

**DISTROFI MUSKULAR DUCHENNE****Iskandar Syarif, Widiasteti**

Bagian Ilmu Kesehatan Anak  
Fakultas Kedokteran Universitas Andalas/RSUP Dr. M. Djamil Padang  
E-mail : Iskandar.syarif@yahoo.com

*Abstrak*

Anak laki-laki umur 10 tahun 9 bulan dirawat di bangsal anak RSUP Dr. M. Djamil Padang dengan keluhan sukar berdiri sejak 2 tahun yang lalu. Riwayat penyakit sekarang adalah pasien sering kram otot betis dan jika mau berdiri, berjongkok terlebih dahulu, kedua tangan bertumpu pada kedua lutut (manuver Gowers) sejak usia 3 tahun. Pasien sering jatuh ketika berjalan sejak usia 5 tahun dan dada mulai tampak membusung ke depan. Sejak usia 8 tahun harus di bantu untuk berdiri dan berjalan dengan posisi kaki berjinjit. Riwayat keluarga dengan kelainan otot tidak ada. Pemeriksaan fisik ditemukan lordosis, pseudohipertropi m.gastrocnemeus, kekuatan otot ekstremitas inferior berkurang dari normal. pemeriksaan kadar creatine kinase meningkat yaitu 1860 U/L (normal : 24- 170 U/L). elektromiogram menyokong untuk miopati dengan gambaran gelombang positif, fibrilasi, amplitudo rendah dan pontensial polifasik. Biopsi otot tidak dilakukan karena keluarga menolak. Pada pasien ini diberikan prednison 0,75 mg/kg BB/hari, suplemen kalsium dan vitamin D.

*Kata kunci : distrofi muskular duchenne, manuver Gowers, creatine kinase*

*Abstract*

A 10 years and 9 months old boy was hospitalized in Pediatric Department of Dr.M. Djamil Hospital Padang with chief complaint need help for standing since 2 years ago. The Symptoms were he had recurrent cramps and needing to turn onto his front and rise to standing from the floor using a broad-based stance with the support of his hand on his thigh (Gowers maneuver) since seven years ago. He often fall when he walked and appearance lordotic posture since five years old. Since eight years old he needed for standing and walking with his toes. The patient was born with vaccum extraction, with body birth weight 2900 grams, full term. No family history of muscle disease. Physical examination founded lordosis, pseudohypertrophy of the calves, weakness of muscles of inferior extremities with sensory was normal. Level of creatine kinase was 1860U/L (normal: 24-170 U/L). Electromyography showed myopathic with characterized fibrillations, positive waves, low amplitudepolyphasic potentials. Muscle biopsy could not be done because his parents not agree. The therapy for this patient was prednisone 0,75 mg/kgbb/day, supplement orally calcium and vitamin D.

*Key words : Duchenne Muscular Dystrophy, Gowers maneuver, muscle disease*

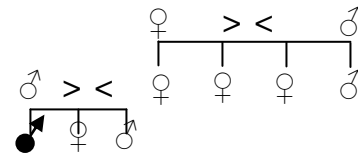
## KASUS

Seorang anak laki-laki A, berumur 10 tahun 9 bulan dirawat di IRNA D IKA RSUP Dr. M. Djamil Padang dari tanggal 6 April sampai 16 April 2009, kiriman RSUD Payakumbuh dengan keterangan suspek Distrofi Muscular Progresif (DMP). Alloanamnesis diperoleh dari ibu kandung dengan keluhan utama sukar berdiri sejak 2 tahun sebelum masuk rumah sakit.

Riwayat penyakit sekarang, Anak sering kram otot betis sejak 7 tahun sebelum masuk rumah sakit, dibawa ke tukang pijit, anak tampak kesakitan atau menangis jika kram terjadi. Anak kesulitan kalau berdiri sejak 7 tahun sebelum masuk rumah sakit, ketika akan berdiri anak berjongkok terlebih dahulu, kedua tangan bertumpu pada kedua lutut secara pelan satu persatu dan anak sering terjatuh sewaktu berjalan sejak 5 tahun sebelum masuk rumah sakit dan diikuti dada mulai membusung kedepan. Sejak 2 tahun sebelum masuk rumah sakit, kadang anak harus dibantu untuk berdiri dan berjalan dengan posisi kaki berjinjit. Ketika berumur 7 bulan anak pernah jatuh dari tempat tidur ketinggian 30 cm, anak tidak mengalami kelainan apapun setelah trauma. Tidak ada demam, batuk pilek dan mual muntah. Buang air kecil dan buang air besar tidak ada keluhan. Anak telah dibawa berobat ke RSUD Payakumbuh, kemudian dirujuk ke RSUP Dr. M Djamil Padang dengan keterangan suspek Distrofi Muscular Progresif (DMP).

