

INTISARI

Latar Belakang: Distrofi otot Duchenne (DMD) merupakan salah satu bentuk distrofi otot terbanyak namun dengan insidensi yang cukup jarang, yaitu 1:3500 pada kelahiran hidup anak laki-laki. Penyakit DMD disebabkan karena mutasi pada gen DMD yang menyebabkan produksi protein distrofin terganggu atau bahkan hilang sehingga terjadi kerusakan otot bersifat progresif dan gangguan regenerasi otot. Kelemahan otot memengaruhi kemampuan melakukan aktivitas sehari-hari (ADL) yang diukur dengan indeks Barthel, sehingga perlu dilakukan manajemen interdisiplin pada pasien DMD. Diharapkan pengetahuan hubungan mutasi gen DMD dengan indeks Barthel dapat digunakan untuk konseling prediktor prognosis dan evaluasi manajemen terapi pasien DMD.

Tujuan: Mengetahui hubungan mutasi gen DMD dengan indeks Barthel pada pasien DMD di RSUP Dr. Sardjito dan RSA UGM.

Metode: Studi ini merupakan penelitian potong lintang pada pasien DMD di RSUP Dr. Sardjito dan RSA UGM tahun 2016-2018. Analisis genetik dilakukan dengan metode MLPA untuk mendapatkan data pembacaan *reading frame*, letak domain mutasi, dan besar mutasi. Kemudian data mutasi genetik dihubungkan dengan indeks Barthel menggunakan uji *Fisher exact test* untuk mengetahui hubungan antar variabel. Analisis multivariabel dengan uji regresi logistik dilakukan untuk mengetahui pengaruh oleh variabel usia.

Hasil: Dari 15 pasien DMD dengan rata-rata usia $8,63 \pm 2,35$ tahun, 60% pasien ($n=9$) memiliki total skor indeks Barthel >60 dan 40% pasien ($n=6$) memiliki total skor indeks Barthel <60 . Uji *fisher exact* menunjukkan tidak ada hubungan signifikan ($p>0,05$) antara skor indeks Barthel dengan mutasi gen DMD berdasarkan pembacaan *reading frame* dengan $p=0,467$, letak domain mutasi dengan $p=0,569$ (IK 95% 0,019-3,011), dan jumlah delesi / duplikasi *exon* dengan $p=1,000$ (IK 95% 0,090-7,675).

Kesimpulan: Tidak terdapat hubungan antara mutasi gen DMD dengan skor indeks Barthel pada pasien DMD di RSUP Dr. Sardjito dan RSA UGM.

Kata Kunci: mutasi gen *DMD*, indeks Barthel, *Duchenne Muscular Dystrophy*

ABSTRACT

Background: Duchenne muscular dystrophy (DMD) is one of the commonest forms of muscular dystrophy with rare incidence, 1:3500 in every male live birth. DMD is caused by DMD gene mutation that causes disruption or even loss in dystrophin protein production, thus causing progressive muscle destruction and muscle regeneration disturbance. Muscle weakness affects activities of daily living (ADL) that is measured by Barthel index, so interdisciplinary management for DMD patients is important. Hopefully, the knowledge about the relation between DMD gene mutation and Barthel index can be used for prognosis prediction and therapy management counseling for DMD patients.

Objective: To find out the correlation between DMD gene mutation with Barthel index in DMD patients at Dr. Sardjito central general hospital and UGM academic hospital.

Method: This was a cross-sectional study of DMD patients at Dr. Sardjito central general hospital and UGM academic hospital in 2016-2018. Genetic analysis was performed using MLPA method to obtain the reading frame, mutation domain, and size of mutation data. Then the relation between genetic mutation data and Barthel index was tested using the Fisher exact test. Multivariable analysis with logistic regression was also performed to find out the influence of age variable on Barthel index.

Results: Of the 15 DMD patients with average of $8,63 \pm 2,35$ years old, 60% patients ($n=9$) have Barthel index score >60 and 40% patients ($n=6$) have Barthel index score <60 . Fisher exact tests show that there is no significant relation ($p>0,05$) between Barthel index score with DMD gene mutation according to reading frame with $p=0,467$, mutation domain location with $p=0,569$ (95% CI 0,019-3,011), and size of *exon* deletion / duplication with $p=1,000$ (95% CI 0,090-7,675).

Conclusion: There is no relation between DMD gene mutation and Barthel index score in DMD patients at Dr. Sardjito central general hospital and UGM academic hospital.

Keywords: *DMD gene mutation, Barthel index, Duchenne Muscular Dystrophy*