

MENGENAL OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Uswatun Hasanah^{*)}

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta (OI) is a group of disorders of bone formation that makes bones brittle abnormally. Osteogenesis Imperfecta, also known as brittle bone disease. OI is a genetic disorder (legacy) that is characterized by bones that break easily without a specific cause. This disease occurs due to changes in collagen that forms the basis of bone formation, so that bones tend to be thinner and smaller. The bones become weak and easily cracked. Since 1979, OI has been classified by type according to the system based on the mode of inheritance, clinical features, and information from the x-ray. Four types of osteogenesis imperfecta, namely Type I, Type II, Type III and Type IV. Health problems often seen in children and adults who have OI include: short stature, weak tissues, fragile skin, muscle weakness, and loose joints, bleeding, easy bruising, frequent nosebleeds, and tiny amounts of the heavy bleeding from the wound, impaired loss can begin in childhood and affects approximately 50% of adults, breathing problems, a higher incidence of asthma plus risk for other lung problems, spinal curvature.

Kata Kunci : *Osteogenesis imperfecta, genetic, collagen.*

Pendahuluan

Osteogenesis imperfecta (OI) adalah kelompok gangguan pada pembentukan tulang yang membuat tulang mudah patah secara tidak normal. Osteogenesis imperfecta adalah kelompok gangguan paling terkenal yang mengganggu pertumbuhan tulang; gangguan ini disebut osteodysplasis. Pada osteogenesis imperfecta, sintesis pada kolagen, salah satu komponen normal pada tulang, rusak. Penyakit ini terjadi karena adanya perubahan pada kolagen yang menjadi bahan dasar pembentukan tulang, sehingga tulang cenderung lebih tipis dan kecil. Tulang tersebut menjadi lemah dan mudah retak. Osteogenesis Imperfecta juga dikenal sebagai penyakit tulang rapuh. OI merupakan kelainan genetik (warisan) yang ditandai dengan

tulang-tulang yang mudah patah tanpa sebab tertentu. Data UMM menunjukkan, diperkirakan 20.000 hingga 50.000 orang di Amerika Serikat mempunyai penyakit ini. Kelainan terjadi pada satu dari 20.000 anak yang lahir hingga satu dari 60.000 kelahiran hidup. OI dapat mempengaruhi pria dan wanita dari semua ras (www.news-medical.net, 2013).

Fitur yang paling umum dari IO termasuk tulang yang mudah patah, kelemahan ligamen (sendi hypermobile) dan kekuatan otot rendah, riwayat keluarga IO (hadir di sekitar 65% dari kasus), perawakan kecil di jenis sedang dan berat, sclera ("putih" dari mata) berwarna biru, ungu, atau abu-abu pada sekitar 50% kasus, gangguan pendengaran mungkin dalam masa kanak-kanak akhir atau tahun

^{*)} Dra. Uswatun Hasanah, M.Si. : Staf Pengajar Jurs. Biologi FMIPA UNIMED

dewasa awal dan gigi rapuh mungkin (dikenal sebagai imperfecta dentinogenesis). Fitur yang paling sering membedakan OI dari osteoporosis remaja adalah sejarah keluarga penyakit dan biru, ungu, atau abu-abu sklera umum ditemukan pada pasien dengan IO (www.antaraneews.com, 2013).

Pembahasan

Sejarah Osteogenesis Imperfecta

Ada bukti bahwa OI telah mempengaruhi orang sepanjang sejarah. OI telah diakui dalam mumi Mesir dari tahun 1000 SM. Studi kasus tulang rapuh dan gangguan pendengaran telah muncul dalam literatur medis sejak istilah ini digunakan tahun 1600. The “osteogenesis imperfecta” ini diperkenalkan oleh W. Vrolik pada tahun 1849, dan kondisi ini dibagi menjadi “congenita” dan “tarda” pada tahun 1906. Van der Hoeve tahun 1918 menggambarkan terjadinya tulang rapuh, dalam kombinasi dengan biru sclera dan tuli dini sebagai sindrom warisan yang berbeda.

Pada 1970-an, Dr David Silence dan tim peneliti di Australia mengembangkan sistem kategorisasi menggunakan “Jenis” yang saat ini digunakan. Aslinya empat klasifikasi (Tipe I, Tipe II, Tipe III dan Tipe IV) menggabungkan gejala klinis dengan komponen genetik. Daftar ini didasarkan pada jumlah orang dalam penelitian yang memiliki gejala yang sama. Jenis ini dikategorikan dari paling ringan sampai yang paling berat. Sistem klasifikasi telah diterima secara umum di seluruh dunia sejak tahun 1979, tetapi terus berkembang, sebagai informasi baru ditemukan dalam

beberapa tahun terakhir, bukti dari biopsi tulang dan penelitian lainnya menyebabkan penambahan Tipe V, VI, VII dan VIII.