Pasien pernah mendapat terapi Obat Anti Tuberkulosis (OAT) selama 6 bulan, kontrol ke dokter Spesialis Anak dan dinyatakan sembuh. Tidak ada anggota keluarga yang menderita sakit seperti ini.

## Pedigree



Pasien merupakan anak pertama dari tiga bersaudara, lahir vakum, di rumah sakit, cukup bulan, ditolong dokter dengan berat badan lahir 2900 gram, ibu tidak ingat panjang badan lahir, 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. Ayah pasien berusia 36 tahun, pendidikan SMA bekerja sebagai sopir dengan penghasilan + Rp.1500000. Ibu berusia 32 tahun, pendidikan MAN, sebagai Ibu rumah tangga. 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. Kesan kualitas dan kuantitas kurang. Tinggal di rumah permanen, sumber air minum dari sumur, jamban keluarga di dalam rumah, sampah dibakar, dengan kesan higiene dan sanitasi cukup.

Pada pemeriksaan fisik anak tampak sakit ringan dan sadar. Tekanan darah 100/70 mmHg, laju nadi 90 x/menit, laju nafas 24 x/menit, suhu 37 C tinggi badan 112 cm, berat badan 15,5 kg. Berat badan menurut umur (BB/U) 44,28%,

tinggi badan menurut umur (TB/U) 78,8%, berat badan menurut tinggi badan (BB/TB) 77,5%. Kesan status gizi kurang. Kulit teraba hangat. Tidak teraba pembesaran kelenjer getah bening. Konjungtiva tidak anemis, sklera tidak ikterik, pupil isokor diameter 2 mm, reflek cahaya ++ normal. Tonsil ukuran T2-T2 tidak hiperemis, faring tidak hiperemis. 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 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 terlihat punggung lordosis. Status pubertas A1M1P1. Pada anggota gerak didapatkan akril hangat, perfusi perifer baik, reflek fisiologis menurun, tidak ditemukan reflek patologis, muskulus gastrocnemius membesar dan tidak ada spasme. Kekuatan otot  $\frac{5555/5555}{5543/3455}$  dengan sensoris normal. Berjalan dengan cara berjinjit (*waddling gait*).

Hasil pemeriksaan laboratorium: hemoglobin 10,6 gr%, leukosit 7.300/mm<sup>3</sup>, hitung jenis 0/1/2/59/35/3. Pada pemeriksaan urine didapatkan protein negatif, reduksi negatif, leukosit 0-1/LPB, eritrosit negatif. Feces dalam batas normal. Diagnosis sementara suspek distrofi muskular progresif tipe Duchenne, Gizi kurang dengan perawakan pendek dan psikomotor *delay*.

Pasien di tatalaksana dengan pemberian makanan biasa 1300 kkal dan roborantia. Direncanakan untuk pemeriksaan creatinin kinase, EKG, EMG dan biopsi otot.

Hari ke-2 rawatan, pasien tidak ada keluhan. Pada pemeriksaan fisik

tanda vital dalam batas normal. Hasil pemeriksaan EKG didapatkan frekuensi jantung 96 kali/menit, irama sinus, interval P-R normal, tidak ada tanda-tanda LVH-RVH. Kadar creatine kinase 1860 U/L (normal: 24-170 U/L). Kesan: peningkatan kadar creatine kinase.

Hari ke-10 rawatan, dilakukan pemeriksaan Elektromiogram m.Gastrocnemius kanan pada istirahat (*resting*) ditemukan gelombang positif, fibrilasi, *recruitment* ditemukan amplitudo rendah dan potensial polifasik. EMG tidak dapat dilanjutkan karena pasien tidak kooperatif. Kesan: menyokong untuk miopati, disarankan biopsi otot. Untuk terapi diberikan prednison dengan dosis 3 x 3,5 mg, lycalvit 2x1 cth, dan kepada keluarga dijelaskan kegunaan prednison bukan untuk menyembuhkan penyakit anak, tetapi prednison hanya untuk memperlambat progresifitas penyakit. Pasien diperbolehkan pulang dengan anjuran untuk kontrol secara rutin ke poli Anak di RSUP Dr. M. Djamil Padang atau ke RSUD Payakumbuh.

