

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PENGESAHAN	ii
SURAT PERNYATAAN KEASLIAN	iii
DAFTAR ISI.....	iv
DAFTAR TABEL.....	vi
DAFTAR GAMBAR.....	vii
DAFTAR SINGKATAN	viii
INTISARI	ix
ABSTRACT.....	x
BAB I. PENDAHULUAN.....	1
1.1 Latar Belakang	1
1.2 Tujuan	3
1.3 Manfaat	3
BAB II. LAPORAN KASUS SINGKAT	4
BAB III. TINJAUAN PUSTAKA	8
3.1 Definisi & Patofisiologi Kejang Atonia.....	8
3.1.1 Mekanisme aktivasi PNMA/SNMA	9
3.1.2 Mekanisme aktivasi area korteks motor primer	10
3.1.3 Mekanisme aktivasi traktus kortikospinalis	12
3.2 Manifestasi Klinis	12
3.3 Etiologi dan Faktor Prognostik Kejang Atonia.....	13
3.3.1 Faktor komorbiditas diabetes melitus pada epilepsi	14
3.3.2 Intoleransi glukosa pada epilepsi	15
3.3.3 Fenomena “reflex epilepsy”: serangan kejang yang terjadi karena aneka pencetus	15
3.3.4 Pengaruh gangguan emosional terhadap kejadian serangan atonia pada	16
Sindroma epilepsi berbasis Sindroma Fragile-X dan Dup-Inv Kromosom 15	
3.3.5 Sindroma Fragile-X.....	18
3.4 Manajemen.....	21
3.4.1 Penegakan diagnosis	21
3.4.2 Kriteria diagnostik & differensial diagnosis	23
3.4.3 Manajemen terapi medikamentosa.....	25
3.4.4 Terapi non-medikamentosa dan bedah.....	26
3.4.5 Terapi suportif, fisioterapi dan rehabilitasi	27
3.4.6 Terapi penyakit penyerta.....	27
3.4.7 Terapi psiko-sosial	28
3.5 Luaran/ Outcome	28
3.6 Prognosis.....	29
BAB IV. KERANGKA TEORI & KONSEPTUAL.....	31
BAB V. METODE.....	33
5.1 Subyek.....	33
5.2 Waktu dan Metode Pengumpulan Data	33
5.3 Variabel Pengamatan	34
5.3.1 Variabel luaran	34
5.3.2 Variabel prognostik.....	41
5.4 Pengamatan dan Intervensi	46
5.4.1 Pengamatan	46
5.4.2 Intervensi.....	48

5.5 Analisis Data	50
BAB VI. HASIL & PEMBAHASAN	51
6.1 Hasil Penegakan Diagnosis	51
6.2 Rehospitalisasi	53
6.1.1 Rehospitalisasi pertama di RSUP Dr. Sardjito	54
6.1.2 Rehospitalisasi kedua di RSJ Prof. Soerojo Magelang	55
6.3 Hasil Intervensi dan Pengamatan Progresifitas Kejang Atonia	58
6.3.1 Pengamatan profil kejang atonia secara klinis	58
6.3.2 Pemantauan EEG, CT-Scan dan MRI	61
6.3.3 Pemantauan efek samping obat epilepsi, antipsikotik dan antidepresan	63
6.4 Pemantauan Status Neuropsikiatrik dan Psikososial serta “SMS” Pasien	65
6.4.1 Pemantauan status neuropsikitarik, psikososial, perilaku adaptif dan intelektual ...	65
6.4.2 Profil perkembangan anak, SMS dan kemampuan belajar	69
6.5 Pemantauan Status Hiperglikemia Pasien sebagai Komorbid Diabetes Monogenik	71
Pada Sindroma Fragile-X	
6.6 Pemantauan Pertumbuhan dan Status Gizi	73
6.6.1 Profil pertumbuhan anak	73
6.6.2 Profil asupan nutrisi anak	75
6.7 Pemantauan Gangguan Visus dan Gangguan Organ Lain	76
6.7.1 Kelainan okular dan visus	76
6.7.2 Kelainan kardiovaskular	77
6.7.3 Kelainan organ lain dan imunisasi	78
6.8 Pemantauan Kondisi Rumah Sehat	78
6.8.1 Kondisi ekonomi keluarga	78
6.8.2 Pembiayaan kesehatan	79
6.8.3 Pengetahuan orang tua dan keluarga	79
6.8.4 Kondisi psikologis orang tua	79
6.8.5 Higiene dan sanitasi	79
6.9 Pemantauan Kualitas Hidup Secara Keseluruhan	80
6.10 Resume Akhir Hasil Pengamatan dan Intervensi	82
BAB VII KESIMPULAN	85
DAFTAR PUSTAKA	87
LAMPIRAN	88
Lampiran Surat Persetujuan	94
Lampiran Check list Pediatric Symptom Check List	95
Lampiran Kuesioner PedsQL™ Versi 4.0	96
Lampiran Penilaian Rumah Sehat	97
Lampiran Foto Kunjungan Rumah	99
Lampiran Foto Pencapaian Akademik Anak	100
Lampiran Foto CT-scan kepala anak	101

