

# LAPORAN KASUS: GAMBARAN PENCITRAAN OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPE 1

Waitsan Ginting,<sup>1</sup> Firman Parulian Sitanggang<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Residen Radiologi Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga/RSUD Dr. Soetomo Surabaya Jawa Timur (Stase di RSUP Sanglah Denpasar Bali)

<sup>2</sup>Staff Bagian Radiologi Fakultas Kedokteran Universitas Udayana/RSUP Sanglah Denpasar Bali

## ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta is a rare heritable disorder with a broad spectrum of clinical and genetic variability; characterized by extremely fragile bones, blue sclera, dentinogenesis imperfecta, hearing loss, and scoliosis. The genetic diversity involves, in the majority of the cases, mutations in one of the genes that encodes the type 1 collagen protein (*COL1 A1* and *COL1 A2*), but it is not a requirement for the diagnosis. In 1979, Sillence classified the condition into four types based on genetic and clinical criteria. Three more classifications have subsequently been added. Diagnosis of osteogenesis imperfecta may be done prenatally (in severe cases), clinically, radiographically, or via biochemical or genetic examination.

The most benign form is OI type I. The authors present a case report of a 17-year-old woman who has been in severe right leg pain associated with incapacity to walk. Symptoms developed 2 weeks after delivery. Past history illness, she has been got 17 times fracture in the different times since born. The radiological examination revealed severe osteoporosis with no abnormalities in the laboratory findings. The clinical signs and a positive personal and family history (her father had the same illness) of frequent fractures in childhood suggested Osteogenesis imperfecta, although other diagnosis, was also considered. The atypical presentation of this rare disorder in adulthood calls attention to the need for early diagnosis for prompt treatment. Treatment of OI is never curative, but it improves the quality of the patient's life. Medical treatment consists of bisphosphonate use, surgical treatment consists of internal splinting of long bones. Research is currently being done on the use of smart intramedullary rods (i.e., composed of nitinol shape-memory alloy) for correction of bone deformity and on the use of bone marrow transplantation to increase osteoblast density, thereby reducing fracture frequency.

**Keywords:** osteogenesis imperfecta, collagen, osteoporosis

## ABSTRAK

Osteogenesis imperfecta adalah suatu penyakit keturunan yang langka dengan spektrum variabilitas klinis dan genetik yang luas; ditandai dengan tulang yang sangat rapuh, sklera biru, dentinogenesis imperfecta, gangguan pendengaran, dan skoliosis. Keragaman genetik melibatkan, dalam sebagian besar kasus, mutasi pada salah satu gen yang mengkode protein kolagen tipe 1 (*COL1 A1* dan *COL1 A2*), tetapi bukan merupakan persyaratan untuk diagnosis. Pada tahun 1979, Sillence mengklasifikasikan kondisi ini menjadi empat jenis berdasarkan kriteria genetik dan klinis. Tiga klasifikasi lain kemudian telah ditambahkan. Diagnosis osteogenesis imperfecta dapat dilakukan saat prenatal (pada kasus berat), secara klinis, radiologis, atau melalui pemeriksaan biokimia dan genetik.

Bentuk yang paling jinak adalah jenis OI I. Penulis menyajikan laporan kasus seorang wanita 17 tahun yang mengalami sakit kaki kanan hebat dan terkait dengan ketidakmampuan untuk berjalan. Gejala muncul 2 minggu setelah lahir. Riwayat penyakitnya, dia telah mengalami 17 kali patah tulang di waktu yang berbeda sejak lahir. Pemeriksaan radiologis menunjukkan osteoporosis parah tanpa kelainan pada temuan laboratorium. Tanda-tanda klinis dan sejarah keluarga yang positif (ayahnya memiliki penyakit yang sama) yaitu patah tulang yang sering terjadi di masa kanak-kanak mengarah pada Osteogenesis imperfecta, meskipun diagnosis lainnya, juga masih dipertimbangkan. Presentasi atipikal yang langka dari gangguan ini di masa dewasa memerlukan adanya diagnosis awal yang cepat untuk pengobatan yang tepat. Pengobatan OI tidak pernah kuratif, tetapi meningkatkan kualitas

hidup pasien. Perawatan medis terdiri dari penggunaan bifosfonat, perawatan bedah terdiri dari *internal splinting* dari tulang panjang. Saat ini sedang dilakukan penelitian pada penggunaan batang pintar intramedulla (terdiri dari campuran nitinol *shape-memory alloy*) untuk mengoreksi deformitas tulang dan pada penggunaan transplantasi sumsum tulang untuk meningkatkan kepadatan osteoblas, sehingga mengurangi frekuensi fraktur.