## TINJAUAN PUSTAKA

### Definisi

Distrofi muskular Duchenne adalah suatu penyakit otot hereditas yang disebabkan oleh mutasi genetik pada gen dystropin yang diturunkan secara *x-linked resesif* mengakibatkan kemerosotan dan hilangnya kekuatan otot secara progresif.<sup>(1,6)</sup>

### Epidemiologi

Insiden distrofi muskular Duchenne hampir 1 kasus dari 3300 kelahiran hidup bayi laki-laki. Bentuk paling sering dari penyakit ini adalah *x-linked resesif* (ibu carrier), 70% dari kasus pria dengan kelainan ini mewarisi mutasinya dari ibu yang membawa satu salinan gen DMD tetapi

hampir 30% kasus terjadi mutasi spontan. Oleh karena itu hampir sepertiga laki-laki dengan distrofi muskular Duchenne tidak memiliki riwayat keluarga dengan distrofi muskular.<sup>(7)</sup> Pasien distrofi muskular Duchenne yang tidak memiliki riwayat keluarga mungkin merupakan hasil *germinal mosaicism* pada kromosom X (suatu mutasi yang muncul sebelum kelahiran ibu), dimana ibu adalah *carrier*, tetapi tidak ada anggota keluarga lain yang terkena distrofi muskular Duchenne. Kemungkinan lain adalah ibu atau ayah memiliki *gonadal mosaicism*, suatu mutasi baru pada sel-sel bibit maternal atau paternal.<sup>(1)</sup> Distrofi muskular Duchenne merupakan bentuk yang paling banyak dan paling dikenal diantara distrofi muskular, dimana gejala dapat terlihat pada usia 3-5 tahun atau sebelum usia 12 tahun.<sup>(3,4)</sup>

### **Etiologi**

Pada distrofi muskular Duchenne terjadi mutasi pada gen dystropin pada kromosom X berupa delesi, duplikasi dan mutasi titik (*point mutations*), sehingga tidak dihasilkannya protein dystropin atau terjadi defisiensi dan kelainan struktur dystropin. Kira-kira 60% pasien distrofi muskular Duchenne terjadi mutasi secara delesi dan 40% merupakan akibat mutasi-mutasi kecil dan penduplikasian.<sup>(1,5,8)</sup>

### **Patogenesis**

Gen untuk distrofi muskular Duchenne terletak pada lengan pendek (Xp) kromosom X tepatnya pada Xp21, meliputi 86 exon yang membuat hanya 0,6% dari seluruh gen tersebut, sisanya terdiri dari *intron*. Gen ini 10 kali lebih besar dari tiap-tiap gen lain yang dikarakterkan saat ini dan terdiri

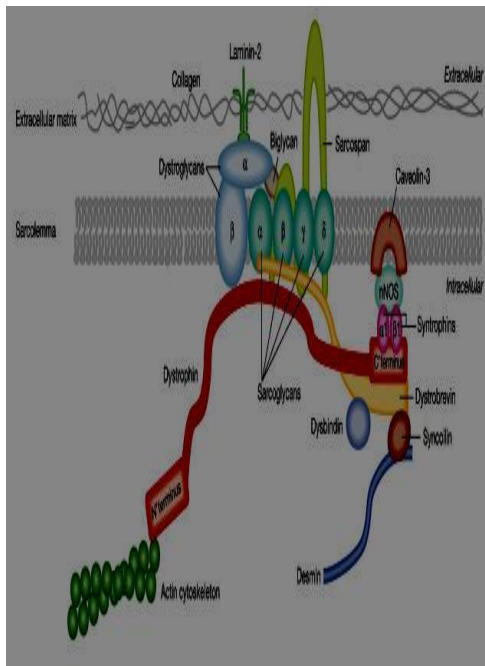
dari 2 juta pasangan dasar, produknya dinamakan dystropin.<sup>(1,5,9,10)</sup>

Dystropin merupakan protein dengan jumlah sedikit yang membentuk 0,002% dari total protein otot. Dystropin adalah protein sitoskeletal dengan globular amino seperti tangkai terpusat dan globular carboxy. Dystropin terletak pada permukaan dalam sarcolemma, berkumpul sebagai homotetramer yang dihubungkan dengan aktin pada amino terminus dan dengan glikoprotein pada carboxy terminus.<sup>(1,9)</sup> Dystropin berperan dalam memberikan kekuatan otot dan kestabilan membran otot.<sup>(1)</sup>

