

UJI DIAGNOSTIK HISTOPATOLOGI BIOPSI OTOT DENGAN PEWARNAAN HEMATOXYLIN EOSIN PADA DUCHENNE DAN BECKER DISTROFI MUSKULAR

Dyah Ayu Wulansari*, Ery Kus Dwianingsih**, Sunartini Hapsara**

*Residen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

**Departemen Patologi Anatomi, Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

***Departemen Neurologi, Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

INTISARI

Latar belakang: Penyakit distrofi muskular Duchenne dan Becker (*Duchenne muscular dystrophy* dan *Becker muscular dystrophy*) merupakan penyakit kongenital terkait kromosom X yang disebabkan mutasi pada gen distrofin. Baku emas diagnosis adalah dengan pemeriksaan biopsi otot dengan imunohistokimia untuk melihat ekspresi dari distrofin. Tetapi pemeriksaan biopsi otot dengan imunohistokimia juga belum sepenuhnya tersedia di semua rumah sakit. Pemeriksaan biopsi otot dengan pewarnaan *hematxyillin Eosin* (HE), merupakan salah satu alternatif untuk mendeteksi derajat kerusakan otot pada DMD dan BMD. Pemeriksaan ini dapat dilakukan dengan mudah, cepat dan tidak memerlukan biaya mahal

Metode penelitian: Pemeriksaan uji diagnostik potong lintang dilaksanakan di RSUP Dr Sardjito, antara tanggal 1 Juli 2016 sampai dengan 10 Oktober 2016. Kriteria inklusi adalah semua pasien anak berusia kurang dari 18 tahun dengan suspek DMD dan BMD yang telah mempunyai biopsi otot dan menyetujui *proxy consent*. Hasil pemeriksaan histopatologi biopsi otot dengan pewarnaan HE dibandingkan secara tersamar dengan imunohistokimia distrofin.

Hasil: Sebanyak 19 subjek menjadi subjek penelitian ini. Pemeriksaan histopatologi biopsi otot dengan pewarnaan HE, terbagi menjadi 4 derajat kerusakan otot. Dimana pemeriksaan histopatologi biopsi otot derajat 3 dengan pewarnaan HE memiliki nilai sensitivitas 50% (IK 95%, 1-99), Spesifitas 40% (IK 95%, 15-65), nilai duga positif 18% (IK 95%, -5-41), Nilai duga negatif 75% (IK 95%, 45-100), Rasio kecenderungan positif 0,83 (IK 95%, 0,29-2,41), dan rasio kecenderungan negatif 1,25 (IK 95%, 0,39-3,99). Pemeriksaan histopatologi biopsi otot derajat 4 dengan pewarnaan HE memiliki nilai sensitivitas 50% (IK 95%, 1-99), Spesifitas 60% (IK 95%, 38-85), nilai duga positif 25% (IK 95%, -5-55), Nilai duga negatif 82% (IK 95%, 59-100), Rasio kecenderungan positif 1,25 (IK 95%, 0,39-3,99), dan rasio kecenderungan negatif 0,83 (IK 95%, 0,29-2,41).

Simpulan: Histopatologi biopsi otot dengan pewarnaan HE derajat 3 dan derajat 4 tidak sensitif untuk mendiagnosis DMD, tetapi penting untuk menentukan tahapan klinis pasien DMD dan BMD.

Kata kunci: Uji diagnostik, biopsi otot, DMD, BMD, distrofin.

HISTOPATHOLOGIC DIAGNOSTIC TEST OF MUSCLE BIOPSY WITH HEMATOXYLIN EOSIN STAIN ON DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY

Dyah Ayu Wulansari*, Ery Kus Dwianingsih**, Sunartini Hapsara***

*Pediatric Resident, Medical Faculty of Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

**Pathology Department, Medical Faculty of Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

**Neurology Department, Medical Faculty of Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

ABSTRACT

Background: *Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) and Becker Muscular Dystrophy (BMD) are x-linked congenital disease caused by mutation and deletion of dystrophin gene.* The gold standard for the diagnosis is muscle biopsy with immunohistochemistry to observe dystrophin expression. Muscle biopsy with immunohistochemistry is not readily available in hospital. Histopathologic examination of the muscle biopsy with *Hematoxilin Eosin (HE)* stain is an alternative to detect the degree of muscle damage in DMD and BMD. This mentioned examination may be easily and rapidly conducted with low cost.

Method: Cross-sectional diagnostic test was conducted at RSUP Dr. Sardjito between July 1st until October 10th, 2016. The inclusion criteria are children age less than 18 years old with DMD and BMD suspect status which had muscle biopsy and approve the proxy content given. The results of the histopathologic examination of the muscle biopsy with HE stain were put into blind comparison with dystrophin immunohistochemistry.

Results: As many as 19 people included as research subjects. Histopathologic examination of muscle biopsy with HE stain is stratified into grades of muscle damage. Histopathologic examination of muscle biopsy at grade 3 by HE stain has sensitivity of 50% (CI 95%, 1-99), specificity of 40% (CI 95%, 15-65), positive predictive value at 18% (CI 95%, -5-41), negative predictive value at 75% (CI 95%, 45-100), positive likelihood ratio at 0.83 (CI 95%, 0,29-2,41), and negative likelihood ratio at 1.25 (CI 95%, 0,39-3,99). Histopathologic examination of muscle biopsy at grade 4 by HE stain has sensitivity of 50% (CI 95%, 1-99), specificity of 60% (CI 95%, 38-85), positive predictive value at 25% (CI 95%, -5-51), negative predictive value at 82% (CI 95%, 59-100), positive likelihood ratio at 1.25 (CI 95%, 0,39-3,99), and negative likelihood ratio at 0.83 (CI 95%, 0,29-2,41).

Conclusions: Muscle biopsy histopathology with HE stain third degree and fourth degree can not be used to diagnose DMD, but proven to support clinical stage on DMD and BMD.

Keywords: Diagnostic test, muscle biopsy, DMD, BMD, distrofin.