**Kata kunci:** osteogenesis imperfecta, kolagen, osteoporosis

## PENDAHULUAN

Osteogenesis imperfecta adalah salah satu kelainan kongenital tulang yang amat jarang, dikenal sebagai penyakit tulang rapuh. Penyakit ini secara genetik diturunkan dengan tidak terpaut kromosom seks, bermanifestasi sebagai kelainan primer pada matriks tulang.<sup>1</sup>

Terminologi osteogenesis imperfecta (disingkat dengan OI) pertama kali diperkenalkan oleh Lobstein pada tahun 1835 sehingga dikenal juga sebagai *Lobstein syndrome*.<sup>2</sup> OI sudah dijumpai pada tulang mummi janin jaman Mesir kuno 1000 SM yang sekarang tersimpan di museum London Inggris.<sup>3</sup> Penyakit ini memiliki berbagai nama selama bertahun-tahun dan di negara-negara yang berbeda. Di antaranya, beberapa nama yang paling umum adalah *Ekman-Lobstein syndrome*, *Vrolik syndrome*, dan penyakit tulang kaca (*glass bone disease*), *brittle-bone disease*, *blue-sclera syndrome*, dan *fragile-bone disease*.<sup>1,2</sup> Nama osteogenesis imperfecta tercatat setidaknya pada tahun 1895 dan telah menjadi istilah medis yang umum pada abad ke-20. Klasifikasi empat tipe dimulai oleh Sillence pada tahun 1979. Suatu sistem lain yang lebih lama dianggap kurang bagus, di mana jenis yang parah disebut "osteogenesis imperfecta tarda" sementara bentuk yang lebih parah lagi disebut "osteogenesis imperfecta congenita". Karena sistem ini tidak membedakan dengan baik semua bentuk kelainan bawaan, maka istilah ini tidak digunakan lagi. Saat ini OI memiliki 8 tipe klasifikasi.<sup>1</sup> Penelitian awal penyakit ini dimulai pada tahun 1788 di Swedia oleh Olof Jakob Ekman. Dia menggambarkan penyakit ini dalam tesis doktoralnya. Pada 1831, Edmund Axmann menggambarkannya dalam dirinya dan dua saudaranya. Jean Lobstein ditangani sampai dewasa pada 1833. Willem Vrolik bekerja dengan penyakit ini di tahun 1850-an.<sup>3</sup>

## EPIDEMIOLOGI

Di Amerika Serikat, kejadian osteogenesis imperfecta diperkirakan 1 per 20.000 kelahiran hidup. Frekuensi yang kurang lebih sama terjadi di seluruh kelompok. Tapi tanpa alasan yang tidak diketahui, di Shona dan Ndebele Zimbabwe tampaknya tipe III memiliki proporsi yang lebih tinggi daripada tipe I dibandingkan kelompok lain. Namun, pola yang sama ditemukan di populasi Nigeria dan Afrika Selatan.<sup>4</sup>

## PATOFISIOLOGI

Penderita osteogenesis imperfecta dilahirkan dengan kecacatan jaringan ikat, atau tanpa kemampuan untuk membuatnya, biasanya karena kekurangan kolagen Tipe-I.<sup>1,2,3,4,5</sup> Kekurangan ini muncul dari substitusi asam amino glisin untuk asam amino dalam tiga struktur kolagen heliks.<sup>1</sup> Asam amino yang lebih besar di sisi-rantai menciptakan halangan sterik yang memunculkan tonjolan kolagen kompleks, yang pada gilirannya mempengaruhi nano-mekanika molekul serta interaksi antara molekul, sehingga mengalami gangguan. Sebagai hasilnya tubuh mungkin menanggapi dengan hidrolisis struktur kolagen yang tidak benar. Jika tubuh tidak merusak kolagen yang tidak benar, hubungan antara fibril kolagen dan kristal hidroksiapatit untuk membentuk tulang yang akan berubah, sehingga menyebabkan kerapuhan. Mekanisme lain yang pantas diduga adalah bahwa keadaan stres dalam fibril kolagen berubah pada lokasi mutasi, di mana gaya geser lokal lebih besar sehingga mengakibatkan kegagalan fibril bahkan kekuatan terhadap beban sedang sebagai stres homogen yang ditemukan dalam fibril kolagen yang sehat menjadi hilang. Hasil penelitian terbaru menunjukkan bahwa OI harus dipahami sebagai fenomena multi-skala, yang melibatkan mekanisme pada tingkat genetik, nano-, mikro- dan makro-jaringan. Sebagai kelainan genetik, OI secara historis dipandang sebagai gangguan autosomal dominan dari kolagen tipe I. Dalam beberapa tahun terakhir, telah teridentifikasi bentuk resesif autosomal. Kebanyakan orang dengan OI diturunkan dari orang tuanya tetapi pada 35% dari kasus merupakan mutasi individu (*de novo* atau "sporadis").<sup>1,2</sup>

