but at the end of the observation in the non-ambulatory phase.

Conclusion: By administration of multidisciplinary approach that focuses on periodic and continuous monitoring and curative, the outcome of child with DMD was sufficiently good.

Keywords: *Duchenne muscular dystrophy, x-linked recessive, corticosteroid*



Luaran anak dengan *Duchenne muscular dystrophy* (DMD)

Pediana Rachmawati, Agung Triono, Sasmito Nugroho

Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada/ RSUP Dr Sardjito, Yogyakarta

ABSTRAK

Latar belakang: *Duchenne muscular dystrophy* (DMD) adalah penyakit yang bersifat hereditas melalui *x-linked* resesif. Insidensi penyakit ini masih jarang yaitu hanya sebesar satu dari 3500 kelahiran bayi laki-laki. Penyakit ini dikarakteristikan dengan kelemahan otot yang bersifat progresif serta gangguan berjalan, dengan onset masa kanak-kanak. Meskipun insidensi penyakit ini relatif jarang, akan tetapi mengakibatkan beban penyakit yang besar bagi pasien dan keluarganya.

Tujuan: Untuk melakukan monitor jangka panjang dan intervensi pada anak dengan DMD secara komprehensif.

Metode: Pemantauan jangka panjang dan intervensi multidisiplin dilakukan terhadap anak laki-laki berusia 7 tahun dengan DMD fase ambulatory. Tatalaksana yang diberikan yaitu kortikosteroid oral (prednison), fisioterapi, dukungan psikososial.

Hasil: Selama 18 bulan pengamatan, anak mengalami kelemahan pada keempat ekstremitas, terutama ekstremitas inferior. Manajemen multidisiplin kami terapkan kepada pasien. Tata laksana yang diberikan kepada anak telah memberikan hasil yang cukup baik. Hal ini dapat dilihat dari kondisi neuromuskular yang mengalami kemunduran karena tidak rutin fisioterapi, namun dengan diberikan steroid sejak awal diagnosis serta fisioterapi tidak terjadi progresivitas yang bermakna. Kondisi skeletal tidak terjadi skoliosis, namun terdapat osteoporosis. Kondisi sistem respirasi yang terjaga baik, tidak terjadi kelemahan otot-otot pernapasan. Kondisi sistem kardiovaskular tidak terjadi kardiomiopati. Kondisi pertumbuhan, untuk stunted tidak terjadi kondisi perburukan. Kondisi perkembangan dan psikososial baik. Kualitas hidup terjadi peningkatan setelah mendapat kursi roda. Untuk fisioterapi belum dapat maksimal dilakukan di RS karena keterbatasan biaya dan waktu, namun dapat dilakukan di rumah dan dilanjutkan di RSI Klaten. Asupan nutrisi baik, tidak ada gangguan menelan, ditandai dengan kenaikan BB sesuai usia. Kepatuhan minum obat baik, sesuai dosis dan jadwal pemberian. Efek samping dari pemberian steroid hanya osteoporosis. Pada awal pengamatan anak dalam fase late ambulatory, namun pada akhir pengamatan dalam fase non ambulatory.

Conclusion: Tata laksana multidisiplin yang berfokus pada pemantauan dan pengobatan yang berkala dan berkelanjutan memberikan hasil yang cukup baik pada anak dengan DMD.

Kata kunci : *Duchenne muscular dystrophy*, *x-linked* resesif, kortikosteroid