

Penatalaksanaan Distrofi Muskular Progresif pada Anak Laki - Laki Usia 10 Tahun Melalui Pendekatan Dokter Keluarga

Maharani Sekar Ningrum¹, Azelia Nusadewiarti²

¹Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

²Bagian Ilmu Kedokteran Komunitas, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

Abstrak

Penyakit distrofi muscular progresif atau *Duchenne Muscular Dystrophy* (DMD) merupakan penyakit kongenital terkait kromosom X yang disebabkan adanya mutasi pada gen distrofin. DMD merupakan penyakit otot turunan yang tersering, mempengaruhi 1 per 3500 kelahiran bayi laki-laki. Studi ini merupakan laporan kasus. Data primer diperoleh melalui anamnesis, pemeriksaan fisik dan kunjungan ke rumah. Penilaian berdasarkan diagnosis holistik dari awal, proses, dan akhir studi secara kualitatif dan kuantitatif. Pada hasil didapatkan seorang anak laki-laki usia 10 tahun dengan keluhan tidak dapat berjalan sejak 4 bulan yang lalu. Pasien masih dapat menggerakkan kakinya tetapi saat berjalan pasien merasa kedua kaki pasien tidak mampu untuk menopang tubuh pasien. Pengetahuan pasien tentang penyakit sangat terbatas terbukti dengan pasien tidak pernah melakukan latihan fisik. Pada aspek psikososial menunjukkan adanya pengetahuan keluarga yang kurang mengenai penyakit pasien. Edukasi dan intervensi diberikan kepada pasien dan keluarga tentang DMD dan latihan fisik sederhana yang dapat dilakukan di rumah. Dalam evaluasi ditemukan peningkatan kepatuhan pasien untuk melakukan latihan fisik serta pengetahuan keluarga tentang perawatan pasien. Kurangnya pengetahuan pasien dan keluarga tentang DMD membuat penyakit ini sulit dikenali dalam tahap awal. Pelayanan dengan pendekatan kedokteran keluarga dalam edukasi dan terapi nonfarmakologis mampu memperingan masalah kesehatan dan meningkatkan kualitas hidup pasien.

Kata kunci: Anak, Distrofi Muskular, Pelayanan Kedokteran Keluarga

Progressive Muscular Dystrophy Management in 10 Years Boy Through Family Medicine Approach

Abstract

Progressive Muscular Dystrophy or Duchenne and Becker muscular dystrophy (DMD) is a congenital disease related to the X chromosome caused by mutations in the dystrophin gene. DMD is the most common hereditary muscle disease, affecting 1 per 3500 births of male infants. This study is a case report. Primary data is obtained through history taking, physical examination and home visits. Assessment is based on a holistic diagnosis from the beginning, process, and end of the study qualitatively and quantitatively. A 10-year-old boy with a complaint cannot walk 4 months ago. The patient can still move his legs but when walking the patient feels the patient's feet are unable to support the patient's body. The patient's knowledge of the disease is very limited as evidenced by the patient never having physical exercise. In the psychosocial aspect, there is a lack of family knowledge about the patient's illness. Education and intervention are given to patients and families about DMD and simple physical exercises. In the evaluation found an increase in patient compliance to do physical exercise and family knowledge about patient care. The lack of knowledge of patients and families about progressive muscular dystrophy makes this disease difficult to recognize in its early stages. Services with a family medicine approach in education and non-pharmacological therapy are able to alleviate health problems and improve the quality of life of patients.

Keywords: Child, Family Care Medicine, Muscular Dystrophy

Korespondensi : Maharani Sekar Ningrum, Alamat Alysha Home Jl. Soemantri Brojonegoro No. 1 Bandar Lampung, HP 081369108490, Email sekarningrum@gmail.com

Pendahuluan

Penyakit distrofi muscular progresif atau *Duchenne Muscular Dystrophy* (DMD) merupakan penyakit kongenital terkait kromosom X yang disebabkan adanya mutasi pada gen distrofin. Distrofi otot Duchenne merupakan penyakit otot turunan yang tersering, mempengaruhi 1 per 3500 kelahiran

bayi laki-laki.¹ Hampir semua pasien terdiagnosis saat usia 4 sampai 5 tahun, ketika mereka mulai menunjukkan keterbatasan fisik termasuk kesulitan berjalan. Fungsi napas berkurang seiring berjalannya usia begitu pula dengan kardiomiopati, yang merupakan penyebab utama morbiditas dan mortalitas. Tanpa

intervensi, rata-rata kematian sekitar usia 19 tahun.²

Gen distrofin merupakan salah satu gen terbesar dalam genom manusia dengan ukuran lebih dari 3 Mb pada kromosom X, memiliki 79 ekson serta mengkode 14 kb mRNA. Kurang dari 1% dari total gen akan ditranskripsi menjadi RNA matur melalui proses splicing yang sangat banyak sehingga berkontribusi besar terhadap kejadian mutasi pada gen ini.³ Distrofin merupakan komponen esensial dari kompleks distrofin- glikoprotein (*dystrophin-glycoprotein complex* atau DGC) yang berfungsi penting untuk mempertahankan integritas membran serabut otot.⁴ Pada DMD, tidak adanya produksi distrofin akan menginduksi terjadinya kelemahan otot yang berkelanjutan, yang pada akhirnya menimbulkan kematian prematur dari individu dengan mutasi pada gen distrofin.⁵ Pada BMD, distrofin yang fungsional sebagian masih diproduksi sehingga memberikan manifestasi fenotip yang lebih ringan dibandingkan DMD, dengan angka harapan hidup yang lebih tinggi.⁶