Ada delapan jenis OI, Tipe I yang paling umum, meskipun gejala bervariasi dari orang ke orang.<sup>8</sup>

**Tabel 1.** Klasifikasi Osteogenesis imperfecta

Type	Description	Gene	OMIM
I	mild	[Null COL1 A1 allele]	166240 (IA), 166200 (IB)
II	severe and usually lethal in the perinatal period	COL1 A1, COL1 A2,	166210 (IIA), 610854 (IIB)
III	considered progressive and deforming	COL1 A1, COL1 A2	259420
IV	deforming, but with normal scleras	COL1 A1, COL1 A2	166220
V	shares the same clinical features of IV, but has unique histologic findings ("mesh-like")	unknown	610967
VI	shares the same clinical features of IV, but has unique histologic findings ("fish scale")	unknown	610968
VII	autosomal recessive, associated with cartilage associated protein	CRTAP	610682
VIII	severe to lethal, autosomal recessive, associated with the protein leprecan	LEPRE1	610915

*Tipe I*

Kualitas kolagen normal namun diproduksi dalam jumlah kurang:

- Tulang mudah patah
- Kelengkungan tulang belakang sedikit
- *Loose joints* (sendi longgar)
- Tonus otot buruk
- Perubahan warna dari sklera (bagian putih mata), biasanya memberi mereka warna biru-abu-abu. Warna biru-abu-abu dari sklera adalah karena vena koroidal sebagai latar belakang yang dilalui. Sklera yang lebih tipis dari biasanya disebabkan karena cacat kolagen tipe I yang tidak terbentuk dengan sempurna
- Hilangnya pendengaran pada beberapa anak lebih awal
- Sedikit penonjolan bola mata

IA dan IB dibedakan dengan ketiadaan/kehadiran *dentinogenesis imperfecta* (ditandai dengan *apolescent* gigi, IA tanpa *dentinogenesis imperfecta*, IB

dengan *dentinogenesis imperfecta*). Harapan hidup sedikit berkurang dibandingkan dengan populasi umum karena kemungkinan patah tulang fatal dan komplikasi yang berhubungan dengan OI Tipe I seperti invaginasi basilar.

*Tipe II*

Kolagen tidak cukup dalam kualitas atau kuantitas:

- Sebagian besar kasus meninggal dalam tahun pertama kehidupan akibat kegagalan pernapasan atau perdarahan intraserebral
- Masalah pernapasan berat karena paru-paru tidak berkembang
- Deformitas tulang parah dan bertubuh kecil

Tipe II dapat lebih dibagi lagi ke dalam kelompok A, B, C, yang dibedakan dengan evaluasi radiologis tulang panjang dan tulang rusuk. Tipe IIA menunjukkan tulang panjang yang luas dan pendek dengan rusuk yang luas dan gambaran manik-manik. Tipe IIB menunjukkan tulang panjang yang luas dan pendek dengan rusuk tipis yang memiliki manik-manik sedikit atau tidak ada. Tipe IIC menunjukkan tulang tipis dan lebih panjang dengan rusuk tipis.

*Tipe III*

Kolagen terbentuk baik. Kolagen dibuat dengan cukup tetapi cacat:

- Tulang mudah patah, kadang-kadang bahkan sebelum lahir
- Deformitas tulang, seringkali parah
- Pernapasan kemungkinan bermasalah
- Bertubuh pendek, kelengkungan tulang belakang abnormal dan kadang-kadang tulang rusuk bentuk gentong
- Wajah bentuk segitiga
- Sendi longgar
- Otot kurang baik di lengan dan kaki
- Perubahan warna sklera (bagian 'putih' dari mata), sering berubah biru
- Kemungkinan kehilangan pendengaran awal

Tipe III dibedakan dari klasifikasi lain sebagai yang jenis "deformasi progresif", di mana neonatus memiliki gejala ringan saat lahir dan gejala-gejala tersebut makin berkembang seumur hidup. Umur mungkin normal, meskipun dengan kecacatan fisik yang parah.

