

## Osteogenesis Imperfekta dengan Bronkopneumonia: Sebuah Laporan Kasus

Devi Meidayanti<sup>1</sup>, Ninike Apriyana<sup>1</sup>, Syifa Rahmi Fadhila<sup>2</sup>,  
Alma Nazelia Syafni<sup>2</sup>, Ivytha<sup>2</sup>, Ismi Citra Ismail<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

<sup>2</sup>Bagian Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

### Abstrak

Osteogenesis imperfekta (OI) atau yang dikenal dengan *brittle bone disease* (penyakit tulang rapuh) adalah sekelompok kelainan langka yang bersifat hereditas. Diagnosis prenatal untuk kehamilan berisiko OI dengan ultrasonografi janin pada awal trimester ke -2 dapat dilakukan dan memungkinkan perawatan. Pasien bayi berusia 2 bulan 23 hari, datang ke RS Abdoel Moeloek diantar oleh keluarganya dengan kaki bengkok sejak lahir dan sesak napas sejak 1 hari sebelum masuk rumah sakit. Keluhan lain yang dirasakan pasien yakni demam, berat badan tidak naik sejak lahir, patah tulang. Pada pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum tampak sakit berat, kesadaran compos mentis, nadi 162x/menit, pernapasan 70x/menit, suhu 37,6°C, SpO<sub>2</sub> 95% dengan nasa kanul 1 lpm, status gizi pasien terkesan kurang baik, degan Panjang Badan 39 cm, *upper body* 26 cm, *lower body* 13 cm, dan *arm span* 24 cm. Menurut *growth chart* WHO yaitu BB/U-2-0SD (normal); PB/U <-3 SD (*severly stunted*), konjungtiva tidak anemis, *blue schlera* positif, tidak tampak napas cuping hidung, bibir tidak sianosis, pada toraks tampak retraksi subcostal, suara napas terdengar vesikuler, terdapat ronkhi basah halus dan tidak terdapat *wheezing* sedangkan jantung dalam batas normal. Pemeriksaan penunjang darah lengkap didapatkan hemoglobin menurun 8,8 g/dL, dan hematokrit menurun 28%, MCV 87fL, MCH 28 pg, MCHC 32 g/dL kesan anemia normositik normokromik. *Babygram* didapatkan kesan osteogenesis imperfekta. Pasien didiagnosis dengan osteogenesis imperfekta dengan bronkopneumonia dan anemia normositik normokromik.

**Kata kunci:** Bayi, bronkopneumonia, osteogenesis imperfekta

## Osteogenesis Imperfekta dengan Bronkopneumonia: A Case Report

### Abstract

Osteogenesis imperfecta (OI) or what is known as brittle bone disease (brittle bone disease) is a group of rare disorders that are hereditary. Prenatal diagnosis of pregnancies at risk for OI with fetal ultrasonography in the early 2nd trimester is feasible and allows treatment. The patient, a 2 month 23 day old baby, came to Abdoel Moeloek Hospital accompanied by his family with crooked legs since birth and shortness of breath since 1 day before entering the hospital. Other complaints experienced by patients include fever, weight loss since birth, broken bones. On physical examination, it was found that the general condition looked seriously ill, compos mentis consciousness, pulse 162x/minute, breathing 70x/minute, temperature 37.6°C, SpO<sub>2</sub> 95% with Nasa cannula 1 lpm, the patient's nutritional status seemed poor, with body length 39 cm, upper body 26 cm, lower body 13 cm, and arm span 24 cm. According to the WHO growth chart, namely BB/U-2-0SD (normal); PB/U <-3 SD (*severly stunted*), the conjunctiva is not anemic, the blue sclera is positive, there is no visible breathing in the nostrils, the lips are not cyanotic, the thorax shows subcostal retraction, the breath sounds sound vesicular, there are fine wet crackles and there is no wheezing while heart within normal limits. A complete blood test showed that hemoglobin decreased by 8.8 g/dL, and hematocrit decreased by 28%, MCV 87fL, MCH 28 pg, MCHC 32 g/dL, suggesting normochromic normocytic anemia. *Babygram* showed the impression of osteogenesis imperfecta. The patient was diagnosed with osteogenesis imperfecta with bronchopneumonia and normochromic normocytic anemia.

