



Uji Fungsi Paru pada *Muscular Dystrophy*

Jatu Aphridasari, Dicki Harnanda

Departemen Pulmonologi dan Kedokteran Pernapasan,
Fakultas Kedokteran Universitas Sebelas Maret, Surakarta, Indonesia

ABSTRAK

Muscular dystrophy terdiri atas beberapa tipe dengan hasil uji fungsi paru yang berbeda. Komplikasi pada sistem pernapasan merupakan penyebab utama morbiditas dan mortalitas penderita *muscular dystrophy*. Pemeriksaan dan analisis fungsi paru perlu dilakukan pada pasien *muscular dystrophy* pada awal diagnosis dan selama proses perjalanan penyakit. Pemeriksaan tersebut membantu *monitoring* progresivitas dan perjalanan penyakit, menilai respons terhadap terapi intervensi, dan menentukan prognosis.

Kata kunci: Fungsi paru, *muscular dystrophy*, kelemahan otot

ABSTRACT

There are several types of muscular dystrophy with different pulmonary function test results. Respiratory complication is a major cause of morbidity and mortality in muscular dystrophy patients. Lung function test and analysis ought to be performed in patients with the disease as a basic examination for diagnosis and throughout the course of the disease. The test helps to monitor disease progresivity, assess therapeutic response, and evaluate disease prognosis. **Jatu Aphridasari, Dicki Harnanda. Lung Function Test in Muscular Dystrophy.**

Keywords: Pulmonary function, muscular dystrophy, muscle weakness

PENDAHULUAN

Muscular dystrophy merupakan suatu kelompok penyakit otot noninflamasi dengan kelemahan otot progresif tanpa gangguan susunan saraf pusat dan perifer.^{1,2} Penderita *muscular dystrophy* mempunyai kelemahan otot dengan tingkat keparahan dan gangguan otot yang berbeda.³ Insiden *muscular dystrophy* bervariasi tergantung tipe otot spesifik yang mengalami distrofi.²

Muscular dystrophy dapat menyebabkan kelemahan otot ekstremitas, otot tubuh, otot pernapasan, dan otot jantung.³ Kelemahan otot tersebut menimbulkan komplikasi pada sistem pernapasan antara lain batuk yang tidak efektif, infeksi saluran napas, penurunan ventilasi, dan insufisiensi pernapasan kronik.^{1,5-7} Kelemahan otot yang terjadi secara progresif pada *muscular dystrophy* tahap lanjut berhubungan dengan penurunan fungsi paru. Keterlibatan sistem pernapasan menjadi salah satu faktor utama penentu prognosis, morbiditas, dan mortalitas pen-

derita *muscular dystrophy*.¹ Pemeriksaan fungsi paru perlu dilakukan untuk evaluasi awal diagnosis, pemantauan progresivitas, perjalanan penyakit, respons terhadap terapi intervensi, dan prognosis.^{5,6}

MEKANIKA PERNAPASAN

Mekanika pernapasan dipengaruhi oleh paru dan sistem pompa ventilasi. Paru merupakan organ pertukaran gas dan sistem pompa ventilasi, antara lain dinding dada, otot pernapasan, kontrol pernapasan oleh susunan saraf pusat, jalur saraf medula spinalis, dan jalur saraf perifer yang menghubungkan pusat kontrol pernapasan dengan otot pernapasan.⁸ Kemampuan pengembangan paru dipengaruhi oleh otot pernapasan. Otot pernapasan dibagi menjadi dua kelompok, yaitu otot inspirasi dan otot ekspirasi. Otot inspirasi terdiri dari otot diafragma, otot interkostalis eksternus, otot skalenus, dan otot tambahan. Otot ekspirasi terdiri dari otot rektus abdominis, otot transversus abdominis, otot obliquus internus,

dan otot obliquus eksternus.⁸ Otot pernapasan juga berperan aktif dalam proses batuk yang bertujuan membersihkan sekret saluran napas. Penurunan kekuatan otot pernapasan menyebabkan gangguan mekanik paru dan pompa ventilasi. Kegagalan pompa ventilasi menyebabkan perubahan parameter volume dan kapasitas paru pada uji fungsi paru disertai dekomposisi pernapasan, hipoksemia, dan hiperkapnia.^{1,8}

