
DAMPAK INTERVENSI FISIOTERAPI TERHADAP DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY (DMD) PADA ANAK UNTUK KUALITAS HIDUP: *LITERATURE REVIEW*

Dini Nur Alpiyah¹, Raihan Hibatullah Puring², Safira Medya Rusdamayanti³
Universitas Binawan, dininuralviah@gmail.com, 022311008@student.binawan.ac.id,
022311009@student.binawan.ac.id

Abstract

Duchenne muscular dystrophy (DMD) adalah gangguan genetik akibat mutasi gen dystrophin. Fisioterapi terstruktur, seperti active assisted exercise dan peregangan, efektif mempertahankan kekuatan otot dan fungsi pasien. Telerehabilitasi juga menjanjikan dalam meningkatkan kesehatan fisik dan kualitas hidup, mendukung pengelolaan optimal pada pasien DMD. Tujuan dari penelitian ini adalah membandingkan dampak intervensi untuk berbagai jenis intervensi fisioterapi yang berbeda dalam meningkatkan kualitas hidup anak - anak pengidap DMD. Penelitian ini menggunakan metode penelitian tinjauan pustaka atau literature review. Hasilnya dari penelitian tersebut adalah efektif untuk mencegah adanya kontraktur otot dan meningkatkan kualitas hidup anak-anak. Dapat disimpulkan bahwa intervensi fisioterapi menunjukkan efek yang signifikan dalam menjaga rentang gerak dan kualitas hidup pasien.

Keywords

Distrofi Otot Duchenne, Fisioterapi, Telerehabilitasi, Intervensi. Anak.

Corresponding Author

First name Last name

Affiliation, Country; e-mail@e-mail.com

1. INTRODUCTION

Duchenne muscular dystrophy (DMD) adalah gangguan genetik yang ditandai dengan degenerasi progresif otot yang disebabkan oleh mutasi pada gen dystrophin. Penyakit ini biasanya terjadi pada anak laki-laki dan ditandai dengan kelemahan otot yang progresif, yang dapat mempengaruhi kualitas hidup pasien dan kemampuan mereka untuk berfungsi. DMD adalah salah satu jenis distrofi otot yang paling umum dan parah, dan gejalanya biasanya muncul antara usia 3 dan 5 tahun. Kebanyakan pasien dengan DMD mulai menggunakan kursi roda pada sekitar berusia 10 - 12 tahun dan membutuhkan bantuan ventilasi udara pada usia dua puluh tahun. Dengan perawatan terbaik, mayoritas pasien meninggal akibat gagal jantung dan pernapasan pada usia dua puluh hingga empat puluh tahun.

Distrofinopati adalah kelainan resesif terkait X yang mempengaruhi 1 dari 5.000 hingga 6.000 kelahiran laki-laki. DMD tidak umum di seluruh dunia, dengan jumlah kasus kurang dari sepuluh per 100.000 pria. Pasien dengan DMD yang menerima perawatan yang optimal dapat



bertahan hidup sampai umur empat puluh tahun, terutama berkat pengembangan standar manajemen dan perawatan untuk disfungsi kardiopulmoner. DMD pada wanita sangat jarang terjadi (kurang dari 1 per sejuta), dan laporan mengenainya terbatas pada kasus yang terkait dengan sindrom turner. Wanita yang membawa (carrier) mutasi DMD pada kromosomnya biasanya tidak menunjukkan gejala seperti Becker Muscular Dystrophy (BMD) dapat muncul. Selain itu, pembawa mungkin mengalami gejala jantung, seperti ekokardiogram yang abnormal tanpa otot. Pasien mengalami seiring dengan perkembangan penyakit mereka, pasien mengalami kesulitan dalam aktivitas sehari-hari, seperti berjalan dan bergerak, yang dapat mengarah pada imobilisasi dan komplikasi lebih lanjut, termasuk masalah pernapasan dan jantung.

Pendekatan intervensi fisioterapi yang efektif sangat diperlukan untuk mengelola dampak DMD pada pasien, termasuk latihan *active and assisted* dan peregangan, telah menjadi strategi terpenting untuk mempertahankan kekuatan otot, mencegah kontraktur, dan mendukung kemampuan fungsional pasien. penelitian sebelumnya menunjukkan bahwa program latihan yang terstruktur dapat mempertahankan kemampuan fungsional dan kekuatan otot pada pasien dengan DMD. Selain itu, penelitian ini juga akan mengeksplorasi efektivitas program telerehabilitasi dalam meningkatkan kesehatan fisik dan kualitas hidup pasien dengan DMD.