Progresi klinis DMD dapat diprediksi melalui pola gangguan dari mutasi yang terjadi, apakah mengubah *reading frame* translasional mRNA menjadi *out-of-frame* (distrofin sama sekali tidak terbentuk) ataukah *in-frame* (produksi parsial protein distrofin).⁴ Salah satu strategi terapi yang cukup menjanjikan adalah dengan mengubah DMD yang disebabkan oleh mutasi *out-of-frame* menjadi BMD yang *in-frame* dengan menginduksi *exon skipping*.⁶

Skrining DMD dapat dilakukan dengan observasi kadar CK pada serum darah. Adanya *Gower's sign* dan *waddling gait* pada anak laki-laki serta riwayat keluarga juga menjadi pemicu diadakannya investigasi terhadap penyakit DMD.²

Pemeriksaan imunohistokimia (IHK) dan analisis genetik dari biopsi otot merupakan pemeriksaan baku emas untuk DMD. Namun, kedua pemeriksaan tersebut belum dilaksanakan sebagai pemeriksaan rutin di Indonesia. Oleh karena itu, data detail pasien DMD di Indonesia, terutama dari aspek genetik, belum tersedia hingga saat ini.²

Anak laki-laki dengan DMD biasanya sudah menggunakan kursi roda pada usia sepuluh tahun. Walaupun sudah banyak terapi yang menjanjikan yang menargetkan penyebab dari penyakit, masih belum ada terapi kuratif (farmako). Penatalaksanaan masih berfokus ke simptomatik.⁶

Tujuan paling penting dari terapi DMD adalah mempertahankan kemampuan fungsional pasien selama mungkin. Menghambat kehilangan kemampuan fungsional berhubungan dengan kegiatan sehari-hari dan dapat mengoptimalkan kemandirian anak laki-laki dengan DMD. Latihan fisik dapat menghambat penurunan kemampuan otot dan fungsional tubuh akibat tidak sering digunakan. Rekomendasi latihan volunter yang nyaman sudah luas digunakan dalam kehidupan sehari-hari dengan prinsip latihan dengan intensitas rendah bermanfaat dan tidak menyakitkan untuk anak laki-laki dengan DMD.⁶

Dari hal tersebut di atas, pemeriksa tertarik untuk membahas mengenai penyakit distrofi muscular progresif.

Ilustrasi Kasus

Pasien An. D, usia 10 tahun didatangi ke rumahnya oleh tim Puskesmas Pasar Ambon pada tanggal 2 Mei 2019 dengan keluhan tidak dapat berjalan sejak empat bulan yang lalu. Pasien masih dapat menggerakkan kakinya tetapi saat berjalan pasien merasa kedua kaki pasien tidak mampu untuk menopang tubuh pasien.

Awalnya pasien pernah terjatuh dua tahun yang lalu dari tempat tidur. Setelah terjatuh pasien dibawa ke tukang urut untuk diurut. Keesokan harinya pasien berjalan menjijit. Semakin lama pasien merasakan kakinya semakin lemah. Hal tersebut diperparah karena pasien terjatuh beberapa kali dengan posisi pantat di bawah. Pasien mengaku setelah terjatuh dari tangga, keesokan harinya kaki pasien tidak dapat digunakan untuk berjalan tetapi pasien masih dapat menggerakkan kakinya. Ibu pasien langsung membawa pasien ke puskesmas dan dibuatkan surat rujukan.

Dalam keluarga, adik laki-laki pasien juga menunjukkan gejala awal yang sama, tetapi

masih dapat berjalan. Ibu pasien belum memeriksakan adik pasien ke rumah sakit dikarenakan terkendala biaya. Pasien didampingi oleh ibu pasien untuk kontrol ke Rumah Sakit Umum Daerah (RSUD) Abdul Moeloek. Pasien sudah dijadwalkan untuk MRI pada tanggal 29 Juni 2019. Dokter spesialis syaraf di RSUD Abdul Moelok menyarankan untuk dirujuk ke rumah sakit yang berada di Solo, tetapi ibu pasien belum menyetujui karena terkendala biaya. Selain menunggu jadwal MRI pasien mengaku belum mendapatkan penatalaksanaan apapun baik farmakologi maupun non farmakologi.