MUSCULAR DYSTROPHY

Muscular dystrophy merupakan kelompok penyakit otot noninflamasi dengan kelemahan otot progresif tanpa gangguan susunan saraf pusat dan saraf perifer.^{1,2} *Muscular dystrophy* ditandai dengan degenerasi serabut otot tanpa gangguan morfologi.²

Klasifikasi

Berdasarkan kelemahan otot yang dominan, presentasi klinis, patologi, dan genetik, *Muscular dystrophy* dapat dibagi menjadi 8



tipe yaitu:³

1. *Duchenne muscular dystrophy* (DMD)
2. *Becker muscular dystrophy* (BMD)
3. *Emery Dreifuss muscular dystrophy* (EDMD)
4. *Distal muscular dystrophy* (DMD)
5. *Facioscapulohumeral muscular dystrophy* (FSHD)
6. *Oculopharyngeal muscular dystrophy* (OPMD)
7. *Limb girdle muscular dystrophy* (LGMD)
8. *Congenital muscular dystrophy* (CMD)

Duchenne Muscular Dystrophy

Duchenne muscular dystrophy (DMD) pertama kali dikenal sebagai *paralysis muscular pseudohypertrophy* oleh Guillaume Duchenne.^{2,11} Insiden DMD 1 dari 3.600-6.000 bayi laki-laki lahir hidup.¹² DMD disebabkan oleh mutasi berupa delesi gen *dystrophin*, sehingga terjadi defek protein *dystrophin* atau gangguan produksi protein *dystrophin*. Defek pada protein *dystrophin* menyebabkan *dystrophin associated protein* tidak stabil, sehingga terjadi kebocoran membran sel otot yang menyebabkan nekrosis.^{12,13} Serabut otot yang mengalami nekrosis secara bertahap digantikan oleh jaringan ikat dan jaringan adiposa, sehingga terjadi kelemahan otot lurik dan otot jantung.^{13,14}

Gejala awal DMD ditandai dengan keterlambatan motorik sejak bayi lahir dan makin progresif, sehingga pada usia 5 tahun terdapat gejala kelemahan otot khas yang disebut *Gower's maneuver*. *Gower's maneuver* merupakan gejala yang ditandai kesulitan bangkit dari tempat duduk atau posisi baring, sehingga harus menggunakan bantuan tangan untuk berdiri.^{11,15} Kekuatan otot berkurang secara progresif pada bagian proksimal ekstremitas atas dan bawah disertai kontraktur sendi, sehingga pada usia 6-8 tahun memerlukan alat bantu untuk berjalan dan pada usia 12 tahun akan tergantung kursi roda.¹¹

Kelemahan otot disertai kontraktur, penurunan kemampuan berjalan, dan kesulitan duduk dengan posisi yang baik menyebabkan deformitas tulang belakang, terutama skoliosis.¹⁶ Deformitas toraks dan kelemahan otot menyebabkan penurunan fungsi paru pada penderita DMD; penurunan fungsi paru dan otot pernapasan menyebabkan komplikasi pada sistem pernapasan. Infeksi saluran napas yang terjadi setelah usia 16 tahun dapat mengakibatkan kematian.¹¹

Gagal napas pada usia 20 tahun terjadi karena hipoventilasi, hipoksia nokturnal, dan insufisiensi jantung akut.^{2,18}

Becker Muscular Dystrophy

Becker muscular dystrophy (BMD) merupakan penyakit keturunan yang berhubungan dengan kromosom X resesif. Mutasi genetik penyebab BMD adalah delesi ekson pada gen *dystrophin* yang terletak pada lokus 21 kromosom X lengan pendek, tetapi 30% penderita BMD tidak menunjukkan mutasi ataupun delesi.^{4,11} Penderita BMD memproduksi *dystrophin* dalam jumlah minimal, sehingga tidak dapat menjalankan fungsi otot secara normal.³ Kadar *dystrophin* penderita BMD 30-80% dari nilai normal, sedangkan pada penderita DMD < 5%.⁴ Pola kelemahan otot BMD sama seperti DMD.