Mutasi gen yang terjadi pada distrofi muskular Duchenne adalah delesi dan duplikasi. Fenotip distrofi muskular Duchenne tidak selalu berhubungan dengan ukuran delesi pada gen dystropin, tetapi sangat berpengaruh pada sintesis dystropin. Delesi merusak codon triplet sehingga merubah konsep pembacaan, terjadi penghentian prematur codon dan sintesis dystropin terhenti dan mengalami degradasi, menghasilkan molekul protein kecil, terpotong tanpa carboxy terminal.<sup>(1)</sup>

Dystropin merupakan bagian dari kompleks protein sarkolemma dan gliko-protein. Kompleks dystropin-glikoprotein dapat menghasilkan stabilitas sarkolemma, dimana kompleks ini dikenal sebagai *dystropin-associated protein* (DAP) dan *protein-associated glycoprotein* (DAG).<sup>(3)</sup> Bagian yang terpenting lainnya pada kompleks ini adalah dystroglycan, suatu glikoprotein yang berikatan dengan matriks ekstraseluler merosin. Jika terjadi defisiensi salah satu bagian kompleks tersebut akan menyebabkan terjadinya abnormalitas pada komponen lainnya. Kehilangan dystropin bersifat paralel dengan

kehilangan DAP dan penghancuran kompleks dystroglycan. Perubahan ini menyebabkan sarkolemma menjadi lemah dan dan mudah hancur saat otot berkontraksi.<sup>(2,3,11)</sup> Kehilangan dystropin juga menyebabkan kehilangan dystroglycan dan sarcoglycan, sehingga membuat sarcolemma semakin rapuh. Proses ini berlangsung secara terus menerus sepanjang hidup penderita.<sup>(2)</sup> Selain itu, akibat kerapuhan membran otot memungkinkan kebocoran komponen sitoplasmik seperti creatine kinase dan peningkatan masuknya  $Ca^{2+}$  yang mengawali sejumlah aspek patologis dari peristiwa yang menyebabkan nekrosis dan fibrosis otot. Kekurangan dystropin juga mengakibatkan gangguan pada transmisi tekanan normal dan tekanan lebih besar ditempatkan pada miofibrillar dan protein membran yang menyebabkan kerusakan otot selama kontraksi.<sup>(1)</sup>



Gambar 1. Kompleks dystropin-glikoprotein<sup>(12)</sup>

### Gambaran Klinis

Kelainan ini muncul pada masa bayi dengan nekrosis serat otot dan enzim creatine kinase tinggi, tapi secara klinis baru terlihat ketika anak berusia 3 tahun atau lebih. Anak mulai bisa berjalan lebih lambat dibanding anak normal lainnya dan lebih sering jatuh. Gaya berjalan yang tidak normal sering terlihat pada usia 3-4 tahun.<sup>(1,9,10)</sup>

Otot-otot pelvis dipengaruhi lebih awal dibanding otot bahu. Karena kelemahan otot gluteus medius sebagai penyerap tekanan, ketika berjalan cenderung gemetar saat berjalan yang menimbulkan gaya berjalan tertatih-tatih (*waddling gait*). Untuk menjaga keseimbangan tubuh timbul lordosis. Usia prasekolah, anak mengalami kesulitan bangkit dari lantai dengan posisi kaki terkunci, posisi bokong diikuti penekanan lantai dengan tangan, berdiri dengan menyangga lengan pada paha anterior (*maneuver Gower*). Manuver ini timbul karena kelemahan otot paha terutama *gluteus maximus*. Anak kesulitan naik tangga dimana menggunakan tangan saat menapaki anak tangga. Anak cenderung berjalan dengan jari kaki (*jinjit*) disebabkan kontraktur otot gastrocnemius dan menimbulkan rasa nyeri pada otot tersebut. Muncul pseudohipertropi otot gastrocnemius disebabkan oleh infiltrasi lemak dan proliferasi kolagen.<sup>(1,2,9-11)</sup>

Refleks tendon menurun dan dapat hilang karena hilangnya serat-serat otot, refleks patella cenderung menurun diawal penyakit sedangkan refleks Achilles biasanya masih dapat muncul dalam beberapa tahun. Kiphoskoliosis bisa berkembang setelah anak tidak bisa berjalan. Dengan mempertahankan postur tegak dengan penopang kaki bisa membantu mencegah skoliosis.<sup>(1)</sup>