Melihat keadaan anaknya, maka ibu pasien memberi tahu pada puskesmas atas keluhan anaknya. Petugas Puskesmas Pasar Ambon kemudian melakukan kunjungan rumah (*home visit*) ke rumah pasien untuk melakukan pemeriksaan pada pasien. Pada pemeriksaan tekanan darah didapatkan penurunan kekuatan otot ekstremitas inferior dekstra (3) serta sinistra (3) dengan ditemukannya kontraktur fleksi pada kedua ekstremitas tersebut.

Selama ini pasien mengaku belum pernah mengonsumsi obat apapun. Pasien mengaku tidak pernah meminum ramuan herbal walaupun banyak tetangga yang menawari untuk mengonsumsi obat herbal.

Pasien merupakan anak pertama dari tiga bersaudara, lahir pervaginam, di rumah sakit, cukup bulan, ditolong dokter dengan berat badan lahir 2900 gram, panjang badan lahir 48 cm, anak langsung menangis kuat. Pasien telah mendapat imunisasi dasar lengkap, ada scar BCG. Riwayat tumbuh kembang terlambat dimana anak bisa tengkurap pada umur 5 bulan, duduk umur 9 bulan, berdiri umur 12 bulan, berjalan dengan baik umur 24 bulan, bicara umur 24 bulan.

Riwayat makanan: ASI dari lahir sampai umur 4 bulan, susu formula dari umur 4 bulan sampai sekarang, buah biskuit umur 4 bulan, nasi tim umur 8 bulan, nasi biasa umur 12 bulan, 2-3 kali sehari 5 sendok makan/kali, daging ayam 4 kali seminggu, ikan 3 kali seminggu, telur 3 kali seminggu. Pasien biasanya makan makanan berat tiga kali dalam sehari. Makanan yang dimakan cukup bervariasi. Dalam satu kali

makan, pasien mengambil nasi sebanyak 1 centong nasi, 1 lauk (ikan asin, tempe, tahu) dan 2 sendok makan sayur. Pasien juga sering makan camilan, dalam sehari bisa 3 kali. Camilan yang dikonsumsi setiap hari adalah makanan ringan atau *snack*. Pasien sangat jarang mengonsumsi buah.

Aktivitas sehari-hari yang rutin dikerjakan pasien adalah pergi sekolah digendong oleh ibu pasien dari pukul 07.00-10.00 WIB, dan pulang juga digendong oleh ibu pasien. Di rumah pasien bermain dengan adik-adiknya.

Ayah pasien berusia 40 tahun, pendidikan SD bekerja sebagai buruh bangunan dengan penghasilan tidak menentu. Ibu berusia 41 tahun, pendidikan S1, sebagai Pegawai Negeri Sipil (PNS) dengan penghasilan Rp.3.700.000,-/bulan. Dari jumlah pendapatan tersebut didapatkan pendapatan perkapitanya sebesar Rp740.000,-/bulan. Penghasilan tersebut cukup untuk memenuhi kebutuhan sehari-hari.

Hubungan pasien dengan ayah, ibu, dan adik-adiknya baik serta harmonis. Begitu pula hubungan dengan lingkungan tetangga baik dan harmonis. Dukungan keluarga untuk memotivasi pasien agar selalu memeriksakan kesehatannya dan menjaga pola makannya cukup.

Saat ini pasien tinggal di rumah pribadi bersama ayah, ibu, dan kedua adiknya. Tinggal di rumah permanen, sumber air minum dari sumur, jamban keluarga di dalam rumah, sampah dibakar, dengan kesan hygiene dan sanitasi cukup.

Hasil

Keluhan tidak dapat berjalan sudah dirasakan sejak empat bulan yang lalu. Pasien merasa kakinya tidak ada kekuatan untuk menopang berat tubuhnya tetapi masih dapat digerakkan.

Pada pemeriksaan fisik didapatkan penampakan normal, tampak sakit sedang, kesadaran compos mentis dengan nilai GCS (*Glasgow Coma Scale*) 15. Berat badan 30 kg, tinggi badan 127 cm, IMT 18,6 (Normal). Tanda-tanda vital didapatkan tekanan darah 110/60 mmHg, nadi 86x/menit, frekuensi napas 20x/menit, suhu 36,5°C. Pada mata didapatkan konjungtiva tidak anemis, sklera tidak ikterik,

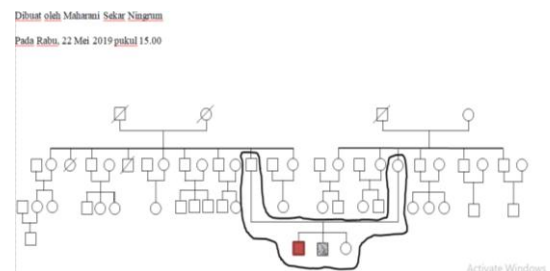
pupil isokor diameter 2 mm, reflek cahaya +/- normal. Pada bagian telinga, hidung tenggorokan didapatkan tonsil ukuran T1-T1 tidak hiperemis, faring tidak hiperemis. Pada thoraks didapatkan dada simetris, tidak ada retraksi. Pada pemeriksaan paru didapatkan suara nafas vesikuler, serta tidak ditemukan adanya ronki dan mengi. Pada pemeriksaan jantung tidak terlihat iktus cordis tapi teraba 1 jari *medial linea midclavicularis sinistra* ruang *intercostals V*, irama teratur, tidak ada bising. Abdomen datar, perabaan supel, hati dan limpa tidak teraba dan tidak terlihat kelainan punggung. Pada anggota gerak didapatkan akril hangat, perfusi perifer baik, reflek fisiologis menurun, tidak ditemukan reflek patologis, muskulus gastrocnemius hipotrofi dan tidak ada spasme. Kekuatan otot $\frac{5555/5555}{4443/3444}$ dengan sensoris normal. Didapatkan adanya kontraktur fleksi pada kedua ekstremitas inferior.