Sejak tahun 1979, OI telah diklasifikasikan berdasarkan jenis menurut sistem yang didasarkan pada modus warisan, gambaran klinis, dan informasi dari x-ray. Fitur karakteristik OI sangat bervariasi dari orang ke orang, bahkan di antara orang-orang dengan jenis OI yang sama, dan bahkan dalam keluarga yang sama. Tidak semua karakteristik yang jelas dalam setiap orang. Deskripsi jenis OI memberikan informasi umum tentang seberapa parah gejala mungkin akan.

Empat tipe osteogenesis imperfecta yaitu (1) Tipe I dengan ciri-ciri : mudah patah tulang, riwayat penyakit dalam keluarga, perawakan lebih pendek, memiliki masalah dengan gigi, wajah segitiga, (2) Tipe II dengan ciri-ciri : mutasi gen dan bertubuh kecil, (3) Tipe III dengan ciri-ciri : bertubuh kecil, gangguan pendengaran parah, persendian longgar, patah tulang pada saat lahir, dan (4) Tipe IV dengan ciri-ciri : bisa diketahui dari riwayat keluarga, mudah patah tulang, bermasalah dengan gigi, tulang melengkung dan sendi longgar (health.detik.com, 2013).

Gejala Osteogenesis Imperfecta

Osteogenesis imperfecta bisa berkisar dari ringan sampai berat. Kebanyakan orang dengan osteogenesis imperfecta mengalami tulang yang rapuh dan kehilangan pendengaran. Bayi dengan osteogenesis imperfecta berat biasanya lahir dengan banyak tulang yang patah,; tengkorak kemungkinan terlalu lunak sehingga otak tidak terlindungi dari

tekanan yang mengenai kepala selama kelahiran bayi. Dengan osteogenesis imperfecta sederhana, tulang seringkali retak setelah luka yang sangat kecil, biasanya ketika anak mulai berjalan. Anak dengan osteogenesis imperfecta ringan bisa menahan beberapa tulang yang patah selama masa kanak-kanak dan bahkan beberapa setelah pubertas, ketika tulang lebih kuat. Kadangkala penyakit jantung atau paru-paru terbentuk pada anak dengan osteogenesis imperfecta.

Masalah kesehatan sering terlihat pada anak-anak dan orang dewasa yang memiliki OI meliputi: bertubuh pendek, lemah jaringan, kulit rapuh, kelemahan otot, dan sendi longgar, perdarahan, mudah memar, sering mimisan dan dalam jumlah kecil orang perdarahan berat dari luka, gangguan pendengaran dapat dimulai pada masa kanak-kanak dan mempengaruhi sekitar 50% orang dewasa, masalah pernapasan, insiden yang lebih tinggi dari asma ditambah risiko untuk masalah paru-paru lainnya, tulang belakang melengkung (wordpress.com, 2013).

Selain patah tulang penderita OI sering memiliki kelemahan otot, gangguan pendengaran, kelelahan, kelemahan sendi, tulang melengkung, scoliosis, biru sclerae, dentinogenesis imperfecta (gigi keropos), dan perawakan pendek. Penyakit paru restriktif terjadi pada orang lebih parah terkena. OI disebabkan oleh kesalahan yang disebut mutasi pada gen yang mempengaruhi produksi tubuh dari kolagen ditemukan di tulang, dan jaringan lainnya. Hal ini tidak disebabkan oleh kalsium terlalu sedikit atau gizi buruk. OI adalah variabel dengan 8 jenis dijelaskan dalam literatur medis. berkisar pada bentuk keparahan dari bentuk mematkan

ke bentuk yang lebih ringan dengan gejala yang terlihat sedikit. Masalah medis tertentu seseorang akan tergantung pada tingkat keparahan. Orang dengan OI ringan mungkin mengalami patah tulang beberapa, sementara mereka dengan bentuk-bentuk yang parah mungkin memiliki ratusan dalam seumur hidup. Jumlah orang Amerika terpengaruh dengan OI dianggap 25,000-50,000. Rentang ini sangat luas karena OI ringan sering kali tidak terdiagnosis (perkoiiindo.wordpress.com, 2013).

