



Osteogenesis Imperfecta Tipe 4 : Luaran Pasca Pemantauan Selama 1 Tahun

Arya Adnan Fadilah, Madarina Julia, Retno Sutomo

Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan
Keperawatan Universitas Gadjah Mada

Abstrak

Latar belakang. Osteogenesis Imperfecta (OI) merupakan kelainan pembentukan jaringan kolagen yang berfungsi sebagai jaringan ikat dan disebabkan oleh mutasi gen yang menyebabkan gangguan pada pembentukan kolagen tipe 1. Osteogenesis imperfecta memiliki spektrum klinis yang bervariasi, mulai dari bentuk yang ringan hingga bentuk yang letal saat perinatal. Tata laksana pada pasien membutuhkan pendekatan multidisiplin, karena adanya kompleksitas gejala serta memerlukan tindakan dari beberapa ahli.

Tujuan. Mengetahui efek tata laksana multidisiplin terhadap luaran anak dengan osteogenesis imperfekta

Metode. dilakukan pengamatan selama 12 bulan terhadap pasien berusia 10 bulan, yang didiagnosis dengan osteogenesis imperfekta tipe IV. Pasien dilakukan pengamatan dan mendapatkan intervensi multidisiplin. Kemudian dilihat perbedaan pada awal dan akhir pengamatan

Hasil. selama pengamatan kondisi pasien mengalami perbaikan, orang tua pasien semangat dalam menjalani pengobatan anaknya, pasien tidak mengalami episode fraktur, pencapaian aspek pertumbuhan dan perkembangan anak berjalan baik, ; anak sudah mulai belajar berjalan.

Kesimpulan. Tata laksana multidisiplin dapat memperbaiki luaran pasien osteogenesis imperfekta tipe IV

Kata kunci: osteogenesis imperfekta, tata laksana multidisiplin, fraktur



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPE 4

ARYA ADNAN FADILAH, Prof. dr. Madarina Julia, MPH., Ph.D, Sp.A(K) ; dr. Retno Sutomo, Ph.D, Sp.A(K)
Universitas Gadjah Mada, 2021 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

Osteogenesis Imperfecta Type 4 : Outcome After 1 Year Observation

Arya Adnan Fadilah, Madarina Julia, Retno Sutomo

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

Dr. Sardjito Hospital / Universitas Gadjah Mada

ABSTRACT

Background. Osteogenesis imperfecta is a disease of collagen and connective tissue formation that caused by genetic mutation responsible for collagen type 1 formation. Osteogenesis imperfecta has various clinical manifestations from mild to lethal in perinatal period. Management needs multidisciplinary approach due to complexity of the disease.

Objective. To determine the effect of multidisciplinary management on the outcome of children with osteogenesis imperfecta

Methods. Twelve months observation was conducted on a patient aged 10 months old, diagnosed with osteogenesis imperfecta type IV. Then compare the clinical differences at the beginning and the end of the observation.

Result. During the observation the patient condition had improved clinically, patient's parent were enthusiastic in controlling their child, grow and development aspect improved, there was no fracture episode, bone strength was increased, the patient already start walking

Conclusion. Multidiscipline approach able to improve outcome on patient with osteogenesis imperfecta type 4.

Keywords: osteogenesis imperfecta, multidiscipline management, fracture