Pada pemeriksaan MRI yang dilaksanakan pada tanggal 19 Juni 2019 dengan hasil : *multipel disc bulging* pada intervertebralis lumbal 4-5 dan lumbal 5-sakral 1 dengan peregangan liigamentum anulare yang masih baik, tidak tampak adanya SOL/massa pada intramedula, intradural, ekstrapedukula maupun ekstrapedukula.

Dalam data keluarga didapatkan pasien merupakan anak pertama dari tiga bersaudara, dan tinggal bersama kedua orangtuanya. Bentuk keluarga pasien adalah keluarga inti yaitu terdiri dari ayah, ibu, dan 3 anak. Pasien seorang anak laki-laki berusia 10 tahun dan merupakan seorang pelajar ayah pasien berusia 40 tahun tamatan SD dan bekerja sebagai buruh bangunan. Ibu pasien berusia 41 tahun tamatan S1 dan bekerja sebagai guru SD. Seluruh keputusan mengenai masalah keluarga dimusyawarahkan bersama dan diputuskan oleh ayah dan ibu pasien sebagai pengambil keputusan. Apabila ayah dan ibu tidak sependapat maka ibu akan melakukan hal yang dianggapnya benar tanpa merugikan keluarga.

Hubungan antar anggota keluarga terjalin cukup baik. Keluarga masih menyempatkan untuk kumpul bersama dalam sehari, yakni biasanya untuk mengobrol saat malam hari setelah seluruh anak-anaknya telah pulang

bekerja. Keluarga pasien juga biasanya beribadah bersama di rumah. Keluarga mendukung untuk segera berobat jika terdapat anggota keluarga yang sakit dan berusaha mendampingi saat pergi berobat, kecuali apabila sedang ada keperluan lain. Perilaku berobat keluarga masih mengutamakan kuratif, yakni memeriksakan diri ke layanan kesehatan bila ada keluhan mengganggu kegiatan sehari-hari. Jarak rumah ke puskesmas ± 3 kilometer.



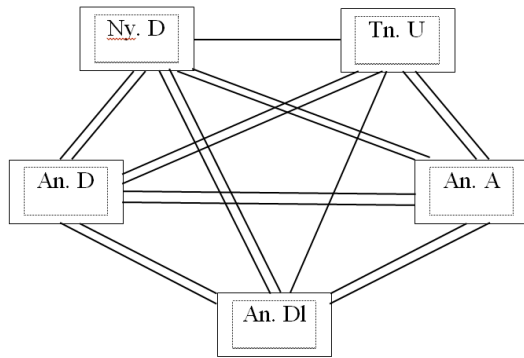
Gambar 1. Genogram Keluarga An.D

Keterangan

- : Pasien
- : Laki-Laki
- : Perempuan
- : Meninggal
- : Menikah
- : Tinggal serumah
- : Menderita DMD

Hubungan Antar Keluarga

Dibuat oleh Maharani Sekar Ningrum
Pada Rabu, 22 Mei 2019 pukul 15.00



Gambar 2. Family Mapping An. D

Keterangan :

—= hubungan antar anggota keluarga (dekat)
 === hubungan antar anggota keluarga (sangat dekat)

Family Apgar Score:

Adaptation : 2

Partnership : 1

Growth : 2

Affection : 2

Resolve : 1

Total *Family Apgar score* 8 (nilai 8-10, fungsi keluarga baik).

Diagnosis pada pasien ini adalah muscular dystrophy progressive. Penatalaksanaan yang diberikan pada pasien ini berupa tatalaksana non farmakologi. Adapun tatalaksana non farmakologi yang diberikan adalah edukasi kepada pasien dan keluarga mengenai penyakit distrofi muscular progresif dan komplikasi serta rencana tatalaksananya, edukasi dan motivasi pasien untuk kontrol teratur sesuai jadwal, edukasi dan motivasi pasien untuk latihan fisik berupa *stretching* dengan media video yang diputar melalui laptop, menginformasikan segala hal tentang distrofi muscular progresif, serta aktifitas yang dianjurkan untuk pasien, edukasi dan motivasi mengenai perlunya dukungan dari semua anggota keluarga terhadap perbaikan penyakit pasien, meminta anggota keluarga untuk melakukan pengawasan terhadap gejala awal yang mungkin timbul pada adik lelaki pasien, edukasi kepada seluruh anggota keluarga mengenai kebersihan rumah agar tidak ada

penyakit lainnya yang dapat menyerang anggota keluarga.