Meskipun ada sejumlah studi yang menunjukkan manfaat fisioterapi dalam meningkatkan fungsi fisik dan kualitas hidup anak-anak penderita DMD, masih terdapat kekurangan dalam literatur yang membandingkan dampak intervensi untuk berbagai jenis intervensi fisioterapi yang berbeda dalam meningkatkan kualitas hidup anak-anak pengidap DMD. Dengan memahami perbedaan efektivitas antara berbagai intervensi, diharapkan dapat memberikan panduan yang lebih baik bagi praktisi terapi maupun keluarga yang dalam merencanakan program rehabilitasi optimal untuk anak-anak dengan DMD.

2. METHODS

Penelitian ini menggunakan tinjauan pustaka atau literature review. Literature Review merupakan salah satu metodologi penelitian dengan mengintegrasikan temuan dan perspektif dari banyak temuan empiris agar dapat menjawab pertanyaan suatu penelitian. Literature review memberikan dasar untuk membangun model atau teori konseptual baru, dan dapat bermanfaat ketika bertujuan untuk memetakan pengembangan bidang penelitian tertentu dari waktu ke waktu.

Pertanyaan penelitian mengikuti format PICO: (P=Populasi) pasien dengan duchenne muscular dystrophy, (I=Intervensi) Fisioterapi dan telerehabilitasi, (C=Comparison) intervensi Fisioterapi, (O=Outcome) intervensi adanya peningkatan kekuatan otot dan dapat meningkatkan kualitas hidup pasien dengan duchenne muscular dystrophy.

Artikel jurnal penelitian yang ditinjau dibatasi oleh kriteria berikut (i) penelitian dengan desain penelitian randomized controlled trial (RCT), quasi eksperimental dan studi kasus, (ii) artikel yang membahas Dampak intervensi fisioterapi terhadap duchenne muscular dystrophy

pada anak 2014-2024, (iii) pasien dengan rentang usia 4-18 tahun, (iv) intervensi Fisioterapi, Rehabilitasi, dan active/assisted (v) artikel yang diterbitkan dalam Bahasa Inggris dan Bahasa Indonesia.

Artikel penelitian akan ditolak apabila memiliki kriteria eksklusi berikut (i) penelitian dengan metode systematic review, (ii) populasi dengan gangguan kognisi atau penyakit lain yang dapat mempengaruhi intervensi, (iii) subjek menolak untuk berpartisipasi, (iv) semua hasil lain yang tidak terkait dengan fungsional tubuh. Pencarian literature dilakukan dengan menggunakan database jurnal seperti Google Scholar, PubMed dan Science Direct. Penulis menggunakan kata kunci “intervensi” dan “DMD” dan “Rehabilitasi”.

Pencarian literatur di database Google dan pencarian referensi studi secara manual juga dilakukan. Jurnal penelitian disimpan dalam bentuk pdf dan dikelola dengan aplikasi Mendeley.

Untuk mengatasi bias penelitian maka penulis akan menerima setiap pengaruh intervensi dari setiap artikel baik adanya pengaruh ataupun tidak terhadap sampel penelitian. Untuk sintesis data penulis melakukan rangkuman artikel berdasarkan subjek penelitian, umur dan tipe intervensi yang diberikan (frekuensi, tipe intervensi dan durasi), efektivitas intervensi serta alat pengukurannya dan kesimpulan.

Instrumen penelitian menggunakan:

Dynamometer: Dynamometer myogrip adalah perangkat elektronik isometrik yang secara khusus di kembangkan untuk mengukur kekuatan genggaman pada pasien yang lemah. Alat ini dapat secara langsung menampilkan kekuatan pada layarnya atau disambung ke komputer baik nirkabel ataupun BNC. Dynamometer mengukur kekuatan dalam kg dan dikalibrasi pada segmen linier yang bersamaan. (Hogrel, 2015)

Grip Track: Kekuatan genggaman merupakan variabel yang mungkin penting untuk diukur dan diikuti dalam berbagai populasi. Sebuah dinamometer baru dengan akurasi dan sensitivitas tinggi baru - baru ini telah dikembangkan untuk menilai kekuatan genggaman. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk memberikan norma kekuatan genggaman isometrik maksimal yang diukur dengan dinamometer baru ini (perangkat MyoGrip), untuk menilai keandalan pengukuran, untuk membandingkan pengukuran yang diperoleh dengan dinamometer MyoGrip dan Jamar, dan akhirnya untuk menentukan persamaan prediktif dari populasi subjek yang sehat (anak-anak dan orang dewasa). (Jean-Yves Hogrel, 2015)