Kelemahan intelektual terjadi pada penderita distropi muskular Duchenne, kemampuan yang lebih terganggu adalah kemampuan verbal dan ini tidak bersifat progresif. Rata-rata IQ sekitar 83 dan 20-30% mempunyai IQ < 70%.<sup>(9)</sup>

Pernapasan dapat terganggu karena kelemahan otot interkostalis, otot diafragma dan skoliosis berat. Kelemahan otot mempengaruhi semua aspek dari fungsi paru termasuk *mucociliary clearance*, pertukaran gas, kontrol pernapasan. Kardio-miopati dapat terjadi berupa pembesaran jantung, takikardi persisten dan gagal jantung terjadi pada 50% - 80% penderita.<sup>(1,3,9,10)</sup>

### Diagnosis<sup>(1,3,9-11)</sup>

Diagnosis ditegakkan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang. Adapun pemeriksaan penunjang untuk distropi muskular Duchenne antara lain:

#### Pemeriksaan laboratorium

Kadar creatine kinase serum adalah yang paling bernilai dan umum digunakan untuk mendiagnosis distropinopati Duchenne. Kadar creatine kinase serum berkisar 10-20 kali normal atau lebih (normal: <160 IU/L).

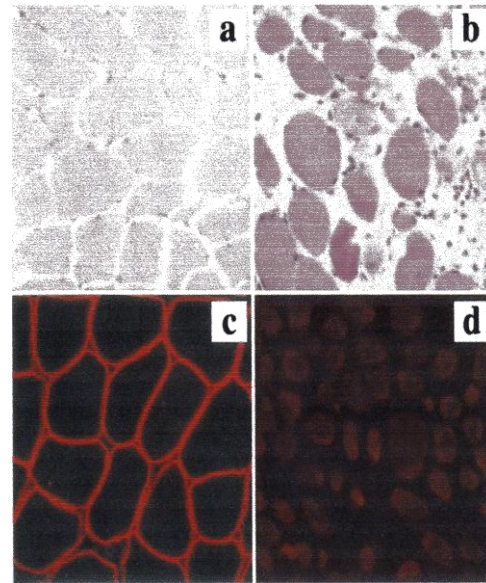
#### Elektromiogram (EMG)

Elektromiogram menunjukkan gambaran miopati dan tidak spesifik untuk distropi muskular Duchenne. EMG menunjukkan fibrilasi, gelombang positif, amplitude rendah, potensial motor unit polipasik kadang-kadang frekuensi tinggi.

#### Biopsi

Secara histologis menunjukkan variasi ukuran serat, degenerasi dan regenerasi serat otot, kelompok fibrosis

endomysial, ukuran serat lebih kecil dan adanya limposit. Degenerasi melebihi regenerasi dan terjadi penurunan jumlah serat otot, digantikan dengan lemak dan jaringan konektif (fibrosis).



Gambar 2. Biopsi Otot a. normal b. biopsi abnormal: ukuran serat bervariasi, degenerasi, regenerasi, infiltrasi sel dan fibrosis. c analisis immunofloresen normal. d. hilangnya sarcolemma.<sup>(5)</sup>

### Pemeriksaan genetik

Pemeriksaan genetik untuk mengetahui adanya delesi pada kedua titik penting gen dengan PCR (*Polymerase Chain Reaction*) multipleks dapat mengidentifikasi adanya delesi sekitar 60% pasien, tetapi teknik ini tidak bisa digunakan mengidentifikasi adanya penduplikasian atau untuk menentukan genotip pada wanita *carrier*. Untuk menentukan *carrier* dengan *multiplex amplifiable probe hybridization*. Pemeriksaan DNA pada sel darah putih atau sel otot akan dapat memperlihatkan adanya mutasi gen dystropin.