#### Tipe IV

Jumlah kolagen cukup tetapi tidak memiliki kualitas cukup tinggi:

- Tulang mudah patah, terutama sebelum pubertas
- Bertubuh pendek, kelengkungan tulang belakang abnormal dan tulang rusuk bentuk gentong
- Deformitas tulang adalah ringan sampai sedang
- Kehilangan pendengaran lebih awal

Mirip dengan Tipe I, Tipe IV dapat lebih dibagi ke IVA dan IVB ditandai dengan tidak adanya (IVA) atau adanya (IVB) dari *dentinogenesis imperfecta*.

#### Tipe V

Gambaran klinis sama seperti Tipe IV. Dibedakan secara histologis oleh gambaran tulang "mesh-like". Selanjutnya ditandai oleh "Triad V" yang terdiri dari: (a) Pita radio-opak yang berdekatan dengan piring pertumbuhan, (b) Kalus hipertrofik di lokasi patah tulang, dan (c) pengapuran membran interoseus radio-ularis.

OI Tipe V menyebabkan pengapuran membran antara dua tulang lengan bawah, sehingga sulit untuk menggerakkan pergelangan tangan. Gejala lain adalah perbaikan jaringan tidak normal dalam jumlah besar (kalus hiperplastik) pada tempat patah tulang. Pada saat ini, penyebab Tipe V tidak diketahui, meskipun dokter telah menentukan bahwa tipe ini diwariskan.

#### Tipe VI

Gambaran klinis sama seperti Tipe IV. Dibedakan secara histologis oleh gambaran tulang "fish-scale"

#### Tipe VII

Pada tahun 2005 bentuk resesif yang disebut "Tipe VII" ditemukan (fenotip berat untuk menyebabkan kematian). Mutasi pada gen CRTAP menyebabkan jenis ini.

#### Tipe VIII

OI yang disebabkan oleh mutasi pada gen LEPRE1 diklasifikasikan sebagai tipe VIII.

## GAMBARAN RADIOLOGI

Gambaran radiologi mudah diidentifikasi pada radiografi standar, yaitu tulang akan terlihat osteoporosis berat, deformitas tulang, penipisan korteks tulang.<sup>1,2,3</sup> Densitas tulang menurun dengan gambaran bentuk trompet (*trumpet-shaped appearance*) ke metafisis, sklerosis fokal pada *midshaft tibia* dapat terlihat oleh karena fraktur sebelumnya.<sup>5</sup> Ciri khas lain terlihat pada kranium yaitu *sutural bone wormian bones* (CT Scan), tulang belakang kifosis dapat berkembang bersama dengan osteoporosis, kelemahan ligamen dan deformitas pasca-trauma.<sup>1</sup> Pada OI derajat yang lebih berat metafisis dan diafisis tulang panjang akan memperlihatkan area *scalloping* lusin dengan batas sklerotik. Gambaran yang menunjukkan sebuah kalsifikasi *pop-corn* kemungkinan hasil dari fragmentasi *growth plate*. Pelvis tidak terlalu bervariasi deformitasnya, hanya penonjolan asetabulum yang sering ditemukan.<sup>1,6</sup>

## DIAGNOSIS BANDING

Karena Osteogenesis imperfecta (OI) manifestasinya dapat bervariasi luas, maka diagnosis bandingnya dikategorikan pada 3 tahap kehidupan:<sup>3</sup>

- Prenatal/neonatal
- Pra-sekolah/kanak-kanak
- Remaja/dewasa

Sebagai tambahan diagnosis banding (lihat di bawah), kondisi lain yang seharusnya terjadi pada tahap prenatal/neonatal adalah sebagai berikut:

- Jeune dystrophy
- *Camptomelic dysplasia*
- *Chondrodysplasia punctata*
- *Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld Syndrome)*
- *Non-accidental injury*

Hipofosfatasia dapat juga tampak seperti OI. Pasien mungkin datang dengan sklera biru, sering fraktur, dan fontanela yang luas. Ciri dari kondisi ini disebabkan karena rendahnya level serum alkaline phosphatase dan pada bentuk yang berat dapat ditemukan skin dimples pada Bowdler spurs yang terletak simetris pada *midshaft* dari fibula, ulna, dan radius.