Goniometer: Goniometer adalah alat yang mengukur sudut atau memungkinkan rotasi objek ke posisi tertentu. Dalam ortopedi, deskripsi sebelumnya lebih berlaku. Seni dan ilmu mengukur rentang sendi di setiap bidang sendi disebut goniometri. Istilah 'goniometri' berasal dari dua kata Yunani: gonia, yang berarti sudut, dan metron, yang berarti mengukur. Penggunaan pertama yang diketahui dari versi primitif goniometer modern adalah oleh seorang dokter dan matematikawan Belanda bernama Gemma Frisius, yang menggunakannya untuk menghitung dan mencatat posisi benda langit terhadap Bumi. (Gandbhir VN, 2020)

Time Performance: Time Performance merujuk pada efisiensi dan kecepatan dalam memberikan pelayanan fisioterapi kepada pasien. Ini mencakup berbagai aspek, mulai dari waktu yang dibutuhkan untuk melakukan evaluasi awal, menyusun rencana terapi, hingga mencapai hasil yang diinginkan. Dengan memahami faktor - faktor yang mempengaruhi dan menerapkan strategi yang tepat, dapat meningkatkan efisiensi pelayanan, meningkatkan kepuasan, dan meningkatkan kualitas hidup pasien.

The Minnesota Manual Dexterity Test (MMDT): Sarung tangan metakarpal umumnya digunakan dalam industri berat seperti pertambangan dan biasanya lebih tebal dan lebih besar daripada sarung tangan industri manufaktur atau perakitan. Studi percontohan ini menyelidiki dampak penggunaan sarung tangan metakarpal pada ketangkasan tangan, kemampuan fungsional, dan kenyamanan yang dirasakan. Empat jenis sarung tangan metakarpal yang tersedia secara komersial dipilih untuk evaluasi dalam uji coba terkontrol acak.

The North Star Ambulatory Assessment (NSAA): NSAA adalah skala ordinal yang terdiri dari 17 item, mulai dari berdiri hingga berlari. Ini mencakup beberapa item yang menilai kemampuan seperti mengangkat kepala dan berdiri dengan tumit dan sejumlah aktivitas dinamis seperti melompat atau berlari. Setiap item dapat dinilai dengan skala 3 poin: 2 - Normal mencapai tujuan tanpa bantuan apapun; 1 - Metode yang dimodifikasi tetapi mencapai tujuan tanpa bantuan fisik dari orang lain; 0-Tidak dapat mencapai tujuan secara mandiri. Skor berkisar dari 0, jika semua aktivitas gagal, hingga 34, jika semua aktivitas tercapai. Sebagai bagian dari rutinitas klinis, pasien diperiksa setidaknya setiap 12 bulan. Data dikumpulkan sejak perekrutan (awal) dan pada 12, 24, 36 bulan setelahnya. Rincian tentang pelatihan penilaian fungsional dan

keandalan antar pengamat di antara para fisioterapis telah dilaporkan (Coratti et al., 2021).

Telerehabilitasi

Intervensi yang dilakukan dimana kelompok telerehabilitasi mengikuti program latihan satu-satu di bawah pengawasan fisioterapis selama 30 - 40 menit. Semua pasien menggunakan laptop selama sesi rehabilitasi dan fisioterapis akan melakukan umpan balik yang diperlukan.

Latihan Berbasis Video

Intervensi yang dilakukan berupa pasien diminta untuk melakukan setiap latihan dalam video sebanyak 10 repetisi dan diberikan jeda istirahat di antara sesi latihan. Program latihan ini terdiri dari latihan aerobik dengan intensitas rendah hingga sedang mencakup ROM normal yang bisa dilakukan sambil duduk di kursi, serta latihan penguatan dan peregangan otot.

Latihan ROM

Program latihan ROM meliputi latihan fleksi bahu, abduksi, ekstensi, rotasi internal dan eksternal, fleksi dan ekstensi pergelangan tangan. Pasien mengulangi latihan 5 atau 10 repetisi, tergantung pada kondisi mereka.

