

## INTISARI

**Latar Belakang.** Defisiensi Sulfatase Multipel (DSM) adalah penyakit autosomal resesif dengan defek pasca translasi enzim sulfatase. Prevalensi DSM kurang dari 1 dalam 1 juta kelahiran. *Cytomegalovirus* (CMV) merupakan penyebab infeksi kongenital terbanyak di seluruh dunia, dengan prevalensi 0,6%-0,7%. Sebanyak 50-90% akan mengalami sekuel neurologis dan sensorineural. Pasien DSM dengan infeksi CMV tentunya akan mengalami gangguan neurodevelopmental yang saling tumpang tindih. Belum diketahui apakah infeksi CMV sendiri akan berpengaruh terhadap usia harapan hidup DSM sendiri.

**Tujuan.** menganalisis luaran klinis jangka panjang pertumbuhan dan perkembangan pasien DSM, serta melakukan pemantauan komplikasi, pemantauan sekuel penyakit CMV yang sudah diterapi, dan melakukan intervensi sehingga dicapai kualitas kehidupan yang optimal bagi pasien.

**Metode.** Pemantauan berjalan selama 12 bulan, dilakukan dengan menitikberatkan pada perkembangan dan komplikasi DSM, *global developmental delay* (GDD), kognitif, kejang, regurgitasi mitral, *sensoryneural hearing loss* (SNHL), status gizi, *short stature*, dan kemungkinan intervensi yang dapat dilakukan baik untuk DSM, regurgitasi mitral, *CMV Disease*, dan GDD. Analisis pencapaian pasien dilakukan dengan membandingkan data awal dengan data akhir pemantauan.

**Hasil.** Pengamatan dimulai saat usia 28 bulan dan berakhir saat usia 40 bulan. Pasien mengalami penurunan kualitas hidup khususnya domain fisik dan emosi. Tes CAT/CLAMS tidak mengalami perubahan yang bermakna, meskipun nilai FSDQ menurun, yaitu di bawah 75, yang dinilai sebagai disabilitas intelektual. Tes Denver menunjukkan banyak kemunduran kemampuan motorik kasar dan halus, kemampuan Bahasa, dan personal. Kejang yang muncul selama pengamatan, berdasarkan literatur menjadi faktor prognostik untuk DSM.<sup>11</sup> Akhir pemantauan, kejang terkontrol dengan dosis asam valproat di 20 mg/kg/hari.

Akhir pengamatan usia 40 bulan, LK di 45 cm (< -2SD), dengan ubun ubun yang sudah menutup. Tanda tanda peningkatan TIK terutama *trias cushing*, dalam pengamatan 12 bulan, dilakukan melalui tanda-tanda vital seperti frekuensi nadi, laju pernapasan, dan tekanan darah. Akhir pengamatan didapatkan perubahan pada frekuensi nadi harian, dimana sebelumnya 110-90 kali/menit menjadi 60-80 kali/menit tanpa disertai penurunan laju napas, dan kenaikan tekanan darah (pemantauan tanda vital ada di lampiran). Hasil EKG yang dilakukan di bulan terakhir pengamatan dalam batas normal, tidak ada gangguan konduksi jantung. Penurunan frekuensi nadi harian ini bisa diakibatkan dari proses sentral.

*Profound* SNHL menetap sejak awal pengamatan di 105 dB. SNHL bilateral, keduanya dengan derajat yang berat. Derajat regurgitasi jantung menetap tetapi

didapatkan dilatasi ventrikel kiri sehingga pasien mulai diberikan furosemid dan captopril. Pertumbuhan berat badan selama 1 tahun sebesar 800 gram/ tahun (60 gram/bulan). Pertumbuhan linier didapatkan sebesar 7,2 cm selama 12 bulan pemantauan usia 28-40 bulan. Status nutrisi *underweight* dan *severely stunted*. Target program nutrisi dengan formula isokal tercapai sesuai kebutuhan. Imunisasi dasar tercapai saat pasien berusia 27 bulan. Imunisasi menurut program IDAI tidak terpenuhi.

Selama pemantauan, pasien mengalami 2 periode rawat inap di RSUP Dr. Soeradji dengan diagnosis pneumonia, diare cair akut, dan *low intake*. Dari segi lingkungan, rumah tinggal pasien masuk ke dalam kategori rumah sehat, stimulasi dan kasih sayang adekuat diberikan oleh kedua orang tua serta kakek nenek, dan tante.

**Kesimpulan.** Pasien semakin mengalami regresi perkembangan dan gangguan neurologis. Kualitas hidup mengalami penurunan.

## ABSTRACT

**Background:** Multiple sulphatase deficiency (MSD) is an autosomal recessive disease with post-translational defect in sulphatase enzyme. The prevalence of MSD is less than 1 in 1 million of live birth. Cytomegalovirus (CMV) is the most common cause of congenital infection worldwide with 50 – 90% will develop neurological and sensorineural disorder. Comorbidity of MSD with CMV will highly affect a neurodevelopmental condition of a child.

**Objective:** This study aims to analyze the long-term outcome of growth and developmental of a patient with MSD and CMV, monitor complications, assess sequelae of treated CMV and perform intervention to achieve optimal quality of life.

**Methods:** This is a 12-month observational study stressed on the development and complication of MSD, global developmental delay, seizures, mitral regurgitation, sensorineural hearing loss, nutritional status and short stature. Interventions were given to optimize the outcome. Analysis was performed by comparison of initial and latest condition.

**Results:** Observation was started at 28 months and ended at 40 months old. Quality of life was diminished especially in physical and emotional domain. The capute sclae showed intellectual disability with no significant changes in scores. Developmental regression in gross motoric, fine motoric, language and personal attainment was noted in Denver test. Seizures in this case were controlled using valproic acid 20 mg/kg/day. At the end of observation (40 months old), patient had a microcephaly



with a closed fontanella. The increased intracranial pressure depicted by cushing triad showed a decrease variation of heart rate from 90 – 110 bpm to 60 – 80 bpm. Profound bilateral SNHL persisted at 105 dB. Cardiac regurgitation was persisting with left ventricular dilatation. Weight and linear length gain was found with a final nutritional status of underweight and severely stunted. Rehospitalization was happened in two occasions due to pneumonia and acute watery diarrhea.

**Conclusion:** Developmental regression, neurodevelopmental disorder and impairment of quality of life were noted in the progression of MSD with a comorbidity of CMV infection.