Emery Dreifuss Muscular Dystrophy

Penyakit EDMD disebabkan mutasi pada gen *emerin*, yaitu gen yang mengkode sintesis protein selubung inti sel otot.³ Tipe ini mempunyai 3 gejala khas, antara lain: kontraktur tendon achilles, siku, dan otot servikal posterior yang membatasi gerakan fleksi leher. Kelemahan otot terjadi secara progresif lambat pada otot proksimal ekstremitas atas dan distal ekstremitas bawah.³

Distal Muscular Dystrophy / Distal Myopathy

Distal muscular dystrophy ditandai dengan kelemahan otot pada area distal lengan dan tungkai, terutama pergelangan tangan dan pergelangan kaki.³ *Distal muscular dystrophy* mempunyai 30 tipe genetik. Berdasarkan pola keturunan terdapat dua tipe *distal muscular dystrophy*, yaitu autosomal dominan yang ditandai *onset* lanjut seperti *Welder disease* dan autosomal resesif dengan *onset* dini. Penyakit *distal muscular dystrophy onset* lanjut terjadi pada usia 40 tahun, sedangkan *onset* dini terjadi pada usia < 30 tahun.³

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy

Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) diturunkan secara autosomal dominan disebabkan delesi subtelometrik kromosom 4 lengan panjang pada posisi 35.^{3,19} Penyakit FSHD merupakan penyakit otot hereditas terbanyak ketiga dengan prevalensi 1:20.000 populasi. *Onset* gejala pada usia 6-20 tahun. Sebagian besar kasus

FSHD tidak mempengaruhi otot pernapasan, tetapi beberapa penderita mengalami aritmia dan gangguan konduksi jantung.³

Kelemahan otot terdapat pada wajah dan lingkaran bahu. Penyakit FSHD dapat menyebabkan gangguan otot ekstensor kaki dan otot lingkaran pelvis. FSHD dapat mengalami kelemahan otot wajah yang menyebabkan sulit menutup kelopak mata, bersiul, dan tersenyum. Kelemahan otot lingkaran bahu dan interskapula menyebabkan skapula mengalami abduksi dan rotasi ke arah luar disertai kesulitan mengangkat lengan.^{3,11,19} Skapula tampak melayang atau *winging scapula* merupakan tanda utama penyakit FSHD. Sebagian besar pasien menderita kelemahan otot wajah, ekstremitas atas, dan distal ekstremitas bawah. Kelemahan otot dapat terjadi pada badan, bahu, dan lingkaran pelvis, sehingga 20% penderita FSHD bergantung pada kursi roda.^{11,19} Pada penderita FSHD kadar CK normal atau meningkat, sedangkan EMG menunjukkan pola miopati. Pada pemeriksaan biopsi otot ditemukan infiltrat inflamasi multifokal.¹¹ Prognosis penderita FSHD cukup baik karena tidak ada gangguan jantung ataupun retardasi mental.¹⁵

Oculopharyngeal Muscular Dystrophy

Oculopharyngeal muscular dystrophy adalah penyakit yang diturunkan secara autosomal dominan dan resesif disebabkan oleh mutasi pada lengan panjang kromosom 14. Karakteristik OPMD ialah terjadi degenerasi otot dengan *onset* gejala pada usia 40-60 tahun. Degenerasi otot pada OPMD menyebabkan kelemahan progresif otot eksternal bola mata sehingga terjadi keterbatasan pergerakan bola mata. Gangguan otot wajah bagian atas dapat menyebabkan terjadinya ptosis.²⁰

Kelemahan otot leher lebih banyak terjadi pada OPMD, sehingga menyebabkan gejala disfagia dan peningkatan risiko pneumonia aspirasi ataupun *obstructive sleep apnea* (OSA). Kelemahan otot leher menyebabkan penderita membutuhkan *tracheostomy* dan perawatan di ruang rawat intensif jangka panjang.²⁰

Limb Girdle Muscular Dystrophy

Limb girdle muscular dystrophy (LGMD) dibagi menjadi dua kelompok, yaitu penyakit yang



diturunkan secara autosomal dominan LGMD tipe 1 dan autosomal resesif LGMD tipe 2. *Limb girdle muscular dystrophy* mempunyai 15 tipe genetik berbeda berdasarkan gejala klinis, genetik, dan gangguan protein.³ *Limb girdle muscular dystrophy* tipe 2 terdapat pada 90% kasus. *Limb girdle muscular dystrophy* mempunyai 6 sub tipe LGMD 1 dan 9 sub tipe LGMD 2. Perbedaan sub tipe berdasarkan pada lokus gen yang mengalami mutasi dan defek protein yang dihasilkan.