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Differensial diagnosis serangan kejang atonia berdasar tipe	23
Tabel 2 Pertimbangan pemilihan kelas dan jenis OAE	26
Tabel 3 Jadwal pelaksanaan kasus panjang	34
Tabel 4 Intisari konkrit variabel luaran dan target	46
Tabel 5 Intisari konkrit variabel faktor prognostik	48
Tabel 6 Profil klinis dan parameter laboratoris pemantauan ESO	64
Tabel 7 Pemantauan kondisi neuropsikiatrik, psikososial, perilaku adaptif dan intelektual .	68
Tabel 8 Hasil pemantauan rumah sehat	80
Tabel 9 Pemantauan kualitas hidup pasien	81
Tabel 10 Resume hasil akhir kondisi faktor prediktor pasca intervensi	82
Tabel 11 Resume hasil akhir kondisi luaran pasca intervensi	83

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1 Riwayat keluarga pasien	5
Gambar 2 Penampilan anak	6
Gambar 3 Grafik BMI anak terhadap usia	17
Gambar 4 EKG dan EEG inisial pada anak	17
Gambar 5 Skema hipotesis patofisiologi terjadinya kejang atonia pada epilepsi fokal.....	18
Gambar 6 Bagan kriteria diagnostik epilepsi atonia	25
Gambar 7 Kerangka teori pengamatan kasus panjang	31
Gambar 8 Kerangka konsep pengamatan kasus panjang	32
Gambar 9 Sekuens area 5-untranslated region exon-1 gena <i>FMRI</i> pasien ZAS	51
Gambar 10 Karyotyping kromosom ZAS	52
Gambar 11 Resume perjalanan waktu pengamatan pasien	53
Gambar 12 Skema tim multiprofesional penanganan kasus ZAS	57
Gambar 13 Suasana Konklin di RSJ Prof Soerojo Magelang.....	58
Gambar 14 Profil tren frekuensi kejang harian ZAS	59
Gambar 15 Perubahan profil EEG pasien ZAS selama pengamatan	62
Gambar 16 Profil skor PSC pasien ZAS selama pengamatan	66
Gambar 17 Profil tren rerata GDS harian ZAS selama pengamatan.....	73
Gambar 18 Profil perubahan BMI selama pengamatan	74
Gambar 19 Tren perubahan kondisi mata ZAS selama pengamatan	78
Gambar 20 Lampiran foto hasil kunjungan rumah pasien ZAS	99
Gambar 21 Lampiran foto perbaikan prestasi akademik pasien ZAS	100
Gambar 22 Lampiran foto CT-Scan kepala pasien ZAS	101

DAFTAR SINGKATAN

DI	: Disabilitas Intelektual
DNA	: <i>Deoxyribonucleic Acid</i>
DT1	: Diabetes tipe 1
DT2	: Diabetes tipe 2
EEG	: <i>Electroencephalogram</i>
ENMG	: <i>Electroneuromyogram</i>
ESACS	: <i>Extra Structurally Abnormal Chromosomes</i>
ESO	: Efek Samping Obat
<i>FMR-1</i>	: <i>Fragile-X Mental Retardation-1</i>
FXS	: <i>Fragile-X Syndrome</i>
FXTAS	: <i>Fragile-X Associated Ataxia Syndrome</i>
GABA	: <i>Gamma-Aminobutyric Acid</i>
ILAE	: <i>International League Against Epilepsy</i>
IQ	: <i>Intellectual Quotient</i>
KMME	: Kuesioner <i>Mini Mental Examination</i>
OAD	: Obat anti diabetikum (<i>Oral Anti Diabeticum</i>)
OAE	: Obat Anti Epilepsi
ODS	: <i>Oculi Dextra Sinistra</i>
OD/OS	: <i>Oculi Dextra / Oculi Sinistra</i>
MRI	: <i>Magnetic Resonance Imaging</i>
PCDH19	: <i>Proto-Cadherin 19 gene</i>
PedsQL	: <i>Pediatrics Quality of Life Inventory</i>
PNMA	: <i>Primary Negative Motor Area</i>
PSC	: <i>Pediatrics Symptoms Check List</i>
SCN4A	: <i>Sodium Channel N-Receptor 4A gene</i>
SNMA	: <i>Supplementary Negative Motor Area</i>
SMS	: <i>Self-Management Support</i>
TTGO	: Tes Toleransi Glukosa Oral