### Penatalaksanaan

Dalam penatalaksanaan penderita distrofi muskular Duchenne membutuhkan multidisiplin keahlian diantaranya neurologi, psikiatri, bedah ortopedi, kardiologi, pulmonologi, gizi, dan fisioterapi. Saat ini belum ada terapi yang efektif untuk distrofi muskular Duchenne.<sup>(1,12)</sup>

Untuk memperlambat progresifitas penyakit dapat digunakan prednison, prednisolon, deflazacort, yang dapat menurunkan apoptosis dan menurunkan kecepatan timbulnya nekrosis.<sup>(1)</sup> Pemberian steroid lebih awal dapat meningkatkan kekuatan otot sehingga kemampuan berjalan pasien diperpanjang sampai usia belasan dan menurunkan kejadian skoliosis, kontraktur, menjaga fungsi pernapasan dan fungsi jantung.<sup>(1,7)</sup>

Dosis prednison/prednisolon 0,75 mg/kgbb/hari bisa diberikan secara harian atau diberikan secara intermiten, misalnya 10 hari diberikan/10 hari tidak, untuk menghindari komplikasi kronis. Pemberian steroid sebelum hilangnya kemampuan berjalan adalah lazim di sejumlah pusat perawatan, tapi belum terdapat bukti atas efek yang menguntungkan memulai terapi steroid setelah hilangnya kemampuan berjalan pada pasien. Adapun efek samping pemberian prednison jangka lama antara lain bertambahnya berat badan, osteoporosis, cushingoid, iritabilitas, hirsutisme.<sup>(2,6,7)</sup> Analog prednison, deflazacort dengan dosis 0,9 mg/kgbb/hari yang sama efektif dengan prednison tapi efek samping yang lebih sedikit tapi berisiko timbulnya katarak asimtomatik.<sup>(7)</sup> Penggunaan deksametason dan triamsinolon harus dihindari karena akan menginduksi miopati.<sup>(10)</sup> Anak dengan muskular distrofi yang diterapi dengan prednison seharusnya juga diberikan suplemen kalsium dan

vitamin D karena efek kortikosteroid mengganggu metabolisme pada tulang sehingga menyebabkan osteoporosis, kalsium diberikan 1000 mg/hari dan 400 unit vitamin D.<sup>(1,7)</sup>

Fisioterapi penting untuk pemeliharaan fungsi otot dan dapat mencegah terjadinya kontraktur pada penderita distrofi muskular Duchenne tetapi jika telah muncul kontraktur, fisioterapi tidak banyak bermanfaat.<sup>(7,10)</sup> Sembilan puluh persen penderita cenderung timbul skoliosis. Pengawasan terhadap perkembangan adanya skoliosis harus dimulai sebelum hilangnya kemampuan berjalan termasuk profilaksis dengan fisioterapi dan tempat duduk yang sesuai untuk mencegah ketidaksimetrisan pelvis dan memberikan dukungan postural. Skoliosis yang terjadi secara klinis, diindikasikan dikoreksi dengan pembedahan.<sup>(7)</sup>

Gangguan respirasi pada penderita distrofi muskular Duchenne bisa diramalkan dan berhubungan dengan kekuatan otot secara keseluruhan, sehingga anak yang kehilangan kemampuan berjalan cenderung lebih dini memerlukan bantuan ventilasi dibandingkan anak yang masih dapat berjalan. Pada dasarnya fungsi respiratori pada anak yang masih bisa berjalan adalah normal dan permasalahan yang berhubungan dengan gangguan respirasi tidak terlihat hingga hilangnya kemampuan berjalan.<sup>(7)</sup>

Kardiomiopati merupakan komplikasi umum yang terjadi pada 10% penderita distrofi muskular Duchenne. Pemeriksaan jantung harus dilakukan setiap 2 tahun sesudah usia 10 tahun dan setiap tahun atau lebih sering jika terdeteksi ketidak normalan. Diperkirakan 20-30% terjadi kerusakan ventrikel kiri pada pemeriksaan echokardiografi pada usia 10 tahun.

Jika ditemukan kelainan dapat diberikan ACE inhibitor dan beta bloker, ditambahkan diuretik bila terjadi gagal jantung.<sup>(7)</sup>

### Prognosis

Penderita distrofi muskular Duchenne tahap lanjut hidup bergantung pada kursi roda. Kematian terjadi akibat gagal nafas, infeksi paru atau kardio-miopati. Pasien umumnya masih dapat bertahan sampai awal 20 tahun, dan 20-25% dapat hidup diatas usia 25 tahun.<sup>(3,6,10)</sup>

### ANALISIS KASUS:

Telah diajukan kasus seorang anak laki-laki berumur 10 tahun 9 bulan, dengan diagnosis distrofi muskular Duchenne, gizi kurang dengan perawakan pendek dan psikomotor delay. Diagnosis ditegakkan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang.