Protein yang terganggu adalah protein yang berkaitan erat dengan membran sitoplasma dan membran nukleus sel otot seperti lamin A dan lamin C, *caveolin 3*, dan *dysferlin*.³ *Limb girdle muscular dystrophy* dapat terjadi pada laki-laki dan perempuan dengan *onset* bervariasi. Penyakit LGMD ditandai dengan kelemahan progresif pada otot lingkaran pelvis dan bahu.¹¹ Penderita LGMD tidak dapat berjalan pada usia 20-30 tahun setelah *onset* gejala.²¹

Congenital Muscular Dystrophy

Congenital muscular dystrophy (CMD) merupakan penyakit hereditas autosomal resesif yang ditandai dengan hipotonia, kelemahan otot, gambaran distrofi pada biopsi otot, dan kontraktur pada saat lahir atau beberapa bulan pertama kehidupan.^{3,15} *Congenital muscular dystrophy* dapat disertai dengan gangguan otak berat seperti *Fukuyama congenital muscular dystrophy* (FCMD), *muscle eye brain disease* (MEB), dan *Walker Warburg syndrome* (WWS).²⁰ Kelemahan otot penderita CMD terjadi pada otot proksimal atau otot seluruh tubuh. Penderita CMD mengalami kontraktur otot dengan derajat berat yang bervariasi. Kontraktur otot yang terjadi saat lahir disebut *arthrogryposis*.¹¹ Perjalanan penyakit CMD berlangsung lambat dan gangguan otot bulbar serta otot jantung jarang terjadi, sehingga prognosis pasien CMD baik.¹⁵

UJI FUNGSI PARU PADA MUSCULAR DYSTROPHY

Komplikasi pada sistem pernapasan merupakan penyebab morbiditas dan mortalitas utama penderita *muscular dystrophy*. Gangguan/insufisiensi pernapasan menjadi penyebab utama kematian. Gangguan pernapasan dapat disebabkan oleh proses penyakit, kelemahan otot inspirasi, kelemahan otot ekspirasi, kekakuan tulang belakang, dan kelemahan otot bulbar.³

Kelemahan otot pernapasan menyebabkan penurunan volume paru. Penurunan kekuatan otot inspirasi mempengaruhi penurunan kapasitas inspirasi, sehingga terjadi penurunan kapasitas paru total. Kelemahan otot inspirasi dinilai dari penurunan kapasitas vital. *Muscular dystrophy* dan fibrosis paru menyebabkan penurunan volume paru, tetapi penderita *muscular dystrophy* mengalami penurunan volume paru yang tidak sesuai dengan derajat kelemahan otot. Pada *muscular dystrophy* kapasitas difusi normal, sedangkan pada penderita fibrosis paru terjadi penurunan kapasitas difusi.⁸

Otot inspirasi dan otot ekspirasi merupakan komponen penting mekanisme batuk yang efektif. Kelemahan otot pernapasan pada *muscular dystrophy* menyebabkan batuk tidak efektif, sehingga terjadi pneumonia, atelektasis, dan gangguan pertukaran gas.⁸ Kelemahan otot inspirasi mempengaruhi kemampuan mempertahankan ventilasi alveoli secara normal. Tubuh penderita *muscular dystrophy* beradaptasi dengan kelemahan otot inspirasi dengan cara meningkatkan kerja otot sehingga dapat mencapai tingkat kontraksi maksimal yang menyebabkan kelelahan dan hipoventilasi disertai retensi karbondioksida.²²

Komplikasi sistem pernapasan banyak terjadi pada *muscular dystrophy*, sehingga diperlukan uji fungsi paru untuk evaluasi sistem pernapasan pada awal diagnosis *muscular dystrophy*, monitor progresivitas, perjalanan penyakit, respons terapi, dan menentukan prognostik.^{5,6}

Kapasitas Paru Total (KPT)

Kapasitas paru total merupakan jumlah volume paru saat paru mengembang maksimal. Kapasitas paru total dapat diukur dengan metode dilusi gas dan *body plethysmography*. Kapasitas paru total dipengaruhi oleh *elastic recoil* paru ke dalam dan kekuatan kontraksi otot dada. *Muscular dystrophy* dapat menyebabkan kelemahan, abnormalitas dinding dada, *kyphoscoliosis*, dan mikroatektasis yang menurunkan KPT. Penurunan KPT merupakan tanda gangguan ventilasi restriksi.^{6,23}

