



## **NON AMBULATORY DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY**

Sevria Yetty Anggraina Noer, Sunartini, Purnomo Suryantoro  
Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat,  
dan Keperawatan RSUP dr. Sardjito/ Universitas Gadjah Mada

### **ABSTRAK**

**Latar belakang :** Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) adalah penyakit genetik X-linked resesif dengan manifestasi neuromuskular yang bersifat progresif dan fatal. Sampai saat ini belum ada terapi definitif untuk penyakit ini terutama di negara dengan ekonomi menengah ke bawah seperti Indonesia. Yang hanya bisa kita lakukan adalah menghambat progresivitas dan meningkatkan kualitas hidup pasien dan upaya memperpanjang usia harapan hidup pasien

**Tujuan :** Penelitian ini bertujuan untuk menilai luaran dari pasien dengan kondisi *non ambulatory stage* Duchenne Muscular Dystrophy, serta efek dari intervensi yang diberikan

**Metode :** Penelitian ini merupakan studi observasional dan intervensi dengan subjek tunggal, yaitu remaja laki-laki usia 13 tahun yang sudah dalam kondisi *non ambulatory stage*. Luaran yang dinilai adalah kualitas hidup dan usia harapan hidup. Intervensi yang dilakukan meliputi manajemen steroid, respirasi, kardiak, ortopedi, nutrisi, rehabilitasi medis, maupun psikologi

**Hasil :** Pengamatan dilakukan selama 18 bulan. Kondisi awal saat pasien datang sudah dalam kondisi *early non ambulatory stage* dan skoliosis berat. Hasil analisa genetik menunjukkan delesi ekson 17-43, dan tidak ada mutasi pada ibu (ibu bukan karier). Manajemen multidisiplin dan komprehensif telah diberikan pada pasien. Pada akhir pemantauan kondisi pasien sesuai dengan perjalanan alamiah penyakit dan jatuh dalam stadium *late non ambulatory*. Manajemen optimal berupa bantuan ventilasi nokturnal dengan ventilator non invasif di rumah yang sudah merupakan indikasi pada pasien, belum diberikan karena berbagai keterbatasan

**Kesimpulan :** Manajemen dalam menangani pasien DMD sangat kompleks. Manajemen optimal seperti ventilator mekanik non invasif apabila dimungkinkan, akan meningkatkan kualitas hidup dan memperpanjang usia pasien. Manajemen paliatif mungkin diperlukan dalam menangani pasien DMD dengan kondisi lanjut.

**Kata kunci :** Duchenne Muscular Dystrophy, non ambulatory, outcome, management

## ***NON AMBULATORY DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY***

Sevria Yetty Anggraina Noer, Sunartini, Purnomo Suryantoro

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

### **ABSTRACT**

**Background :** Duchenne Muscular Dystrophy (DMD/) is a X-linked recessive disease manifested as a fatal progressive neuromuscular disease. There were no definitive therapy until now, especially in a low middle country like Indonesia. What we can do is to inhibit the progressivity of the disease, increase patients' quality of life and lengthen life expectancy.

**Objective :** This study aims to assess *non ambulatory stage* Duchenne Muscular Dystrophy outcome and its interventions applied

**Methods :** This was an observational and interventional with a single subject. Subject was a 13-year-old boy who had already in *non ambulatory* stage. Outcome being observed were quality and survival of life of the patient. Interventions were steroid, respiratory, cardiac, orthopaedic, nutrition, medical rehabilitation, and also psychology management

**Hasil :** Study period was 18 months. Patient had already in *early non ambulatory* stage and severe scoliosis in our initial observation. The genetical testing showed exon deletion 17-43 and mother had no mutation (not a carrier). Multidisciplinary and comprehensive management had been given to the patient. In the end of our observation, patient was fits to its natural history of the disease and patient fell to *late non ambulatory* stage. Optimal management like the nocturnal assisted ventilation that might be indicated to this patient haven't be done due to many limitations

**Conclusion:** Managing patient with DMD was completely complex. An optimal management including non invasive ventilation might improve his quality and survival of life. Palliative care management might be necessary in this late stage condition.

**Keyword :** Duchenne Muscular Dystrophy, non ambulatory, outcome, management