Active assisted dan pasif

Latihan active assisted dilakukan untuk membantu pasien dengan melakukan gerakan yang kemungkinan tidak dapat dilakukan dengan mandiri. Tujuan latihan ini untuk menjaga sendi dan otot untuk tidak terjadinya penurunan kekuatan otot dan lingkup gerak sendi. Sementara itu, gerakan pasif dilakukan pada pasien yang tidak dapat melakukan gerakan mandiri. Gerakan pasif dilakukan untuk menjaga rentang gerak sendi dan mencegah kekakuan serta kontraktur pada pasien.

3. FINDINGS AND DISCUSSION

Pada pasien dengan DMD dapat terjadi imobilisasi akibat kelemahan otot sehingga dapat berakibat turunya fungsi paru-paru dan kontraktur, maka perlu dilakukan latihan lingkup gerak sendi active assisted untuk mencegah hal tersebut. Tujuan terpenting dalam program rehabilitasi untuk anak penderita DMD: menjaga ambulasi, mencegah skoliosis, meminimalisir kemungkinan masalah pernafasan, dan memperpanjang kelangsungan hidup.

Lima penelitian yang dievaluasi dalam literatur review ini membahas berbagai teknik dan latihan untuk mengatasi gangguan duchenne muscular dystrophy. Semua penelitian melibatkan populasi anak-anak. Kelemahan otot yang dapat mengurangi fungsi paru - paru adalah penyebab utama Duchenne Muscular Dystrophy. Anak-anak lebih membutuhkan perawatan yang memotivasi dan menyenangkan daripada orang dewasa. Karena cemas dan ketakutan, mereka biasanya tidak dapat berkoordinasi dengan terapis.

Menurut Rucika Zade et. al (2021) membahas manajemen dan pengobatan Duchenne muscular dystrophy (DMD), yang merupakan gangguan otot yang umum ditandai dengan tidak adanya dystrophin yang menyebabkan kelemahan dan penurunan otot. Strategi utama yang dibahas meliputi mendorong berjalan untuk mencegah pembekuan darah, menjaga postur tubuh yang baik, dan menerapkan fisioterapi untuk meningkatkan kualitas hidup dan kemampuan

fungsional. Jurnal penelitian ini menekankan pentingnya intervensi dini, termasuk penggunaan ortotik dan latihan peregangan, untuk mempertahankan kekuatan otot dan mobilitas pada anak-anak dengan DMD.

Penelitian selanjutnya membahas efek dari dua program latihan ekstremitas atas pada anak-anak dengan Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). Jurnal penelitian ini melibatkan 24 anak usia 8-12 tahun yang dibagi menjadi dua kelompok: *Study Group* yang menggunakan arm ergometer dan *Control Group* yang melakukan latihan Range of Motion (ROM) di rumah selama 8 minggu. Hasil menunjukkan bahwa *Study Group* mengalami peningkatan signifikan dalam skor ambulation, ketahanan, fungsi lengan, dan kekuatan otot proksimal dibandingkan dengan *Control Group*. Latihan dengan arm ergometer terbukti lebih efektif daripada latihan ROM dalam mempertahankan dan meningkatkan tingkat fungsional pada pasien DMD tahap awal. Jurnal ini menekankan pentingnya pelatihan ekstremitas atas sejak dini untuk mempertahankan kemampuan fungsional dan kemandirian dalam aktivitas sehari-hari pada anak-anak dengan DMD. (Ipek Alemdaroglu et. al 2014)

Program telerehabilitasi pada kesehatan fisik Pasien dengan Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). Studi ini melibatkan 42 peserta, terdiri dari 30 anak yang masih bisa berjalan dan 12 remaja yang tidak bisa berjalan, yang akan mengikuti 24 sesi telerehabilitasi selama delapan minggu. Hasil utama menunjukkan peningkatan signifikan dalam kinerja ekstremitas atas, frekuensi jatuh, dan fungsi paru-paru pada kelompok yang masih bisa berjalan, sementara kelompok yang tidak bisa berjalan menunjukkan peningkatan dalam fungsi paru-paru. Tingkat kepuasan terhadap program ini sangat tinggi, mencapai 88%. Jurnal penelitian ini menyoroti efektivitas telerehabilitasi dalam menjaga kesehatan fisik individu dengan DMD. (Arzu Erden Guner et. al 2024)