Volume Residu

Volume residu merupakan sisa volume

gas pada akhir ekspirasi maksimal. Volume residu ditentukan oleh kemampuan otot ekspirasi untuk melakukan kompresi dinding dada ke dalam. Kelemahan otot ekspirasi akan mempengaruhi kemampuan dinding dada untuk bergerak ke dalam di bawah nilai kapasitas residu fungsional. *Muscular dystrophy* menyebabkan peningkatan nilai volume residu pada uji fungsi paru.^{5,20}

Kapasitas Vital (KV) dan Kapasitas Vital Paksa (KVP)

Kapasitas vital dan kapasitas vital paksa merupakan parameter fungsi paru yang paling banyak dievaluasi. Nilai KV dan KVP dipengaruhi oleh kekuatan otot inspirasi dan ekspirasi. Kelemahan otot pernapasan menyebabkan penurunan KVP dan KV, sehingga menghasilkan pola restriksi pada pemeriksaan spirometri. Pemeriksaan serial KVP bermanfaat untuk *monitoring* fungsi otot, tetapi tidak sensitif pada stadium awal kelemahan otot, karena penurunan KVP di bawah nilai normal tidak terjadi sebelum penderita kekuatan otot mengalami penurunan 50%.²⁰

Pengukuran KV dalam posisi berbeda dapat bermanfaat, karena penurunan KV dari posisi duduk ke posisi berbaring berhubungan dengan kelemahan otot diafragma yang tidak dapat menahan beban organ intra-abdomen saat berbaring. Subjek normal menunjukkan penurunan KV < 10% setelah berbaring, sedangkan penderita DMD mengalami penurunan KV > 25%.²⁴

Volume Ekspirasi Paksa Detik Pertama (VEP1)

Kelemahan otot respirasi pada *muscular dystrophy* menyebabkan gangguan ventilasi restriktif yang ditandai penurunan KV dan KVP. Volume ekspirasi paksa detik pertama normal atau menurun, sehingga rasio VEP1/KVP meningkat.²⁴ Penelitian Tangsrud, dkk. menyebutkan bahwa penderita DMD mengalami peningkatan VEP1 pada usia 4-14 tahun, tetapi menurun setelah usia 14 tahun VEP1, walaupun tidak sebanding dengan penurunan nilai KVP.⁵

Arus Puncak Ekspirasi (APE)

Disebut juga *peak expiratory flow*, diukur menggunakan *peak flow meter* (PFM). *Muscular dystrophy* menyebabkan penurunan APE. Di lain pihak, pemeriksaan APE



tergantung pada usaha pasien.⁶ Analisis *flow volume curve* dapat memberikan informasi kelemahan otot pernapasan. Karakteristik kelemahan otot pernapasan pada *flow volume curve* antara lain perlambatan pencapaian puncak arus ekspirasi, pemendekan puncak APE, dan penurunan abnormal mendadak aliran ekspirasi pada akhir manuver ekspirasi.

Cough Peak Flow (CPF)

Pemeriksaan *cough peak flow* dilakukan dengan manuver batuk menggunakan PFM. *Cough peak flow* merupakan pemeriksaan yang lebih baik, serta dapat digunakan untuk mengukur kekuatan otot ekspirasi dan efektifitas batuk. Penurunan *Cough peak flow* pada penderita *muscular dystrophy* disebabkan oleh kelemahan otot inspirasi dan otot ekspirasi. Pembersihan sekret saluran napas efektif pada orang normal memerlukan nilai CPF > 160 L/menit.^{6,8,25} Penderita *muscular dystrophy* yang mengalami infeksi saluran napas memerlukan nilai CPF > 270 L/menit, apabila lebih rendah diperlukan bantuan alat *insuflator exuflator* untuk meningkatkan efektifitas batuk.⁸

Maximal Expiratory Pressure (MEP)

Maximal expiratory pressure merupakan tes mengukur kekuatan otot ekspirasi menggunakan *mouth pressure meter*. Pengukuran MEP dilakukan dengan memberikan instruksi kepada subjek untuk melakukan usaha ekspirasi maksimal setelah inspirasi maksimal, kemudian mempertahankan tekanan maksimal selama 1 detik.²⁶

Maximal Inspiratory Pressure (MIP)