Penyebab Osteogenesis Secara Genetis

Kolagen adalah salah satu protein yang menyusun tubuh manusia. Keberadaannya kurang lebih mencapai 30% dari seluruh protein yang terdapat di dalam tubuh. Kolagen adalah struktur organik pembangun tulang, gigi, sendi, otot, dan kulit. Serat kolagen memiliki daya tahan yang kuat terhadap tekanan. Kata kolagen sendiri berasal dari bahasa Yunani yang artinya (bersifat lekat atau menghasilkan pelekat).

Kolagen dibentuk oleh fibroblas, sel-sel kulit khusus yang terletak di dalam dermis. Fibroblas juga memproduksi protein struktural kulit lainnya seperti elastin (protein yang memberi kulit kemampuan untuk menjadi sehat kembali) dan glucosaminoglycans (GAGs). GAGs membentuk zat yang menjaga dermis dari dehidrasi (kekurangan air). Fibroblas awalnya memproduksi kolagen pendek disebut subunit procollagen. Diangkut ke luar dari sel-sel fibroblast dan kemudian bergabung bersama untuk membentuk molekul kolagen lengkap. Vitamin C bertindak sebagai kofaktor penting selama proses ini. Tanpa kadar vitamin C yg

cukup, pembentukan kolagen akan terganggu. Gangguan ini menyebabkan berbagai gangguan seperti penyakit kulit, di mana tubuh tidak dapat memproduksi kolagen dengan baik. Sintesis kolagen terjadi terus-menerus sepanjang hidup kita untuk memperbaiki dan mengganti jaringan kolagen yang rusak atau membangun struktur selular baru.

Sebagian besar kasus OI disebabkan oleh mutasi dominan untuk mensintesis gen 1 kolagen (COL1A1 atau COL1A2). Jenis lain disebabkan oleh mutasi dari protein tulang rawan terkait (CRTAP) gen atau gen LEPRE1. Jenis mutasi diwariskan secara resesif. OI terjadi dengan frekuensi yang sama antara laki-laki dan perempuan dan di antara semua kelompok ras dan etnis. Sekitar 35% dari anak-anak dengan OI dilahirkan dalam sebuah keluarga yang tidak memiliki riwayat keluarga OI. Paling sering ini adalah karena mutasi baru gen dan bukan oleh apa pun yang dilakukan orang tua sebelum atau selama kehamilan.

Pengujian dan Diagnosis

Diagnosis untuk OI terutama didasarkan pada tanda-tanda yang terlihat dalam pemeriksaan dokter. Ketika ada ketidakpastian tentang diagnosis, yang terbaik adalah berkonsultasi dengan dokter yang akrab dengan OI. Tes genetik tersedia untuk mengkonfirmasi diagnosis OI melalui kolagen atau gen-analisis sampel kulit atau sampel darah yang digunakan untuk mempelajari jumlah kolagen tipe I atau untuk melakukan analisis DNA. Sinar-X bisa memperlihatkan stuktur tulang yang tidak normal yang diduga osteogenesis imperfecta. Biopsi tulang digunakan untuk mengobati diagnosa

tersebut. Pemeriksaan yang disebut audionetry dilakukan seringkali sepanjang masa kanak-kanak untuk memantau pendengaran.

Pengobatan

Tujuan perawatan adalah meminimalkan cacat dan memaksimalkan kemampuan fungsional penderita di lingkungan keluarga maupun di masyarakat. Jenis-jenis perawatan itu antara lain, fisioterapi, alat bantu, kawat gigi, obat, dan konseling psikologis.

Dokter yang melihat anak-anak dan orang dewasa dengan OI termasuk dokter perawatan primer, orthopedists, ahli endokrin, genetika dan physiatrists (spesialis rehabilitasi). Spesialis lain seperti ahli saraf mungkin diperlukan.

Pengobatan berfokus pada meminimalkan patah tulang, memaksimalkan mobilitas, memaksimalkan fungsi independen dan kesehatan umum. Perawatan termasuk : terapi fisik dan latihan yang aman, termasuk berenang; gips, splints atau membungkus untuk patah tulang; Braces untuk mendukung kaki, pergelangan kaki, lutut dan pergelangan tangan yang diperlukan; ortopedi bedah, sering termasuk menanamkan batang untuk mendukung tulang panjang di lengan atau kaki; mobilitas alat bantu seperti tongkat, pejalan kaki, atau kursi roda dan peralatan lain atau alat bantu mungkin diperlukan untuk mengkompensasi kelemahan atau perawatan pendek (www.jamugodog.com, 2013).