**Keywords:** Baby, bronchopneumonia, osteogenesis imperfecta

Korespondensi: Devi Meidayanti, alamat Jl. Asoka labuhan ratu, Bandar Lampung, HP 081258644295 e-mail devimeidayanti9@gmail.com

### Pendahuluan

Osteogenesis imperfekta (OI) atau yang dikenal dengan *brittle bone disease* (penyakit tulang rapuh) adalah sekelompok kelainan langka yang bersifat hereditas (autosomal dominan) pada jaringan ikat dengan ciri umum berupa kerapuhan tulang yang berlebihan. OI adalah penyakit yang ditandai dengan kerapuhan tulang dan seringnya patah tulang

dengan trauma minimal yang menyebabkan kelainan bentuk tulang.<sup>1</sup> Insidennya diperkirakan 1 per 20.000 kelahiran. Meskipun jarang, penyakit ini merupakan kelainan jaringan ikat bawaan yang paling umum. Pada prinsipnya, penyakit ini mempengaruhi tulang, namun juga berdampak pada jaringan lain yang kaya akan kolagen tipe I, seperti sendi, mata, telinga, kulit, dan gigi. Biasanya terjadi

akibat mutasi autosomal dominan (lebih dari 800 teridentifikasi) pada gen yang mengkode rantai kolagen alfa-1 dan alfa-2 dan melibatkan substitusi residu glisin dalam domain *triple-helix*.<sup>2</sup>

Diagnosis dapat ditegakkan secara klinis. Dukungan radiografi dan konfirmasi dengan analisis kolagen pada kultur fibroblas kulit atau analisis asam deoksiribonukleat darah mungkin diperlukan dalam beberapa kasus. Pemeriksaan foto rontgen dilakukan untuk menilai fraktur tulang kortikal, kompresi vertebra, dan kelainan osifikasi tulang.<sup>3</sup> Hasil radiografi ini selanjutnya dikorelasikan dengan keadaan klinis untuk menentukan tipe dan tingkat keparahan osteogenesis imperfekta. Pemeriksaan foto rontgen juga dapat menilai penyembuhan fraktur pascaterapi medikamentosa. Ultrasonografi (USG) dapat mendeteksi osteogenesis imperfekta berat pada masa intrauterin. Sementara itu, pemeriksaan radiologi lain seperti *computed tomography* (CT scan), *magnetic resonance imaging* (MRI), dan *bone mass densitometry* (BMD) juga berperan dalam mendiagnosis osteogenesis imperfekta.<sup>4,5</sup>

Pneumonia adalah inflamasi yang mengenai parenkim paru. Sebagian besar disebabkan oleh mikroorganisme (virus atau bakteri) dan sebagian kecil disebabkan oleh hal lain (aspirasi, radiasi, dan lainnya).<sup>6</sup> Bronkopneumonia, disebut juga pneumonia lobularis adalah peradangan pada parenkim paru yang melibatkan bronkus/bronkiolus yang berupa distribusi berbentuk bercak-bercak (*patchy distribution*).<sup>7</sup>

## Kasus

Pasien bayi berusia 2 bulan 23 hari, datang ke RS Abdoel Moeloek diantar oleh keluarganya dengan keluhan sesak dan demam. Pasien lahir spontan pervaginam, lahir cukup bulan dan langsung menangis setelah dilahirkan, bergerak aktif, berat bayi lahir 2400 gram, panjang badan 43 cm dan lingkaran kepala 31 cm. Selama kehamilan, ibu pasien rutin kontrol ke bidan dan dokter. Saat dilakukan USG fetomaternal didapatkan adanya kelainan pada tulang. Imunisasi lengkap sesuai umur (campak belum dilakukan). Sejak umur 0 sampai sekarang berusia 1 bulan pasien mendapatkan ASI dan susu formula, usia 1

bulan hingga sekarang mengonsumsi susu formula. Riwayat tumbuh kembang sesuai usia. Imunisasi yang sudah didapatkan pasien yakni BCG.