Dari alloanamnesis didapatkan anak kesulitan kalau berdiri sejak usia 3 tahun dan kalau mau berdiri anak jongkok terlebih dahulu, tangan bertumpu pada kedua lutut secara pelan satu persatu kemudian yang dikenal dengan *maneuver Gowers* dan sering kram pada otot betis sejak usia 3 tahun. Sejak usia 5 tahun anak sering jatuh kalau berjalan dan dada mulai membusung ke depan. Anak kadang harus dibantu untuk berdiri dan berjalan dengan posisi kaki berjinjit sejak usia 8 tahun. Dari riwayat pertumbuhan dan perkembangan anak baru bisa berjalan pada usia 24 bulan. Pada distrofi muskular Duchenne, anak mengalami keterlambatan untuk bisa berjalan di banding anak normal dimana 50% anak laki-laki dengan distrofi muskular Duchenne baru bisa berjalan diatas usia 18 bulan.<sup>(14)</sup> Secara klinis gejala dapat terlihat pada usia 3-

5 tahun walaupun proses kelainan sudah berlangsung sejak masa neonatal yang berlangsung secara progresif dan anak tidak dapat lagi berdiri dan berjalan sebelum usia 12 tahun.<sup>(1,4,15)</sup>

Pada saat diperiksa anak tidak mampu lagi berdiri sendiri tapi harus dibantu dan berjalan dengan posisi kaki berjinjit (*waddling gait*).

Pada pasien ini tidak ditemukan adanya riwayat keluarga yang menderita distrofi muskular. Hal ini bisa terjadi pada 30% penderita distrofi muskular Duchenne terjadi mutasi spontan, ibu adalah carrier tanpa ada riwayat keluarga.<sup>(1,9)</sup> Pasien mempunyai adik laki-laki berumur 7 bulan yang juga harus diobservasi untuk kemungkinan menderita penyakit distrofi muskular Duchenne.

Pada pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum anak baik, status gizi kurang dengan perawakan pendek dengan punggung lordosis. Pada ekstremitas ditemukan hipertropi otot gastrocnemius, reflek fisiologis menurun dan kekuatan otot  $\frac{5555}{5555}$  dengan sensorik normal.  $\frac{5543}{3455}$

Hal ini sesuai dengan perpustakaan bahwa pada distrofi muskular terjadi degenerasi otot tanpa melibatkan sistem persarafan otot tersebut.<sup>(3)</sup>

Pada distrofi muskular Duchenne awalnya terjadi kelemahan pada ekstremitas proksimal inferior yaitu otot pelvis sehingga timbul lordosis akibat usaha tubuh untuk menjaga keseimbangan. Hipertropi terjadi pada otot sebagai akibat penumpukan lemak dan jaringan konektif (pseudohipertropi) dapat ditemukan pada otot gastrocnemius, deltoideus, gluteus, tricep, supra spinatus dan infra spinatus.<sup>(1,3,9)</sup>

Pemeriksaan penunjang pada kasus ini didapatkan kadar creatine kinase meningkat 10 kali dari normal



dan pemeriksaan EMG menyokong untuk miopati. Untuk menegakkan diagnosis distrofi muskular Duchenne dari pemeriksaan penunjang adalah peningkatan kadar creatine kinase, EMG menunjukkan gambaran miopati dan biopsi otot akan memperlihatkan distrofi otot dengan diameter yang bervariasi, fibrosis endomisium dan meningkatnya jumlah nukleus yang terletak disentral.<sup>(1,5)</sup> Pada pasien ini tidak dilakukan pemeriksaan biopsi otot, karena keluarga menolak untuk dilakukan biopsi otot dan dari anamnesis, pemeriksaan fisik, kadar creatine kinase dan EMG sudah dapat ditegakkan diagnosis distrofi muskular Duchenne.