Manuver *maximal inspiratory pressure* dilakukan dengan inspirasi maksimal setelah ekspirasi maksimal. Tekanan yang terjadi diukur pada posisi volume residu menggunakan alat *mouth pressure meter*. *Maximal respiratory pressure* (MEP dan MIP) merupakan parameter kelemahan otot pernapasan. *Maximal respiratory pressure* dapat mendeteksi kelemahan otot pernapasan lebih awal dibandingkan pengukuran KV, sehingga lebih sensitif untuk deteksi kelemahan otot pernapasan.^{6,26}

UJI FUNGSI PARU PADA TIPE SPESIFIK MUSCULAR DYSTROPHY

Perbedaan tipe *muscular dystrophy* menyebabkan variasi gangguan pernapasan

tergantung proses penyakit, kelemahan otot inspirasi, kelemahan otot ekspirasi, skoliosis atau kekakuan tulang belakang, dan kelemahan otot bulbar.³

Duchenne Muscular Dystrophy

Kelemahan otot rangka dan otot pernapasan yang terjadi secara progresif menyebabkan morbiditas dan mortalitas DMD. Pemeriksaan fungsi paru diperlukan, tetapi sulit karena retardasi mental dan kelemahan otot pernapasan berat.²⁸ Kapasitas vital penderita DMD meningkat sesuai pertumbuhan fisik sampai awal masa remaja, namun pertumbuhan fisik berhenti lebih awal dan menetap selama beberapa tahun. Penurunan kecepatan pertumbuhan disertai kelemahan otot pernapasan yang makin memberat dan deformitas dinding toraks menyebabkan penurunan KV pada usia 10-12 tahun.^{15,26} Pada penderita DMD berusia > 12 tahun terjadi penurunan KV 8% - 8,5% pertahun.²⁶ Nilai KV < 1 liter merupakan prediksi mortalitas pada DMD.^{15,20}

Pemeriksaan KV serial dapat menilai perkembangan gangguan pernapasan pada DMD.²⁸ Toussaint M, dkk. menyatakan bahwa KV dapat digunakan untuk mengetahui hiperkapnia nokturnal pada penderita DMD.²⁹ Penelitian Rideu Y, dkk. mendapatkan penurunan KV disebabkan penurunan volume cadangan inspirasi dan volume cadangan ekspirasi. Kapasitas residu fungsional normal karena terjadi peningkatan volume residu. Volume ekspirasi detik pertama merupakan parameter pemeriksaan fungsi paru yang memerlukan usaha inspirasi penuh dan kekuatan otot untuk mendapatkan nilai optimal.¹ Penelitian Tangsrud SE, dkk. menyatakan bahwa VEP1 pada penderita DMD berhubungan dengan kekuatan otot ekstremitas atas karena letak anatomi yang berdekatan. Perburukan derajat skoliosis menyebabkan penurunan prediksi KVP dan prediksi VEP1.⁵ Penurunan kekuatan otot inspirasi dan ekspirasi terjadi bersamaan pada penderita DMD, sehingga hasil uji kekuatan otot pernapasan berdasarkan parameter MIP, MEP, dan CPF menurun. Nilai MEP lebih awal turun sebelum nilai MIP.²⁶

Becker Muscular Dystrophy (BMD)

Becker muscular dystrophy mempunyai gejala yang sama dengan DMD, tetapi dengan onset pada usia lebih tua, gejala lebih ringan,

dan perkembangan penyakit lebih lambat. Penderita BMD jarang menderita gangguan pernapasan saat masa kanak-kanak, tetapi banyak terjadi kegagalan ventilasi pada usia tua, sehingga fungsi paru harus dievaluasi tiap tahun.^{15,20}

Emery Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD)

Kelemahan otot dan kontraktur lengan atas disertai skoliosis lebih banyak ditemukan pada penyakit EDMD. Pola restriksi fungsi paru pada EDMD disebabkan oleh skoliosis, kontraktur, dan kekakuan tulang belakang.²⁰ Pola ventilasi restriksi dapat menyebabkan gagal napas disertai hipoventilasi nokturnal yang sering membutuhkan bantuan ventilasi noninvasif.¹⁵

Distal Muscular Dystrophy

Distal muscular dystrophy tidak mempengaruhi sistem pernapasan karena kelemahan otot terjadi pada ekstremitas distal, terutama pergelangan tangan dan pergelangan kaki. *Myofibrillar myopathy* merupakan subtype DMD yang jarang, ditandai kelemahan progresif otot distal ekstremitas bawah, otot wajah, otot bulbar, dan otot pernapasan.²⁰

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD)