Selain edukasi juga dilakukan rehabilitasi berupa fisioterapi *stretching* sederhana yang dapat dilakukan minimal 4-6 kali dalam seminggu.

Pembahasan

Studi kasus dilakukan pada pasien An. D, usia 10 tahun datang dengan keluhan tidak dapat berjalan sejak 4 bulan yang lalu. Pasien juga mengeluh kaki kanan dan kirinya lemah dan tidak dapat diluruskan. Kunjungan rumah dilakukan 3 kali yaitu pada tanggal 8, 15, dan 25 Mei 2019. Pada kunjungan pertama dilakukan anamnesis dan pemeriksaan fisik. Pada kunjungan kedua dilakukan intervensi. Pada kunjungan ketiga dilakukan evaluasi.

Pada anamnesis (8 Mei 2019), didapatkan data berupa keluhan pasien, keadaan keluarga, social, psikosocial dan ekonomi serta keadaan dan kondisi rumah pasien. Dilakukan juga pemeriksaan fisik untuk mengetahui keadaan fisik pasien.

Pasien dicurigai DMD jika ada peningkatan dari salah satu tanda berikut: masalah pada fungsi otot dan keterlambatan bicara, peningkatan kadar protein otot *Creatinin Kinase* (CK), dan peningkatan enzim hati ALT dan AST. Pasien ini secara khas menunjukkan tanda klinis penderita DMD. Tanda awal penyakit berupa kelemahan anggota tubuh dimulai dari bagian bawah secara progresif mengikuti bertambahnya usia. Diagnosis pasti DMD yaitu dengan pemeriksaan genetic, tetapi tidak dilakukan karena terkendala alat dan biaya. Anamnesis pada keluarga tidak dijumpai riwayat penyakit serupa pada anggota keluarga yang lain. Pemeriksaan fisik pasien menunjukkan adanya kelemahan pada kedua kakinya sehingga pasien tidak mampu berdiri tetapi sensibilitas masih normal. Hal ini sesuai dengan perpustakaan bahwa pada distrofi muskular terjadi degenerasi otot tanpa melibatkan sistem persarafan otot tersebut.⁷ Refleks tendon lutut pada pasien dengan DMD akan berkurang dan menghilang akibat progresivitas kontraktur otot, sehingga sendi pada alat gerak menjadi kaku dan sulit digerakkan. Pada kelainan neuropati,

tidak terdapat reflex tendon profunda sejak awal.⁸

Distrofin bersama dengan beberapa protein lain yaitu *dystrophin associated protein* (DAPs), yang meliputi *sarcoglycan*, *dystroglycan*, dan *syntrophin* memberikan stabilitas terhadap membran sel otot secara fisik dan fisiologis. Akibat ketiadaan distrofin pada pasien DMD, terjadi gangguan permeabilitas membran sel otot (*sarkolemma*), sehingga terjadi kebocoran enzim *creatinin kinase* atau kreatinin fosfokinase (CPK) yang menyebabkan kadar CPK dalam serum menjadi sangat tinggi. Ketiadaan distrofin akan bermanifestasi pada masalah fisiologis otot berupa kesulitan gerak secara progresif akibat adanya fragilitas membrane miofibril, sehingga terjadi siklus degenerasi dan regenerasi kronis yang disertai hilangnya potensi regenerasi.^{9,10}

Pada pasien DMD, CPK keluar dari sel otot ke dalam aliran darah, sehingga kadar yang tinggi (hampir 50 sampai 100 kali lipat) mengkonfirmasi bahwa ada kerusakan otot. Nilai CPK bisa setinggi 15,000 - 35,000 iu/l (normal =60 iu/l).¹¹

Pemeriksaan distrofin secara imunohistokimia digunakan untuk membedakan DMD dengan BMD. Pada DMD, tidak terdapat protein distrofin intraselular, sedangkan pada BMD masih terdapat protein distrofin meskipun dalam jumlah rendah atau kurang dari normal.⁹

Pada silsilah keluarga tidak ditemukan anggota keluarga lain yang menderita penyakit ini. Gen *dystrophin* terdiri dari 79 ekson, dan analisa DNA dapat mengidentifikasi jenis mutasi yang spesifik pada ekson tertentu. Delesi atau duplikasi di dalam gen *dystrophin* bisa dideteksi oleh analisa *Southern blot* atau metode-metode *polymerase chain reaction (PCR)* pada 65% dari pasien.¹¹

DMD merupakan suatu perubahan kondisi seiring berjalannya waktu dan dapat diketahui dari tahap dalam progresi kondisinya. Tahap ini digunakan untuk memilih rekomendasi penatalaksanaan. Terdapat tiga tahap pada DMD, yaitu presimptomatik, *early ambulatory*, dan *late ambulatory*. Pada tahap presimptomatik, hampir semua pasien DMD

tidak terdiagnosis kecuali terdapat riwayat keluarga atau hasil tes darah yang dilakukan untuk keperluan lain. Gejala lambat berjalan dan berbicara kemungkinan ada, tetapi biasanya sulit dikenali pada tahap ini.¹²