Saat bayi berusia 2 bulan, ibu disarankan oleh spesialis anak yang menangani bayinya untuk konsultasi ke spesialis anak endokrin untuk membawa bayinya ke dokter spesialis anak dikarenakan berat badan bayi tidak naik serta tangan dan kaki terlihat bengkok sejak lahir.

1 hari sebelum dibawa ke RSUD Abdul Moeloek, pasien terdapat keluhan demam dan sesak. Demam bersifat naik turun. Ibu pasien mengatakan sudah mencoba untuk di kompres dirumah namun demam tidak kunjung membaik. Demam tidak disertai kejang, penurunan kesadaran, mimisan, gusi berdarah, mual, muntah maupun diare. Keluhan sesak tidak dipengaruhi cuaca maupun aktivitas dan tidak disertai adanya suara napas berbunyi mengi atau mengorok, juga tidak disertai adanya bengkak pada kelopak mata atau kedua tungkai. Keluhan batuk dan pilek tidak ada. Ibu pasien mengatakan bayi nya muntah ketika diberi susu. BAB dan BAK normal.

Pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum tampak sakit berat, kesadaran kompos mentis, nadi 162x/menit, pernapasan 70x/menit tidak tampak sianosis, suhu 37,6°C, SpO2 95% dengan nasa kanul 1 lpm, status gizi pasien terkesan kurang baik, dengan Panjang Badan 39 cm, *Upper body* 26 cm, *Lower body* 13 cm, dan *arm span* 24 cm. Menurut *Growth Chart* WHO yaitu BB/U-2-0SD (normal); PB/U <-3 SD (*severly stunted*), konjungtiva tidak anemis, terdapat *blue sclera*, tidak tampak napas cuping hidung, bibir tidak sianosis, pada toraks tampak retraksi subcostal, suara napas terdengar vesikuler, terdapat ronchi basah halus, *wheezing* tidak ditemukan, sedangkan jantung dalam batas normal. Ekstremitas superior dan inferior teraba akral hangat, terdapat *bowing* positif.

Pemeriksaan penunjang darah lengkap didapatkan hemoglobin menurun 8,8 g/dL, dan hematokrit menurun 28%, MCV 87fL, MCH 28 pg, MCHC 32 g/dL kesan anemia normositik normokromik. Pemeriksaan *babygram* tampak pada skeletal didapatkan kesan Osteopenia, deformitas pada sistem tulang, hemimelia os

tibia *et* fibula sinistra, gambaran fraktur baru dan lama pada os humerus bilateral, radius bilateral, os costae dextra *et* sinistra, femur bilateral dan tibia *et* fibula bilateral sesuai osteogenesis imperfekta suspek tipe III. Toraks tampak kesan opasitas *ground glass* di kedua pulmo suggestif broncopneumonia bilateral.



**Gambar 1.** *Babygram* pasien

Diagnosis kerja pada pasien adalah osteogenesis imperfekta tipe III dengan bronkopneumonia dan anemia pada bayi baru lahir. Penatalaksanaan pada pasien yaitu infus cairan kristaloid RL, dan oksigenasi nasal kanul 2 L/menit serta antibiotik. Prognosis osteogenesis imperfekta pada pasien ini yaitu *quo ad vitam dubia ad malam, quo ad fungsional dubia ad malam, quo ad sanationam ad malam.*

#### **Pembahasan**

Kaki bengkok dan perawakan pendek

adalah keluhan utama pada pasien osteogenesis imperfekta. Pasien datang dengan keluhan kaki bengkok sejak lahir, perawakan pendek dan terdapat warna sklera biru. Keadaan sklera mata yang berwarna biru merupakan suatu keadaan yang dapat terjadi akibat adanya gangguan prokolagen tipe 1. Prokolagen tipe 1 merupakan matrix dalam pembentukan sklera mata. Warna sklera berkisar diantara putih dan biru. Ciri khas sklera berwarna biru disebabkan oleh ketipisan dan transparansi serat kolagen sklera yang memungkinkan visualisasi uvea di bawahnya sehingga berwarna putih dan biru. Dentinogenesis imperfekta, gangguan pendengaran, dan kifoskoliosis dapat muncul atau terbentuk seiring berjalannya waktu.<sup>1</sup>