Gejala klinis FSHD antara lain kelemahan otot wajah, *fixator scapulae*, bisept, jari, dorsoflektor, abdomen, lingkaran pinggul, dan ekstensor kaki.²⁰ Gangguan fungsi paru bersifat ringan disertai *obstructive sleep apnea* (OSA) karena kelemahan otot saluran napas atas. Bantuan ventilasi diperlukan pada 1% penderita FSHD.²⁹ Penelitian Stübgen, dkk. terhadap 16 pasien FSHD derajat berat mendapatkan KVP dan rasio VEP1/KVP dalam batas normal, peningkatan volume residu pada 5 pasien, penurunan MEP, serta PEF lebih besar dibandingkan penurunan MIP dan PIF.²⁹

Oculopharyngeal Muscular Dystrophy (OPMD)

Oculopharyngeal muscular dystrophy mempengaruhi otot ekstraokuler, otot levator palpebra, lidah, faring, iliopsoas, adduktor femoris, gluteus maksimus, deltoid, dan hamstring. Penyakit OPMD tidak berpengaruh terhadap otot polos, otot jantung, dan otot pernapasan. Kelemahan otot faring menyebabkan penderita FSHD memiliki risiko tinggi pneumonia aspirasi dan OSA



yang dapat menyebabkan kegagalan ventilasi sehingga memerlukan intubasi berulang, trakeostomi, dan perawatan intensif jangka lama.²⁰

Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMD)

Pengaruh LGMD terhadap otot pernapasan bervariasi. *Limb girdle muscular dystrophy* tipe 2c-2f pada stadium lanjut mempunyai gejala seperti DMD. Kelemahan otot pernapasan yang menyebabkan penurunan KVP < 40% nilai prediksi dapat terjadi pada 70% penderita LGMD tipe 2c-2f. Kelemahan otot diafragma ditemukan pada LGMD.²⁰

Congenital Muscular Dystrophy (CMD)

Kelemahan otot pernapasan pada stadium akhir penyakit dapat menyebabkan gagal napas dan kematian pada masa remaja.

Kelemahan diafragma dapat terjadi walaupun pasien masih bisa berjalan. Fungsi motorik penderita CMD berhubungan dengan fungsi pernapasan. Pasien dengan keterbatasan motorik yang menggunakan kursi roda dapat mengalami gangguan ventilasi restriksi berat.²⁰

PEMERIKSAAN RUTIN FUNGSI PARU

Penderita *muscular dystrophy* memiliki risiko tinggi komplikasi pernapasan, sehingga harus diawasi ketat. Frekuensi pemeriksaan tergantung derajat gangguan pernapasan dan hasil uji fungsi paru.^{15,20} Penderita *muscular dystrophy* perlu menjalani uji fungsi paru dan kekuatan otot pernapasan minimal satu kali setiap tahun menggunakan spirometri dan *mouth pressure meter*. Frekuensi pemeriksaan harus ditingkatkan pada penderita *muscular*

dystrophy yang memiliki KV < 50% dari nilai prediksi.²⁰

SIMPULAN

1. Komplikasi sistem pernapasan merupakan penyebab utama morbiditas dan mortalitas penderita *muscular dystrophy*
2. Gangguan pernapasan pada *muscular dystrophy* tergantung pada derajat kelemahan otot inspirasi, kelemahan otot ekspirasi, skoliosis atau kekakuan tulang belakang, dan kelemahan otot bulbar
3. Uji fungsi paru berguna untuk evaluasi sistem pernapasan pada awal diagnosis penyakit *muscular dystrophy*, evaluasi progresivitas, perjalanan penyakit, respons intervensi terapi, dan prognosis
4. Pola ventilasi restriksi lebih banyak didapatkan pada *muscular dystrophy*