Pada *early ambulatory* atau disebut juga dengan *walking stage*, pasien menunjukkan tanda klasik DMD, yaitu maneuver Gower (berarti mereka membutuhkan bantuan dengan tangan ditumpukan pada paha saat mereka hendak bangun dari lantai), berjalan tipe *waddling*, dan berjalan dengan jempol kaki. Pada tahap ini, pasien masih bias menaiki tangga, tetapi dengan membawa kaki kedua mengikuti kaki pertama daripada seperti berjalan. Dua tahap ini merupakan waktu ketika proses diagnostic sedang berlangsung.¹²

Pada tahap late ambulatory, berjalan menjadi sangat sulit dan terjadi masalah saat menaiki tangga dan saat bangun dari lantai.¹² Pada pasien ini sudah mencapai tahap late ambulatory dimana pasien sudah tidak dapat berjalan lagi.

Untuk tatalaksana dapat diberikan terapi farmakologi dan non farmakologi. Terapi non farmakologi dapat berupa fisioterapi.¹² Fisioterapi berupa latihan fisik sederhana berupa *stretching* yang dapat dilakukan dirumah (15 Mei 2019). Diharapkan pasien dapat melakukan latihan minimal 4-6 kali dalam seminggu.

Belum pernah dilaporkan adanya kesembuhan dari penyakit ini, meskipun penelitian sel induk (*stem cell*) menunjukkan beberapa kemungkinan untuk menggantikan jaringan otot yang rusak. Penatalaksanaan ditujukan pada pengendalian gejala untuk memaksimalkan kualitas hidup. Kortikosteroid seperti prednison meningkatkan kekuatan otot dan menunda keparahan beberapa gejala. Progresifitas penyakit pada beberapa pasien bisa tertunda sampai dengan 2–3 tahun dengan pengobatan steroid.¹³ Keputusan terkait rejimen steroid dan manajemen berat badan ditinjau dan didiskusikan dengan tim perawatan.¹²

Mekanisme kortikosteroid dalam memperlambat proses degenerasi otot masih belum jelas. Efek samping pemberian kortikosteroid adalah peningkatan berat badan,

retardasi pertumbuhan, hirsutisme dan osteoporosis.¹⁰ Pada pasien dengan degenerasi otot skeletal tidak perlu diberikan steroid.¹⁴ pasien ini tidak perlu menggunakan steroid karena sudah terjadi degenerasi otot skeletal serta mempertimbangkan adanya efek samping penggunaan kortikosteroid.

Pada pasien sudah tidak diberikan pemberian steroid, tetapi pada adik pasien dapat diberikan kortikosteroid karena adik pasien masih dalam tahap early ambulatory (masih dapat berjalan). Steroid yang dapat diberikan berupa prednisone dan deflazacort. Untuk prednisone dosisnya 0,75 mg/kgBB/hari dengan maksimal pemberian 30 mg/hari. Untuk deflazacort dosisnya 0,9 mg/kgBB/hari dengan dosis maksimal 36 mg/hari. Pemberian steroid ini dilakukan sehari sekali pada pagi hari.¹²

Waktu optimal untuk memulai steroid ketika fungsi motoric dalam fase plateau, yaitu ketika fungsi motoriknya berkembang tetapi tidak bertambah parah. Fase plateau berada diantara 4-6 tahun. Pemberian steroid tidak direkomendasikan saat anak masih berkembang kemampuan motoriknya, khususnya kurang dari dua tahun. Sebelum memulai pemberian steroid, jadwal imunisasi dasar harus lengkap, terutama imunisasi varicella.¹²

Tujuan paling penting dari terapi DMD adalah mempertahankan kemampuan fungsional pasien selama mungkin. Menghambat kehilangan kemampuan fungsional berhubungan dengan kegiatan sehari-hari dan dapat mengoptimalkan kemandirian anak laki-laki dengan DMD. Latihan fisik dapat menghambat penurunan kemampuan otot dan fungsional tubuh akibat tidak sering digunakan. Rekomendasi latihan volunter yang nyaman sudah luas digunakan dalam kehidupan sehari-hari dengan prinsip latihan dengan intensitas rendah bermanfaat dan tidak menyakiti untuk anak laki-laki dengan DMD.⁶

Kunci dari manajemen sendi yang kontraktur adalah fisioterapi. Idealnya pasien DMD datang ke fisioterapi setiap 4 bulan sekali. Latihan fisik untuk skala kontraktur berbeda-beda tekniknya. Latihan fisik yang dapat dilakukan dapat berupa stretching, splinting dan

latihan berdiri. Stretching harus dilakukan minimal 4-6 kali seminggu dan harus menjadi bagian dari rutinitas sehari-hari. Stretching yang dilakukan di pergelangan, lutut dan pinggul penting. Stretching dilengan khususnya di jari, pergelangan tangan, siku dan bahu juga dibuthkan. Area-area yang harus dilakukan stretching harus diidentifikasi melalui pemeriksaan fisik individu.¹²