Diagnosis banding stadium pra-sekolah/kanak-kanak adalah sebagai berikut:

- *Pyknodysostosis*

- *Hajdu-Cheney Syndrome*
- *Osteochondromatosis*
- *Non-accidental injury*

Kondisi yang ditemukan pada tahap remaja/dewasa adalah sebagai berikut:

- *Maffucci syndrome*
- *Achondroplasia*
- *Genetics of Menkes Kinky Hair Disease*
- *Terapi glukokortikoid dan Cushing Syndrome*
- *Homocystinuria/Homocysteinemia*
- *McCune-Albright Syndrome*
- *Osteopetrosis*
- *Osteoporosis*
- *Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia*
- *Rickets*
- *Scurvy*
- *Thanatophoric Dysplasia*
- *Wilson Disease*

Kadang-kadang OI dapat salah didiagnosis dengan *child abuse* berdasarkan pengamatan klinis pasien dan riwayat keluarga, pemeriksaan fisik dan pencitraan. Dari semua abnormalitas inilah diharapkan dapat membedakan dengan kekerasan pada anak. Ketidakcocokan OI dengan kekerasan pada anak adalah (a) terlihatnya sklera biru dan abnormalitas gigi pada OI, (b) klinis dan riwayat keluarga, (c) Pemeriksaan fisik, (d) pemeriksaan radiologi untuk mendeteksi *wormian bones* dan osteoporosis pada OI, fraktur sudut metafisis dan fraktur "*bucket-handle*" memiliki spesifisitas tinggi dan gambaran patognomik untuk kekerasan anak.<sup>7</sup>

## PENGobatan

Saat ini tidak ada pengobatan spesifik untuk OI. Pengobatan ditujukan untuk meningkatkan kekuatan tulang secara keseluruhan untuk mencegah patah tulang dan mempertahankan mobilitas. Ada banyak uji klinis dilakukan dengan Fosamax (*Alendronate*), obat yang digunakan untuk mengobati mereka yang mengalami kerapuhan tulang akibat osteoporosis. Tingkat efektivitas tampaknya harus dilihat dalam penelitian bentuk pil versus bentuk IV, namun hasilnya tampak tidak meyakinkan. *US Food and Drug Administration* (FDA) belum menyetujui *accutane* sebagai pengobatan untuk OI karena efek jangka panjang dari obat tersebut belum sepenuhnya diteliti, meskipun sering digunakan dalam pra-remaja. Infeksi tulang jika terjadi diberikan terapi dengan antibiotik yang tepat dan antiseptik.<sup>1,2,7</sup>

## Fisioterapi

Fisioterapi digunakan untuk memperkuat otot dan meningkatkan motilitas secara perlahan, sambil meminimalkan risiko fraktur. Hal ini seringkali melibatkan hidroterapi dan penggunaan bantal dukungan untuk memperbaiki postur tubuh. Penderita didorong untuk mengubah posisi secara teratur sepanjang hari untuk menyeimbangkan otot-otot yang sedang digunakan dan tulang yang berada di bawah tekanan. Anak-anak sering mengalami rasa takut mencoba cara-cara baru untuk bergerak karena berhubungan dengan nyeri. Hal ini dapat membuat fisioterapi sulit dilakukan untuk anak-anak muda.<sup>7,8</sup>

## Alat

Dengan peralatan adaptif seperti kruk, kursi roda, *splint*, lengan palsu, dan/atau modifikasi rumah, banyak orang dengan OI dapat memperoleh kemajuan yang signifikan.<sup>1</sup>

## Bifosfonat

Bifosfonat (BP), terutama yang mengandung nitrogen, saat ini semakin sering diberikan untuk meningkatkan massa tulang dan mengurangi timbulnya fraktur. BP dapat diberikan secara oral (misalnya *alendronate*) atau melalui suntikan intravena/infus (misalnya *pamidronate*, *zoledronic acid*). Setelah terbukti memiliki efisiensi dalam mengurangi angka patah tulang pada anak-anak, tampak kecenderungan penurunan fraktur yang terlihat dalam sebuah studi acak kecil pada orang dewasa. Walaupun ada penurunan angka patah tulang, terdapat beberapa kekhawatiran bahwa pengobatan BP berkepanjangan dapat menunda penyembuhan patah tulang OI, meskipun hal ini belum dapat diyakinkan. *Pamidronate* digunakan di Amerika Serikat, Inggris dan Kanada. Beberapa rumah sakit memberikannya juga kepada anak-anak. Beberapa anak sedang menjalani studi *pamidronate*. Dipasarkan dengan nama merek *Aredia*, *pamidronate* biasanya diberikan sebagai infus intravena, berlangsung sekitar tiga jam. Terapi ini diulang setiap tiga sampai enam bulan, dan berlangsung selama kehidupan pasien. Efek samping yang umum termasuk nyeri tulang, kadar kalsium yang rendah, mual, dan pusing. Menurut hasil baru-baru ini, perpanjangan masa *pamidronate*, (yaitu 6 tahun) benar-benar dapat melemahkan tulang, sehingga pasien dianjurkan untuk mendapatkan uji densitometri tulang setiap 6 bulan-1 tahun, untuk

