

INTISARI

Osteogenesis Imperfekta pada Anak. Sebuah Studi Observasional : Program Monitoring, Edukasi dan Pendampingan

Waode Sitti Asfiah Udu, Eddy Supriyadi, Madarina Julia

Bagian Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas kedokteran, kesehatan masyarakat dan keperawatan, Universitas Gadjah Mada, RSUP. Dr. Sardjito, Yogyakarta

Latar Belakang : Osteogenesis imperfekta (OI) merupakan kelainan jaringan ikat dan tulang yang bersifat hereditas dengan manifestasi klinis berupa fraktur berulang, perawakan pendek, sklera biru, dentinogenesis imperfekta, dan gangguan pendengaran yang makin progresif setelah pubertas. Pengamatan jangka panjang meliputi berbagai aspek diperlukan untuk mendeteksi dan mencegah terjadinya perburukan yang mengganggu kualitas hidup anak.

Laporan Kasus : Kami laporkan hasil pemantauan dan intervensi selama 22 bulan terhadap anak laki-laki usia 4 tahun dengan osteogenesis imperfekta, keterlambatan motorik kasar dan gizi kurang. Intervensi edukasi, pencegahan kejadian fraktur berulang, tatalaksana tindakan bedah ortopedi, evaluasi radiologi, pemantauan *Bone Mineral Density*, pemantauan komplikasi penyakit, perencanaan gizi, penilaian perkembangan, kualitas hidup, dan rumah sehat serta terapi farmakologis bisfosfonat, kalsium dan vitamin D.

Berdasarkan hasil pengamatan, luaran menunjukkan perbaikan berupa berkurangnya kejadian fraktur berulang dan tidak terdapat deformitas baru. Sampai akhir pengamatan anak masih mengalami keterlambatan perkembangan motorik kasar serta *overweight*. Luaran yang tercapai adalah peningkatan densitas mineral tulang, perkembangan motorik halus, bahasa dan personal sosial normal sesuai usia, kualitas hidup baik serta tidak ditemukannya komplikasi penyakit dan efek samping terapi.

Kesimpulan : Dalam pengelolaan anak dengan osteogenesis imperfekta diperlukan pendekatan holistik, komprehensif dan berkelanjutan. Intervensi yang tepat, pada aspek promotif, preventif, kuratif, dan rehabilitatif akan sangat berpengaruh terhadap pencapaian tumbuh kembang optimal dan kualitas hidup yang baik

Kata Kunci : Osteogenesis imperfekta, anak

ABSTRACT

Osteogenesis Imperfecta in Children. An Observational Study: Monitoring, Education and Close Follow-up

Waode Sitti Asfiah Udu, Eddy Supriyadi, Madarina Julia
Department of Child Health, Faculty of Medicine Public Health and Nursing, Gadjah Mada University, Dr. Sardjito Hospital, Yogyakarta

Background: Osteogenesis imperfecta (OI) is a hereditary connective tissue and bone disorder with clinical manifestations of repeated fractures, short stature, blue sclera, dentinogenesis imperfecta, and progressive hearing loss after puberty. OI patients require long-term observation covering various aspects that are observed to detect and prevent worsening that can interfere with the quality of life of children.

Case Report: We report the results of monitoring and intervention for 22 months of a 4-year-old boy with osteogenesis imperfecta, gross motor delays and malnutrition. Educational interventions, prevention of recurrent fracture events, management of orthopedic surgery, radiological evaluation, monitoring of Bone Mineral Density, monitoring of disease complications, nutritional planning, assessment of development, quality of life, and healthy homes and pharmacological therapy of bisphosphonates, calcium and vitamin D.

Based on observations, the output shows improvement in the form of reduced recurrence of fracture events and no new deformity. Until the end of the observation the child is still experiencing delays in gross motor development and overweight. The achieved output is an increase in bone mineral density, fine motor development, normal language and social personality according to age, good quality of life and no complications and side effects of therapy found.

Conclusion: In the management of children with imperfect osteogenesis a holistic, comprehensive and sustainable approach is needed. Appropriate interventions, on promotive, preventive, curative, and rehabilitative aspects will greatly affect the achievement of optimal growth and development and a good quality of life

Keywords: Osteogenesis imperfecta, children