Peralatan-peralatan orthopedi (seperti penyangga dan kursi roda) dapat memperbaiki mobilitas dan kemampuan diri sendiri. Penyangga kaki yang memegang engkel pada tempatnya selama tidur, dapat menunda terjadinya kontraktur.¹³

Pemakaian *knee ankle foot orthosis* (KAFO) digunakan saat otot *quadriceps* mulai lemah yang disertai berkembangnya fleksi kontraktur lutut sehingga membantu pasien untuk dapat berdiri dan berjalan. Alat tersebut dapat digunakan pada pasien dengan *knee flexion contracture* <30°. ^{9,10} Pada fleksi kontraktur lutut yang melebihi 30° sampai 40°, tindakan pembedahan tidak bermanfaat karena tidak akan tercapai koreksi fungsional yang berarti.¹⁰ Masalah paling penting di bidang ortopedi pada pasien dengan DMD adalah terjadinya deformitas tulang belakang, yang biasanya mulai timbul pada usia 11 sampai 13 tahun. Deformitas tersebut akan menyebabkan restriksi fungsi paru yang makin lama makin menurun, dan diperburuk dengan kelemahan otot yang progresif. Pada 90%-95% pasien dengan DMD yang mengalami skoliosis, terapi terbaik adalah melakukan fusi spinal dengan fiksasi internal secara dini. Bila kurvatur telah mencapai sudut *Cobb* sebesar 20°-30° maka tindakan fusi spinal harus segera dilakukan tanpa ditunda.¹⁰

Penatalaksanaan berupa fisioterapi bertujuan untuk:¹⁵

1. Memperlambat berkembangnya kontraktur dan deformitas dengan program peregangan otot dan latihan yang sesuai
2. Antisipasi dan meminimalkan komplikasi-komplikasi sekunder lain
3. Memonitor fungsi respirasi, membantu latihan bernafas dan metoda pengeluaran sekresi jalan nafas.

DMD pada akhirnya mempengaruhi semua otot volunter, serta melibatkan jantung dan otot pernafasan pada tahap lanjut. Daya tahan hidup jarang melebihi umur 30 tahun. Kematian pada umumnya terjadi akibat gangguan pada jantung dan respirasi. Degenerasi otot-otot pernapasan mengganggu mekanisme batuk yang efektif dan mengakibatkan retensi sekret dan seringnya terjadi infeksi paru-paru. Kombinasi kifoskoliosis yang bermakna dan kelemahan otot menghasilkan gangguan ventilasi restriktif yang parah. Degenerasi otot jantung juga sering terjadi, mengakibatkan dilatasi atau hipertropi kardiomiopati pada 10% pasien. Regurgitasi mitral sekunder akibat disfungsi otot papila juga ditemukan pada 25% pasien. Kelainan Elektrokardiografi (EKG) termasuk perpanjangan interval P–R, kelainan segmen QRS dan ST, dan gelombang R dominan di atas prekordium kanan dengan gelombang Q yang dalam pada prekordium kiri. Aritmia atrial sering terjadi.¹⁶ Monitoring fungsi jantung dan paru direkomendasikan dua tahun sekali dan investigasi dan intervensi lebih intensif mungkin diperlukan.¹²

Penyakit seperti ini memiliki perjalanan penyakit yang cukup lama dan umumnya penyembuhannya tidak dapat dilakukan. Sehingga penyakit tersebut hanya bisa dikontrol untuk menjaga agar tidak memperburuk komplikasi yang sudah ada dan menghindari komplikasi lainnya. Untuk itu pasien diharuskan untuk rutin mengunjungi sarana kesehatan untuk mengontrol penyakitnya. Karena pasien sudah memiliki asuransi kesehatan maka tidak akan mempersulit pasien memperoleh pelayanan kesehatan setiap kali kontrol berobat.

Faktor pendukung dalam penyelesaian masalah pasien dan keluarga adalah pelaku rawat yang serumah dengan pasien sehingga pasien mendapatkan dukungan dan bantuan yang cukup baik dalam melakukan pola hidup sehat serta dalam kontrol pengobatan. Sedangkan faktor penghambatnya adalah belum terbiasanya pasien dalam menerapkan pola hidup yang sehat seperti masih malas melakukan aktifitas fisik sederhana yang masih

harus diingatkan oleh keluarga. Sehubungan dengan faktor pendukung dan penghambat tersebut maka dilakukan edukasi agar dapat memperkuat faktor pendukung dan meminimalisir faktor penghambat.

Pada edukasi tentang DMD dilakukan menggunakan *leaflet* dan *flipchart*. *Leaflet* berisi tentang definisi, etiologi, gejala dan terapi yang diberikan. *Flipchart* berisi tentang bagaimana penyakit ini terjadi hanya pada anak laki-laki dan pada perempuan hanya sebagai carrier serta jadwal melakukan *stretching* yang ditujukan agar ibu mengingat latihan tersebut.