Pemeriksaan EKG dilakukan pada pasien ini untuk mengetahui telah terjadi komplikasi ke jantung, dimana komplikasi paling umum terjadinya kardiomiopati pada penderita distrofi muskular Duchenne sekitar 10%. Pemeriksaan jantung ini harus dilakukan setiap 2 tahun sesudah usia 10 tahun atau lebih sering jika telah terdeteksi ketidaknormalan.<sup>(7)</sup>

Penatalaksanaan pada pasien ini diberikan prednison dengan dosis 0,75 mg/kgBB/hari dan ini bertujuan untuk memperlambat progresifitas penyakit dengan menurunkan terjadinya apoptosis dan nekrosis pada serat otot,<sup>(6)</sup> dimana efek prednison terhadap kekuatan otot mulai terlihat setelah 10 hari pemberian dan puncaknya setelah 3 bulan yang selanjutnya periode stabilisasi.<sup>(1)</sup> Suplemen calcium dan vitamin D diberikan karena salah satu efek samping dari kortikosteroid akan mengganggu metabolisme tulang sehingga timbul osteoporosis. Pasien dengan distrofi muskular Duchenne seharusnya diberikan terapi fisik yang bertujuan melatih otot-otot yang mengalami kelemahan dan untuk mencegah terjadinya kontraktur dan

kelainan tulang belakang akibat kelainan posisi dan gaya berjalan.<sup>(1,7)</sup> Selain itu juga diberikan penjelasan kepada keluarga tentang penyakit, perjalanan penyakit dan tujuan terapi. Pada hari ke-10 rawatan pasien boleh pulang dan dianjurkan untuk kontrol secara teratur ke RSUP Dr. M. Djamil Padang atau rumah sakit dikota domisili pasien. Perawatan yang lama disebabkan menunggu pemeriksaan EMG yang baru bisa dilakukan pada hari ke-10 rawatan karena konsultan untuk pemeriksaan EMG tidak di tempat.

Prognosis pasien ini jelek, dimana kelainan bersifat progresif melibatkan tidak hanya otot skeletal tapi juga otot jantung, otot gastrointestinal, otak, retina karena dystropin terdapat pada organ tersebut.<sup>(1,9,11)</sup> Kematian biasanya terjadi pada usia 20 tahun karena gagal nafas, aspirasi atau kardiomiopati.<sup>(1,3,11)</sup>

#### KEPUSTAKAAN

1. Escolar DM, Leshner RT. Muscular dystrophies. Dalam: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM. Neurology Principles & Practice. Edisi ke-4. Philadelphia: Mosby Elsevier, 2006; 1969-85.
2. Aminoff MJ, Greenberg DA, Simon RP. Myopathic disorder. Dalam: Foltin J, Fernando N, editor. Clinical Neurology. Edisi ke-6. New York: McGraw-Hill, 2005; 186-89.
3. 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.

4. O'Brien KF, Kunkel LM. Minireview dystrophin and muscular dystrophy: past, present and future. Diunduh dari <http://www.idealibrary.com>. Diakses tanggal 4 Juni 2009.
5. Hoffman EP, Kunkel LM. Dystrophin abnormalities in Duchenne/Becker muscular dystrophy. Massachusetts: Cell Pres, 1989;1019-29.
6. Beenaker EA, Fock JM, Vantol MJ, dkk. Intermittent prednisone therapy in Duchenne muscular dystrophy. Arch Neurol 2005;62:128-131
7. Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle A, Gibson M, Quinby J. Multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. Current Pediatrics, 2005;15:292-300.
8. Evans RW. Diagnostic testing in neurology. Edisi ke-1. Philadelphia: Saunders Company, 1999;453-55.
9. Sarnat HB, Menkes JH. Disease of motor unit. Dalam: Menkes JH, Sarnat HB, Maria BL, editor. Child Neurology. Edisi ke-7. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2006; 984-89.
10. Sarnat HB. Neuromuscular disorder. Dalam: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. Nelson Textbook of Pediatric. Edisi ke-18. Philadelphia: Saunders, 2007; 2540-44.
11. Drislane FW, Benatar M, Chang BS, dkk. Disorder of neuromuscular junction and skeletal muscle. Dalam: Blueprints Neurology. Edisi ke-2. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2006;166-72.
12. Novak KJ, Davies KE. Duchenne muscular dystrophy and dystrophin: Pathogenesis and opportunities for treatment. Diunduh dari: <http://www.pubmedcentral.nih.gov>. Diakses tanggal 16 Juni 2009.
13. Campbell C, Jacob P. Deflacort for the treatment of Duchenne dystrophy: A systematic review. J BMC Neurology 2003;3.
14. Dubowitz V. Enigmatic conflict of clinical and molecular diagnosis in Duchenne/Becker muscular dystrophy. J Neuromuscular Disorder 2006; 16: 865-866.
15. Vainzof M, Passos-Bueno RM, Pavanello RCM, Zatz M (1995). Is dystrophin always altered in Becker muscular dystrophy patients. J Neurol. Sci. 1995;99-104.