Obat untuk memperkuat tulang

Obat-obatan bisphosphonate (seperti pamidronate, alendronate, etidronate, zoledronic acid dan risedronate) bisa menguatkan tulang. © Forteo (teriparatide suntikan) untuk orang dewasa saja. Pengobatan pada tulang yang patah adalah serupa untuk anak dengan osteogenesis imperfecta sebagaimana untuk anak tanpa gangguan tersebut. meskipun begitu, tulang yang patah bisa menjadi berubah bentuk atau gagal untuk bertumbuh. Akibatnya, pertumbuhan tubuh bisa menjadi tetap kerdil pada anak dengan tulang yang banyak patah, dan kelainan bentuk sering terjadi. Tulang bisa membutuhkan stabilisasi dengan tangkai logam (tangkai *intramedullary*). Menggunakan alat untuk menghindari bahkan luka kecil bisa membantu mencegah keretakan. Selain itu dapat juga diberikan hormon pertumbuhan, peningkatan asupan vitamin D, aktivitas fisik dan potensi untuk terapi gen

Mengelola OI

Kegagalan pernapasan adalah penyebab kematian paling sering untuk orang dengan OI, diikuti oleh trauma kecelakaan. Meskipun mengelola OI merupakan tantangan, kebanyakan orang dewasa dan anak-anak yang memiliki OI, dalam kehidupan mereka produktif dan sukses. Mereka bersekolah, mengembangkan persahabatan dan hubungan lainnya, memiliki karir, membangun keluarga, berpartisipasi dalam olahraga dan kegiatan rekreasi lainnya dan menjadi anggota yang aktif dalam komunitas mereka.

Teknik untuk penanganan yang aman, posisi pelindung dan gerakan yang aman diajarkan kepada orang tua. Masa bayi, anak usia dini dan pra-remaja merupakan masa yang sering menantang. Pertumbuhan dan perubahan hormonal dapat mempengaruhi frekuensi patah tulang. Anak-anak dan remaja belajar kegiatan untuk menghindari dan bagaimana cara mempraktekkan konservasi energy. Jumlah patah tulang biasanya menurun di usia dewasa. Mengikuti gaya hidup sehat termasuk tidak merokok, dan menjaga berat badan yang sehat adalah menguntungkan.

Penutup

Osteogenesis imperfecta (OI) adalah kelompok gangguan pada pembentukan tulang yang membuat tulang mudah patah secara tidak normal. Pada osteogenesis imperfecta, sintesis pada kolagen, salah satu komponen normal pada tulang, rusak. Penyakit ini terjadi karena adanya perubahan pada kolagen yang menjadi bahan dasar pembentukan tulang, sehingga tulang cenderung lebih tipis dan kecil. Tulang tersebut menjadi lemah dan mudah retak. Osteogenesis Imperfecta juga dikenal sebagai penyakit tulang rapuh. OI merupakan kelainan genetik (warisan) yang ditandai dengan tulang-tulang yang mudah patah tanpa sebab tertentu.

Tes genetik tersedia untuk mengkonfirmasi diagnosis OI melalui kolagen atau gen-analisis sampel kulit atau sampel darah yang digunakan untuk mempelajari jumlah kolagen tipe I atau untuk melakukan analisis DNA. Sinar-X bisa memperlihatkan struktur tulang yang tidak normal yang diduga osteogenesis

imperfecta. Biopsi tulang digunakan untuk mengobati diagnosa tersebut.

Tujuan perawatan adalah meminimalkan cacat dan memaksimalkan kemampuan fungsional penderita di lingkungan keluarga maupun di masyarakat. Jenis-jenis perawatan itu antara lain, fisioterapi, alat bantu, kawat gigi, obat, dan konseling psikologis.

Obat-obatan bisphosphonate (seperti pamidronate, alendronate, etidronate, zoledronic acid dan risedronate) bisa menguatkan tulang. © Forteo (teriparatide suntikan) untuk orang dewasa saja. Selain itu dapat juga diberikan hormon pertumbuhan, peningkatan asupan vitamin D, aktivitas fisik dan potensi untuk terapi gen

Daftar Pustaka

<http://health.detik.com/readpenyakit/497/osteogenesis-imperfecta>. Diakses , 19 November 2013

<http://perkoiindo.wordpress.com/fakta-tentang-osteogenesis-imperfecta/>. Diakses, 19 November 2013

<http://www.antaranews.com/berita/405533/penyakit-ini-bisa-buat-tulang-patah-tanpa-sebab>. Diakses, 19 November 2013

<http://www.news-medical.net/health/Osteogenesis-imperfecta-%28OI%29-%28Indonesian%29.aspx>. Diakses, 19 November 2013

<http://www.jamugodog.com/cara-mengobati-osteogenesis-imperfecta.html>. Diakses, 19 November 2013