Pada edukasi tentang hal-hal yang mendukung kesehatan pasien menganut prinsip promosi kesehatan. Berdasarkan *World Health Organization* (WHO), promosi kesehatan adalah proses mengupayakan individu dan masyarakat untuk meningkatkan kemampuan mereka mengandalkan faktor-faktor yang mempengaruhi kesehatan sehingga dapat meningkatkan derajat kesehatannya. Sedangkan, Indonesia merumuskan pengertian promosi kesehatan sebagai upaya untuk meningkatkan kemampuan masyarakat melalui pembelajaran dari, oleh, untuk dan bersama masyarakat agar mereka dapat menolong dirinya sendiri serta mengembangkan kegiatan bersumber daya masyarakat sesuai sosial budaya setempat dan didukung oleh kebijakan publik yang berwawasan kesehatan.¹⁸

Prognosis pada pasien ini dalam hal *quo ad vitam: dubia ad malam* dilihat dari progresivitas penyakit ini dan morbiditas serta mortalitas yang tinggi; *quo ad functionam: dubia ad malam* karena pasien membutuhkan bantuan untuk beraktivitas sehari-hari secara mandiri; dan *quo ad sanationam: dubia ad bonam* karena pasien masih bisa melakukan fungsi sosial kepada masyarakat sekitar.

Simpulan

Simpulan yang didapat adalah penegakan diagnosis pasien didapatkan dari gejala fisik yang diderita pasien, telah dilakukan terapi non farmakologi berupa fisioterapi pada pasien, pada pasien dan keluarga diberikan edukasi mengenai asal mula penyakit pasien, pengenalan gejala awal dari penyakit tersebut,

dan fisioterapi berupa gerakan-gerakan sederhana yang dapat dilakukan di rumah, intervensi yang diberikan telah merubah beberapa perilaku pasien dan keluarga, meskipun ada beberapa perilaku yang belum berubah, hanya menambah pengetahuan namun belum menimbulkan kesadaran diri pasien.

Daftar Pustaka

1. Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, Flanigan KM, al-Dahhak R, Gastier-Foster J, Dkk. Evidencebased path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Ann Neurol*. 2012; 71:304-13.
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Dkk. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol*. 2010; 9: 177-89.
3. Ervasti JM, Ohlendieck K, Kahl SD, Gaver MG, Campbell KP. Deficiency of a glycoprotein component of the dystrophin complex in dystrophic muscle. *Nature*. 2010; 345: 315-19.
4. Zubrzycka-Gaarn EE, Bulman DE, Karpati G, Burghes AH, Belfall B, Klamut HJ, Dkk. The Duchenne muscular dystrophy gene product is localized in sarcolemma of human skeletal muscle. *Nature*. 2008; 333: 466-69.
5. Hoffman EP, Brown RH Jr, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*. 2007; 51: 919-28.
6. Jansen M, De Groot IJM, Alfen NV, Geurts ACH. Physical training in boys with Dunchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *BMC Pediatrics*. 2010; 10:55
7. Ropper AH, Brown RH. The Muscular dystrophies. Dalam: Adams and Victor's Principles of Neurology. Edisi ke-8. New York: McGraw Hill. 2005; 1213-15.
8. Lippincott, Williams and Wilkins. Chapman W. Chapman's Orthopaedic Surgery. Ed Philadelphia. 2011; 4506-19
9. Tachjian MO. Clinical pediatric orthopedic the art of diagnosis and principles of management. Generalized affection of the muscular skeletal system. Stamford, CT, Appleton & Lange. 2007; 401-3
10. Sussman M. Duchenne Muscular Dystrophy. *J Am Acad Orthop*. 2010; 10:138-51
11. Sethee J, Dunn P. Clinical Anesthesia Procedures of the Massachusetts General. Philadelphia: Lippincott W and Wilkins. 2010
12. Mason J. Muscular Dystrophy. Philadelphia. 2010; 12:205-06
13. Muscular Dystrophy Canada. The Diagnosis and Management of Dunchenne Muscular Dystrophy: a Guide for Family. Canada. 2010.
14. Butterworth J, Mackey D, Wasnick J. Anesthesia for Patients with Neuromuscular Disease. New York: Morgan and Mikhail's clinical anesthesiology. McGraw-Hill Education. 2013.
15. Wedhanto S, Siregar UP. Duchenne Muscular Dystrophy Maj Kedokt Indon. 2007; 57: 312-17
16. Muldoon S. Special Consideration in Anesthesia Care. *Anesthesiology*. New York: McGraw-Hill. 2008; 89: 1971
17. Jung H., et al. How should we monitor pediatric patients with DMD?. *Korean Society of Anesthesiology*. 2011; 61(2): 159-61
18. Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia. Pedoman Pleaksanaan Promosi Kesehatan di Puskesmas. Kemenkes. Jakarta. 2005.