Osteogenesis imperfekta sering dikaitkan dengan makrosefali relatif atau absolut dan adanya triangular facies. Antara usia 2-3 tahun, lingkar kepala anak dapat dengan cepat melintasi garis sentil seiring bertambahnya usia. Menonjolnya sulkus dan ventrikulomegali tidak berhubungan dengan defisit intelektual. Terdapat frekuensi tinggi invaginasi basilar pada pasien dengan osteogenesis imperfekta. Triangular facies ditandai dengan wajah hipoplastik dengan lengkungan zygomatic yang menonjol, hipertelorisme orbital, pipi cekung, mulut menghadap ke bawah, dan terkadang perubahan warna wajah menjadi kecoklatan. Pada pasien ini hanya ditemukan adanya makrosefali dan tidak ditemukan triangular facies.

Osteogenesis imperfekta Tipe III adalah tipe OI yang paling parah diantara pasien OI yang dapat bertahan hidup ditambah dengan adanya kecacatan fisik yang signifikan. Berat badan lahir dan panjangnya biasanya normal rendah. Fraktur biasanya terjadi dalam rahim. Selain itu prokolagen tipe 1 merupakan matrix utama dalam menyusun matrix tulang dan juga jaringan fibrous lain seperti kapsul organ, fascia, tendon, selaput otak dan kulit. Pasien memiliki riwayat adanya tulang bengkok sejak lahir. Hal ini dapat mengakibatkan adanya penurunan pembentukan tulang, osteopenia, dan menimbulkan kerapuhan tulang serta meningkatkan kejadian fraktur.<sup>8</sup>

Pasien dapat mengalami multipel fraktur saat kelahiran dan seringkali

mengalami fraktur setelah itu karena tulang mereka yang sangat rapuh. Fraktur yang terjadi akan sembuh dengan deformitas. Insiden patah tulang tetap tinggi bahkan setelah pasien dewasa. Hampir semua pasien OI tipe III mengalami skoliosis dan kompresivertebra. Pasien memiliki perawakan yang sangat pendek dan biasanya bergantung seumur hidup dengan kursi roda (karena deformitas dan tulang mereka yang rapuh).

Pemeriksaan penunjang untuk mendiagnosis osteogenesis imperfekta (OI) dapat dimulai dengan pemeriksaan USG fetomaternal. Pada kasus didapatkan USG fetomaternal adanya kelainan pada tulang. Saat bayi lahir dilanjutkan dengan pemeriksaan radiologi. Gambaran radiologi mudah diidentifikasi pada radiografi standar, yaitu tulang akan terlihat osteoporosis berat, deformitas tulang, penipisan orteks tulang. Densitas tulang menurun dengan gambaran bentuk trompet (*trumpet-shaped appearance*) ke metafisis, sklerosis fokal pada midshaft tibia dapat terlihat oleh karena fraktur sebelumnya. 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. Pada OI derajat yang lebih berat metafisis dan diafisis tulang panjang akan memperlihatkan area *scalloping* lusien dengan batas sklerotik.<sup>1</sup> Bayi ini ditemukan fraktur pada ekstremitas superior dan inferior.

Deformitas tulang pada pasien osteogenesis imperfekta juga menyebabkan deformitas pada toraks sehingga terjadi perkembangan paru-paru yang buruk, masalah paru dan *barrel-shaped chest*.<sup>9</sup> Defek kolagen tipe I memainkan peran penting dalam perkembangan parenkim paru dan oleh karena itu defek tersebut mempengaruhi fungsi paru, sehingga pada pasien osteogenesis imperfekta dapat dijumpai masalah pada paru, termasuk bronkopneumonia.<sup>10</sup> Hal ini sesuai dengan keluhan pasien yaitu terdapat sesak napas. Pemeriksaan fisik didapatkan pernapasan 70x/menit pada toraks tampak retraksi subcostal, suara napas terdengar vesikuler, terdapat ronchi basah halus, *wheezing* tidak ditemukan.