memantau kekuatan tulang.<sup>10</sup>

### Bedah

Selama 1940-an, Sofield, Kepala Staf di *Shriners Hospital* di Chicago, bekerja di sana dengan sejumlah besar anak-anak dengan OI dan bereksperimen dengan berbagai metode untuk memperkuat tulang pada anak-anak. Pada tahun 1959 bersama dengan Edward A. Miller, MD, Sofield menulis sebuah artikel menggambarkan solusi yang tampaknya radikal pada saat itu: penempatan batang *stainless steel* ke dalam kanal intramedulla dari tulang panjang untuk menstabilkan dan memperkuat tulang. Pengobatannya terbukti sangat berguna dalam rehabilitasi dan pencegahan patah tulang, hal itu diadopsi di seluruh dunia dan masih menjadi dasar untuk perawatan ortopedi dari OI. Fusi tulang belakang dapat dilakukan untuk mengoreksi skoliosis, meskipun adanya kerapuhan tulang membuat operasi ini lebih kompleks pada pasien OI. Pembedahan untuk basilar dapat dilakukan jika terdapat tekanan kepada saraf tulang belakang dan batang otak yang menyebabkan masalah neurologis.<sup>1,12</sup>

Komplikasi bedah meliputi patahnya *rod*, refraktur dari ujung peralatan logam dan *pseudoarthrosis*.<sup>1,2,13</sup>

## ILUSTRASI KASUS

Seorang wanita yang berusia 17 tahun masuk rumah sakit pada 8 Februari 2012 jam 16.00 WITA melalui IRD dengan keluhan nyeri pada tungkai kanan bawah sejak 2 minggu yang lalu, nyeri terjadi secara tiba-tiba sewaktu berjalan biasa, sempat berobat ke dukun tapi nyeri tidak berkurang. Riwayat penyakit dahulu: sudah pernah patah tulang 17 kali namun hanya berobat ke dukun patah tulang. Patah tulang pertama kali saat umur 6 tahun, tapi masih bisa jalan, patah parah sebelumnya saat umur 13 tahun sehingga lama tidak bisa jalan. Sejak umur 15 tahun kedua tungkai bawah mulai bengkok. Keluhan lainnya tidak dirasakan penderita. Riwayat keluarga: ayah pasien memiliki penyakit yang sama, *short statured (+)*. Riwayat sosial: pasien sehari-hari belum bekerja.

Pada pemeriksaan *rontgen* pertama kali masuk rumah sakit tanggal 8 Februari 2012 jam 16.00 WITA, foto *skull* AP/Lateral dan toraks AP adalah tak tampak kelainan, foto femur kanan ditemukan osteoporosis. Pada foto cruris kanan AP/Lateral ditemukan: fraktur

komplis pada os tibia dan fibula kanan  $\frac{1}{3}$  distal, osteoporosis berat dan penipisan korteks tibia dan fibula, *anterior bowing* tibia fibula kanan dan *trumped-shaped appearance* tibia dan fibula. Foto cruris kiri AP/Lateral: osteoporosis berat dan penipisan korteks tibia dan fibula, *anterior bowing* tibia dan fibula kiri dan *trumped-shaped appearance* tibia dan fibula.

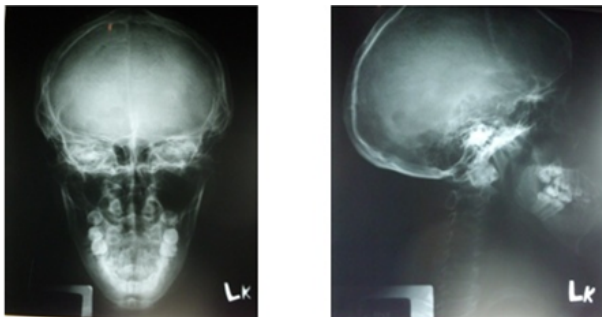
Adapun hasil foto *rontgen skull* AP/Lateral, toraks AP, pelvis AP, femur Kanan AP/Lateral, cruris kanan AP/Lateral kanan dan kiri dari bagian bedah ortopedi RSUP Sanglah, Denpasar adalah :