DAFTAR PUSTAKA

1. Rideau Y, Jankowski W, Grellet J. Respiratory function in the muscular dystrophies. *Muscle Nerve* 1981;4:155-64.
2. Do TT. Muscular dystrophy. Medscape Reference [Internet]. 2012 Aug 3 [cited 2012 Aug 22]. Available from: <http://emedicine.medscape.com/article/1259041/-overview>.
3. Emery AE. The muscular dystrophies. *Lancet* 2002;259:687-95.
4. Mandac BR. Becker muscular dystrophy. Medscape Reference [Internet]. 2012 Aug 3 [cited 2012 Aug 22]. Available from: <http://emedicine.medscape.com/article/313417-overview>.
5. Tangsrud SE, Petersen IL, Carlsen KC, Carlsem KH. Lung function in children with Duchenne's muscular dystrophy. *Res Med*. 2001;95:898-903.
6. Sharma GD. Pulmonary function testing in neuromuscular disorders. *Pediatrics* 2009;123:219-21.
7. Hapke EJ, Meek JC, Jacobs J. Pulmonary function in progressive muscular dystrophy. *Chest* 1972;61:41-7.
8. Kaira M, Amin RS. Pulmonary management of the patient with muscular dystrophy. *Pediatric Annals*. 2005;34:539-45.
9. Cloutier MM. Respiratory physiology. Philadelphia: The Mosby Inc; 2007.
10. Grinnan DC, Truitt JD. Clinical review: Respiratory mechanics in spontaneous and assisted ventilation. *Crit Care* 2005;9:472-84.
11. Brown RH, Amato AA, Mendell JR. Muscular dystrophies and other muscle diseases. In: Fauci AS, Kasper DL, Longo DL, Braunwald E, Hauser SL, Jameson JL, editors. *Harrison's Principles of Internal Medicine*. 17th ed. New York; 2008. p. 2678-95.
12. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: Diagnosis, and pharmacological and psychosocial management [Internet]. [cited 2012 Sep 3]. Available from: <http://www.parentprojectmd.org/site/DocServer/120409LancetNeuroonlinecombo.pdf?docID=8601>.
13. Nowak KJ, Davies KE. Duchenne muscular dystrophy and dystrophin: Pathogenesis and opportunities for treatment. *Embo Reports* 2004;5:872-6.
14. Deconinck N, Dan B. Pathophysiology of duchenne muscular dystrophy: Current hypothesis. *Pediatr Neurol*. 2007;36:1-7.
15. Simonds AK. Respiratory complications of the muscular dystrophies. *Seminars in Respir and Crit Care Med*. 2002;23:231-8.
16. Kinali M, Main M, Mercuri E, Muntoni F. Evolution of abnormal postures in duchenne muscular dystrophy. *Ann Indian Acad Neurol*. 2007;10:44-54.
17. Wahi PL, Bhargava KC, Mohindra S. Cardiorespiratory changes in progressive muscular dystrophy. *Brit Heart J*. 1971;33:533-7.
18. Guell MR, Avendano M, Fraser J, Goldstein R. Pulmonary and nonpulmonary alteration in duchenne muscular dystrophy. *Arc Bronconeumol*. 2007;43:557-61.
19. Stuberg WA. Muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. In: Campbell SK, editor. *Pediatric Physical Therapy*. 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders; 2006. p. 339-68.
20. Shahrizaila N, Kinnear WJ, Wills AJ. Respiratory involvement in inherited primary muscle conditions. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2006;77:1108-15.
21. Stubgen JP, Ras GJ, Schultz CM, Crowther G. Lung and respiratory muscle function in limb girdle muscular dystrophy. *Thorax* 1994;49:61-5.
22. Mccool FD, Tzelepis GE. Inspiratory muscle testing in the patient with neuromuscular disease. *Phys Ther*. 1995;71:1006-114.
23. Redding GJ, Praud JP, Mayer OH. Pulmonary function testing in children with restrictive chest wall disorder. *Pediatr Pulmonol*. 2011;24:89-94.
24. Matecki S, Petrof BJ. Respiratory consequences of neuromuscular disease. In: Hamid Q, Shannon J, Martin J, eds. *Physiologic Basis of Respiratory Disease*. Ontario: BC Decker; 2005. p. 319-29.
25. Nicot F, Hart N, Forin V, Boule M, Clement A, Polkey MI, et al. Respiratory muscle testing: a valuable tool for children with neuromuscular disorders. *Am J Respir Crit Care Med*. 2006;174:67-74.
26. Kang SW, Kang YS, Sohn HS, Park JH, Moon JH. Respiratory muscle strength and cough capacity in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Yonsei Med J*. 2006;47:184-90.
27. Gibson GJ, Whitelaw W, Siafakas N. Test of overall respiratory function. *Am J Respir Crit Care Med*. 2002;166:521-7.
28. Phillips MF, Smith PE, Carroll N, Edwards RH, Carverley PM. Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 1999;160:198-202.
29. Stübben JP, Schultz C. Lung and respiratory muscle function in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2009;39:729-34.