

## **Distrofi Muskuler Duchenne Tahap Ambulatori**

Nadya Anditia Sari, Sunartini, Roni Naning

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

### **ABSTRAK**

**Latar Belakang:** *Duchenne Muscular dystrophy (DMD)* merupakan penyakit miopati hereditas primer yang kronik progresif yang disebabkan karena mutasi pada gen yang mensintesis protein yang disebut distrofin. Defisiensi protein ini akan menyebabkan kelemahan otot dan sebagian besar otot akan mengalami fibrosis dan digantikan oleh lemak. DMD akan menunjukkan prognosis yang lebih baik apabila diintervensi dengan baik.

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

**Metode:** Penelitian ini menggunakan studi *observational time series* selama 18 bulan pada seorang anak laki-laki usia 9 tahun yang terdiagnosis *early ambulatory DMD*. Luaran yang dinilai adalah stadium DMD, kualitas hidup, dan usia harapan hidup. Intervensi yang dilakukan meliputi manajemen muskuloskeletal, ortopedi, respirasi, kardiovaskuler, nutrisi, kualitas hidup, fisioterapi, kepatuhan minum obat, dan efek samping obat.

**Hasil:** selama pemantauan dan intervensi berkelanjutan yang dilakukan selama 18 bulan, anak tidak menunjukkan perubahan dari fase *early ambulatory* menjadi *late ambulatory*. Faktor prognosis yang perlu diperhatikan adalah masalah respirasi, muskuloskeletal, kardiovaskuler, kepatuhan minum obat, psikososial, ekonomi keluarga, dan pendidikan orangtua.

**Kesimpulan:** Pemantauan berkelanjutan multidisiplin dan komprehensif sangat diperlukan untuk anak DMD karena DMD merupakan suatu penyakit kelainan genetik pada otot yang memiliki komplikasi multisistem organ sehingga dapat menekan progresivitas penyakit dan meningkatkan kualitas hidup seorang anak dengan DMD.

**Kata kunci:** *Duchenne muscular dystrophy, ambulatory*, luaran, manajemen

## **Ambulatory Duchenne Muscular Dystrophy**

Nadya Anditia Sari, Sunartini, Roni Naning

Department of Child Health, Faculty of Medicine, Public Health, and  
Nursing

Dr. Sardjito Hospital / Gadjah Mada University

### **ABSTRACT**

**Background:** Duchenne muscular dystrophy (DMD) was a chronic progressive hereditary primary myopathy disease caused by mutations in a gene that synthesizes a protein called dystrophin. Deficiency of this protein would cause muscle weakness and most of the muscles would undergo fibrosis and be replaced by fat. DMD would show a better prognosis if intervened properly.

**Purpose:** This study aimed to assess the outcome of patients with early ambulatory phase of Duchenne Muscular Dystrophy, as well as the effects of the interventions given.

**Methods:** This study used an observational time series study for 18 months in a 9-year old boy diagnosed with early ambulatory DMD. The outcome assessed was the DMD stage, quality of life, and life expectancy. The interventions carried out included musculoskeletal management, orthopedics, respiration, cardiovascular, nutrition, quality of life, physiotherapy, medication adherence, and drug side effects.

**Results:** during the continuous monitoring and intervention that was carried out for 18 months, the child did not show a change from the early ambulatory phase to the late ambulatory phase. Prognosis factors that need to be considered are respiratory, musculoskeletal, cardiovascular, medication adherence, psychosocial, family economics, and parental education.

**Conclusion:** Multidisciplinary and comprehensive continuous monitoring is needed for children with DMD because DMD is a genetic disorder in muscles that has complications of multisystem organs so that it can suppress disease progression and improve the quality of life of a child with DMD.

**Keywords:** Duchenne muscular dystrophy, ambulatory, outcome, management