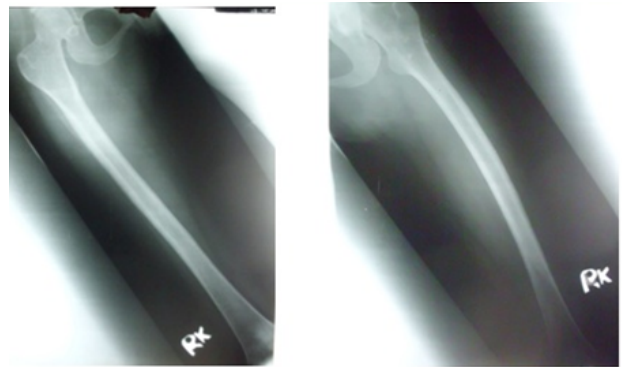
**Gambar 1.** Sklera biru pada osteogenesis imperfecta. Perubahan warna dari sklera (bagian putih mata), biasanya memberi warna biru-abu-abu. Warna biru-abu-abu dari sklera adalah karena vena koroidalis sebagai latar belakang yang dilalui. Sklera yang lebih tipis dari biasanya disebabkan karena cacat kolagen tipe I sehingga tidak terbentuk dengan sempurna.



**Gambar 2.** Gigi-geligi tak tampak kelainan (tanpa *dentinogenesis imperfecta*).



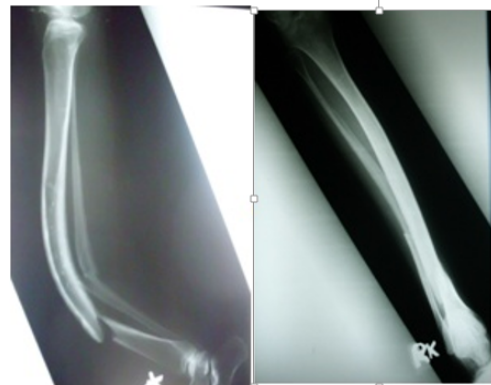
**Gambar 3.** Foto *skull* AP/Lateral tanggal 8 Februari 2012: *skull* tak tampak kelainan.



**Gambar 6.** Foto femur kanan AP/Lateral: *alignment* baik, trabekulasi tulang porotik.



**Gambar 4.** Foto toraks AP tanggal 8 Februari 2012: cor dan pulmo tak tampak kelainan.



**Gambar 7.** Foto *cruris* kanan AP/Lateral tanggal 8 Februari 2012: Tampak fraktur komplrit pada os tibia dan fibula kanan  $\frac{1}{3}$  distal. Tampak osteoporosis berat dan penipisan korteks tibia dan fibula. Tampak *anterior bowing* tibia dan fibula kanan dan *trumped-shaped appearance* tibia dan fibula, menyokong gambaran *osteogenesis imperfecta* dengan fraktur komplrit pada os tibia dan fibula kanan  $\frac{1}{3}$  distal.



**Gambar 5.** Foto pelvis AP: pelvis tak tampak kelainan.



**Gambar 8.** Foto *cruris* kiri AP/Lateral tanggal 8 Februari 2012: Tampak osteoporosis berat dan penipisan korteks tibia dan

fibula. Tampak *anterior bowing* tibia dan fibula kiri, *trumped-shaped appearance* tibia dan fibula. Menyokong suatu gambaran osteogenesis imperfecta tanpa fraktur.



**Gambar 9.** Cruris kanan di meja operasi dilakukan osteotomi multipel



**Gambar 10.** Cruris kanan setelah *multiple osteotomy* yang dilakukan di dua tempat berbentuk baji, dilakukan *closed wedge*, fiksasi dengan *locking plate*, 4 *screw locun* dan 6 *screw cortical*.



**Gambar 11.** Penutupan kulit luka insisi: setelah pemasangan *plate and screw*, kulit dijahit lapis demi lapis



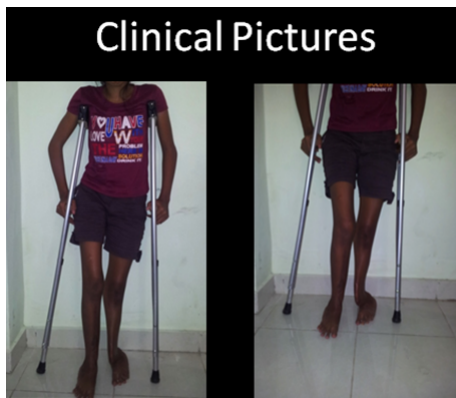
**Gambar 12.** Foto paska-operatif cruris AP/Lateral: tampak defek tulang tibia dan cruris paska-operasi dengan terpasang *plate and screw*, aposisi dan kedudukan cukup.



**Gambar 13.** Foto kontrol cruris kanan AP/Lateral: Tampak terpasang *plate and screw* pada os tibia, aposisi dan kedudukan cukup.



