

Osteogenesis Imperfekta

Rahmah Latifah, Indria L. Gamayanti, Madarina Julia
Bagian Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan
Keperawatan Universitas Gadjah Mada/RSUP Dr. Sardjito

Intisari

Osteogenesis imperfekta (OI) atau *brittle bone disease* merupakan kelainan jaringan ikat dan tulang yang bersifat hereditas yang mengakibatkan kerapuhan tulang, kelemahan persendian, dan kerapuhan pembuluh darah. Insiden keseluruhan OI sekitar 1 kasus setiap 20.000 kelahiran hidup. Penanganan OI seringkali tidak maksimal dikarenakan pengetahuan penyakit ini masih kurang serta biaya pengobatan yang tinggi. Pengamatan jangka panjang dilakukan untuk mengetahui kejadian fraktur yang timbul pada OI sehingga pencegahan dapat dilakukan sejak dini. Kami melakukan pemantauan selama 18 bulan terhadap pasien yang sebelumnya terdiagnosis dengan OI dan telah mengalami fraktur berulang. Luaran yang diamati meliputi tidak terjadinya fraktur berulang, deformitas dan kifoskoliosis, gangguan pendengaran, gangguan nyeri, konstipasi, dan gangguan tidur. Pertumbuhan pasien kurang baik yang ditandai dengan status gizi masih kurang namun perkembangan sudah optimal. Kepatuhan pasien dalam hal pengobatan termasuk buruk. Orang tua juga sangat jarang membawa pasien ke rumah sakit karena masalah ekonomi. Kondisi pasien saat ini cukup aktif berinteraksi dengan teman, mengikuti sekolah dengan baik tanpa ada hambatan. Pasien memiliki kualitas hidup yang cukup baik. Dalam pengelolaan pasien 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 yang optimal serta kualitas hidup yang baik.

Kata kunci:

Osteogenesis imperfekta, fraktur, deformitas, *brittle bone disease*, perkembangan

Osteogenesis Imperfecta

Rahmah Latifah, Indria L. Gamayanti, Madarina Julia

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

Abstract

Osteogenesis imperfecta (OI) or brittle bone disease is a hereditary connective tissue and bone disorder that results in bone fragility, joint weakness, and fragility of blood vessels. The overall incidence of OI is around 1 case for every 20,000 live births. OI treatment is often not optimal because of the lack of knowledge of this disease and high medical costs. Long-term observations are made to determine the occurrence of fractures that arise in OI so that prevention can be done early. We conducted 18 months of monitoring of patients who had previously been diagnosed with OI and had experienced recurrent fracture. The observed outcomes include no recurrence of fractures, deformity and kyphoscoliosis, hearing loss, pain disorders, constipation, and sleep disorders. Poor patient growth marked by nutritional status is still lacking but the development is optimal. Patient compliance with treatment is poor. Parents also very rarely bring the patient to the hospital because of economic problems. The patient's current condition is quite active in interacting with friends, attending school without any obstacles. Patients have a fairly good quality of life. In the management of patients with OI, 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, fractures, deformities, brittle bone disease, development