Prognosis osteogenesis imperfekta pada

pasien yaitu *quo ad vitam* adalah dubia ad malam. Untuk *quo ad functionam* adalah dubia ad malam dikarenakan keadaan pasien yang mudah mengalami fraktur. Pada *quo ad sanationam* adalah dubia ad malam dikarenakan keadaan pasien yang dapat terus bertambah buruk dengan ada gangguan deformitas dan tulang yang bertambah buruk.

### Simpulan

Osteogenesis imperfekta (OI) atau yang dikenal dengan *brittle bone disease* (penyakit tulang rapuh) adalah sekelompok kelainan langka yang bersifat herediter. Diagnosis dapat ditegakkan secara prenatal dan postnatal. Diagnosis prenatal untuk kehamilan berisiko dengan ultrasonografi janin pada awal trimester ke-2 dapat dilakukan dan memungkinkan perawatan. Diagnosis postnatal dapat ditegakkan berdasarkan gejala klinis seperti adanya fraktur pada beberapa tulang. Tidak ada obat khusus untuk osteogenesis imperfekta. Manajemen bersifat multidisiplin yang terutama melibatkan spesialis anak, endokrin dan ortopedi.

### Daftar Pustaka

1. Cozzolino M, et al. Management of Osteogenesis Imperfekta type I in pregnancy: a review of literature applied to clinical practice. *Arch Gynecol Obstet*. 2016;293(6):1153–9.
2. Ruitter-Ligeti J, et al. Pregnancy outcomes in women with Osteogenesis Imperfekta: a retrospective cohort study. *J Perinatol*. 2016;36(10):828–31.
3. Polousky JD, Eilert RE. Orthopedics. In: Hay WW, Levin MJ, Sondheimer JM, Deterding RR, editors. *Current Pediatrics: Diagnosis and Treatment*. 19th ed. Vol. 753. New York: McGraw Hill; 2009. pp. 1005–6.
4. Kirpalani A, Babyn PS. Imaging in Osteogenesis Imperfekta. Available from: <http://www.emedicine.medscape.com/article/411919-overview#a1>
5. Marini JC. Osteogenesis imperfekta tidak sempurna. Dalam: Nelson WE, Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, editor. *Buku Teks Pediatri Nelson*. edisi ke-21. Philadelphia: Perusahaan WB Saunders; 2020: 2887–90.
6. Ashraf H, Chisti MJ, Alam NH. Treatment of

- childhood pneumonia in developing countries. Dalam: Smigorski K, editor. Health management. Croati. 2010: 60-88.
7. Said M. Pneumonia. Dalam: RahajoeNN, Supriyatno B, Setyanto DB, editor. Bukuajar respirologi anak. Edisi ke-1. Jakarta:Ikatan Dokter Anak Indonesia; 2010: 50-65.
  8. Murray RK, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW, Harper HA, Martin DW, Grodsky GM, Chochrum KR, Tyler DD, Wallin JD. Matriks Ekstrasel. Biokimia Harper, edisi ke-25. Jakarta: EGC. 2015: 662-80.
  9. Arponen H, Vuorimies I, Haukka J, Valta H, Waltimo-Siren J, Makitie O. Cranial base pathology in pediatric Osteogenesis Imperfekta patients treated with bisphosphonates. *J Neurosurg Pediatr.* 2015;15(3):313–20.
  10. Storoni S, Treurniet S, Micha D, Celli M, Bugiani M, van den Aardweg JG, Eekhoff EMW. Pathophysiology of respiratory failure in patients with Osteogenesis Imperfekta: a systematic review. *Ann Med.* 2021 Dec;53(1):1676-1687.