**Gambar 14.** Foto kontrol cruris kanan AP/Lateral: tibia dan fibula paskaosteotomi multipel dengan terpasang *plate and screw* pada tibia, aposisi dan kedudukan cukup, kalus (+).



**Gambar 15.** Foto kontrol luka paska *aff hecting*.



**Gambar 16.** Foto pasien dengan pemasangan *ischial bearing brace* oleh URM (Unit Rehabilitasi Medik).

## PEMBAHASAN

Osteogenesis imperfecta adalah penyakit rapuh tulang, suatu kelainan kongenital cacat kolagen tulang.<sup>1</sup>

Kasus ditegakkan berdasarkan anamnesa (riwayat sering patah tulang tanpa trauma), pemeriksaan fisik (*anterior bowing* pada cruris kanan kiri + sklera biru) dan radiologi.

Gambaran radiologi yang menetapkannya sebagai OI adalah osteoporosis berat dengan penipisan korteks, *anterior bowing*, *trumped-shaped appearance* tibia dan fibula kanan dan kiri.<sup>2</sup>

Tipe IA dan IB dibedakan dengan ketiadaan/kehadiran *dentinogenesis imperfecta*.<sup>1</sup> OI tipe I punya AKH paling baik dibanding semua OI tipe lain, namun AKH sedikit berkurang dibandingkan dengan populasi umum karena kemungkinan patah tulang fatal dan komplikasinya.<sup>3</sup>

Pasien ini sudah tidak dibuat diagnosa banding karena sudah dianggap cukup khas untuk sebuah OI. Operasi dengan memasukkan batang logam ke dalam tulang panjang untuk meningkatkan kekuatan, prosedur yang dikembangkan oleh Harold A. Sofield, MD, di *Shriners Pediatric Hospital* di Chicago.

Pemberian bifosfat pada kasus ini adalah sesuai dengan kepustakaan, yaitu diberikan untuk meningkatkan massa tulang dan mengurangi timbulnya fraktur.<sup>3</sup> Pemasangan *ischial bearing brace* sebagai alat bantu oleh URM (Unit Rehabilitasi Medik).

## KESIMPULAN

Kasus osteogenesis imperfecta merupakan kelainan kongenital yang kompleks dan harus dapat dibedakan dengan diagnosa banding yang lain. Pemeriksaan radiologi konvensional sebagai diagnosis penunjang merupakan pemeriksaan yang dapat diandalkan. Dengan pemeriksaan yang teliti diharapkan penegakan diagnosa kasus osteogenesis imperfecta dapat lebih baik.

**DAFTAR PUSTAKA**

1. Greenspan A. Orthopedic Imaging: A Practical Approach 4th Edition. Lippincott Williams & Wilkins. 2004
2. Sutton D. Textbook of Radiology and Imaging 7th Edition. Elsevier Science Ltd. 2003
3. Sudarjad R, Wim de Jong. Buku Ajar Ilmu Bedah Edisi Revisi. EGC: 1127. Jakarta.
4. Cheema JI, Grissom LE, Harcke HT. Radiographic characteristics of lower-extremity bowing in children. *Radiographics*. 2003;23(4):871–80.
5. Chansky HA. Osteogenesis Imperfecta: Background, Pathophysiology, Etiology [Internet]. 2015 [cited 10 November 2015]. Available from: <http://emedicine.medscape.com/article/1256726-overview>
6. Plotkin H. Syndromes with congenital brittle bones. *BMC Pediatr*. 2004;4:16.
7. Anonym. Fast Facts - Osteogenesis Imperfecta Foundation | OIF.org [Internet]. 2015 [cited 10 November 2015]. Available from: <http://www.oif.org/site/PageServer?pagename=fastfacts>
8. Anonym. Osteogenesis Imperfecta: MedlinePlus [Internet]. 2015 [cited 10 November 2015]. Available from: <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/osteogenesisimperfecta.html>
9. Anonym. Osteogenesis Imperfecta-OrthoInfo - AAOS [Internet]. 2015 [cited 10 November 2015]. Available from: <http://orthoinfo.aaos.org/topic.cfm?topic=a00051>
10. Dighe M, Fligner C, Cheng E, Warren B, Dubinsky T. Fetal skeletal dysplasia: an approach to diagnosis with illustrative cases. *Radiographics*. 2008;28(4):1061–77.
11. Farooq S. Osteogenesis imperfecta | Radiology Reference Article | Radiopaedia.org [Internet]. Radiopaedia.org. 2015 [cited 10 November 2015]. Available from: <http://radiopaedia.org/articles/osteogenesis-imperfecta-1>