

LUARAN PASIEN DENGAN SINDROM RETT

Yiska Martelina, Braghmandita Widya I, Tunjung Wibowo, Retno Sutomo
Departemen Ilmu Kesehatan Anak, RSUP Dr. Sardjito / Fakultas Kedokteran,
Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan

INTISARI

Latar belakang: Sindrom Rett merupakan suatu gangguan *neurodevelopmental* akibat mutasi gen *Methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2)* yang terjadi pada anak perempuan. Gejala sindrom Rett bervariasi, baik dari usia penderita ketika pertama kali gejala muncul, maupun tingkat keparahan gejala. Karakteristik sindrom ini adalah perkembangan awal yang normal diikuti oleh regresi perkembangan. Intervensi yang komprehensif diperlukan dalam tatalaksana anak dengan Sindrom Rett.

Presentasi Kasus: Anak perempuan usia 2 tahun saat terdiagnosis sindrom Rett berdasarkan gejala klinis yang ditemukan dan dilakukan pemantauan selama 18 bulan. Anak mengalami regresi perkembangan sejak usia 18 bulan yang awalnya memiliki perkembangan yang normal. Anak memiliki gerakan tangan yang berulang (sterotipik) dan tidak terkontrol (seperti meremas atau memasukkan tangan ke mulut), menghindari kontak mata dengan orang lain, tidak mengeluarkan kata-kata, tidak tertarik terhadap mainan, serta tubuh tidak seimbang saat berjalan. Tindakan intervensi yang dilakukan yaitu edukasi terhadap orang tua, monitoring kepatuhan terhadap fisioterapi, perencanaan asupan nutrisi, pemantauan pertumbuhan dan perkembangan, serta penilaian kualitas hidup. Beberapa luaran yang dapat tercapai adalah status nutrisi dapat dipertahankan dalam status gizi baik berdasarkan kurva WHO, tidak didapatkan manifestasi kejang, bebas obat antiepilepsi pada akhir pemantauan, gejala skoliosis tidak muncul saat pemantauan; pengetahuan, pemahaman, serta penerimaan orangtua yang baik; dan pasien tidak mengalami regresi perkembangan lebih lanjut pada saat pemantauan.

Kesimpulan: Anak dengan sindrom Rett pada laporan kasus ini telah dilakukan pemantauan serta intervensi yang komprehensif sehingga tidak didapatkan regresi perkembangan. Pemantauan dan intervensi secara holistik perlu terus dilakukan untuk mencapai pertumbuhan dan perkembangan yang optimal.

Kata kunci: Sindrom Rett, intervensi, luaran.

THE OUTCOME OF CHILD WITH RETT SYNDROME

Yiska Martelina, Braghmandita Widya I, Tunjung Wibowo, Retno Sutomo
Departement Of Child Health Faculty Of Medicine, Public Health, And Nursing
Dr. Sardjito Hospital/Gadjah Mada University

ABSTRACT

Introduction: Rett syndrome is a neurodevelopmental disorder in girls caused by mutations in the Methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2) gene mutations. Symptoms of Rett syndrome vary, both from the patient's age when symptoms first appear, and the severity of symptoms. The characteristic of this syndrome is normal early development followed by developmental regression. Comprehensive interventions are needed in the management of children with Rett Syndrome.

Case presentation: A 2-year-old girl was diagnosed with Rett syndrome based on clinical manifestation and monitored for 18 months. Children experience developmental regression since the age of 18 months which initially had normal development. The child has repetitive (stereotypic) and uncontrolled hand movements (such as squeezing or mouthing), avoids eye contact with other people, does not utter words, is not interested in toys, and is unbalanced when walking. Interventions included education and counseling, compliance monitoring, physiotherapy, pediatric nutrition care, growth and developmental monitoring, and quality of life evaluation. Some of the outcomes that can be achieved are nutritional status can be maintained in good nutritional status based on the WHO curve, no seizure manifestations are found, no antiepileptic drug at the end of monitoring, scoliosis symptoms do not appear during monitoring; good knowledge, understanding, and acceptance of parents; and no further developmental regression at the time of follow-up.

Conclusion: The child with Rett syndrome in this case report has been monitored and has comprehensive intervention so that there is no developmental regression. Holistic monitoring and intervention need to be continuously performed to achieve optimal growth and development.

Keywords: Rett Syndrome, intervention, outcome.