Penelitian selanjutnya membahas sebuah penelitian yang berfokus pada evaluasi efektivitas telerehabilitasi dan program latihan di rumah berbasis video untuk pasien dengan Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). Penelitian ini melibatkan pasien laki-laki berusia 6-15 tahun yang memiliki DMD, yang tidak kehilangan kemampuan untuk berjalan, dan tidak memiliki gangguan kognitif yang akan mengganggu tes evaluasi. Pasien yang telah kehilangan kemampuan berjalan, baru saja operasi tulang belakang atau ortopedi, atau memiliki komorbiditas yang serius. Tidak diikutsertakan dalam penelitian ini. Penelitian ini menggunakan North Star Ambulatory Assessment untuk mengevaluasi ambulasi, yang merupakan skala khusus untuk pasien DMD rawat sebanyak 17 item yang diberi skor antara 0

dan 2, dengan rentang skor total 0 hingga 34. Tes jalan kaki 6 menit juga digunakan untuk menilai kapasitas fungsional pasien, dengan mengukur jarak yang ditempuh sepanjang 30 meter. Penelitian ini bertujuan untuk membandingkan hasil dari telerehabilitasi dan program latihan video pada kekuatan otot dan hasil fungsional. Ditemukan bahwa telerehabilitasi meningkatkan kekuatan otot pada ekstremitas atas dan bawah tertentu, tetapi tidak menyebabkan peningkatan fungsional yang signifikan. (Ozge Kenis-Coskun et. al 2022)

Evaluasi motorik kasar pada anak dilakukan menggunakan GMFM, yang terdiri dari lima aspek, yaitu berdiri dan membalikkan badan, duduk, merangkak dan berlutut, serta berdiri dan berjalan. Setiap dimensi diberi skor ordinal, dari 0 (tidak memulai) hingga 3 (menyelesaikan kegiatan). Evaluasi kekuatan otot dilakukan dengan skala XOTR, yang menilai kontraksi otot dan gerakan melawan gravitasi. Pada pasien dengan DMD bisa imobilisasi akibat kelemahan otot dapat menyebabkan fibrosis otot dan kekakuan sendi, sehingga diperlukan latihan lingkup gerak sendi secara *active assisted* untuk mencegah hal tersebut. Latihan peregangan otot dan latihan yang sesuai dapat memperlambat berkembangnya kontraktur dan deformitas, serta meminimalkan komplikasi sekunder lainnya. Tujuan dari pemberian fisioterapi adalah mempertahankan kemampuan fungsional berhubungan dengan kegiatan sehari-hari, dan mengoptimalkan kemandirian anak penderita DMD.

4. CONCLUSION

Duchenne Muscular Dystrophy adalah gangguan genetik serius yang menyebabkan kelemahan otot secara bertahap, penurunan fungsi paru - paru, dan peningkatan kemungkinan adanya komplikasi seperti deformitas dan kontraktur. Untuk meningkatkan fungsi ekstremitas atas pada pasien dengan DMD tahap awal, metode latihan seperti arm ergometer juga terbukti lebih efektif daripada latihan lingkup gerak konvensional. Program telerehabilitasi berbasis video juga dapat berguna, terutama bagi pasien yang tidak memiliki akses ke fasilitas rehabilitasi. Untuk meningkatkan partisipasi dan mengurangi kecemasan, terapi yang menarik dan interaktif harus dibuat untuk anak-anak.

5. REFERENCES

- Hogrel, J. Y. (2015). Grip strength measured by high precision dynamometry in healthy subjects from 5 to 80 years. *BMC Musculoskeletal Disorders*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s12891-015-0612-4>
- Henriëtte A. W. Meijer (2021) Validity and reliability of a wearable-controlled serious game and goniometer for telemonitoring of wrist fracture rehabilitation <https://link.springer.com/article/10.1007/s00068-021-01657-5>
- Philip D. Harvey (2017) Performance-Based Measures of Functional Skills: Usefulness in Clinical Treatment Studies <https://doi.org/10.1093/schbul/sbm040>
- SueAnn Woods (2021) Effects of wearing of metacarpal gloves on hand dexterity, function, and perceived comfort: A pilot study <https://doi.org/10.1016/j.apergo.2021.103538>
- Coratti, G., Pane, M., Brogna, C., Ricotti, V., Messina, S., D'Amico, A., Bruno, C., Vita, G., Berardinelli, A., Mazzone, E., Magri, F., Ricci, F., Mongini, T., Battini, R., Bello, L., Pegoraro, E., Baranello, G., Previtali, S. C., Politano, L., Mercuri, E. (2021). North Star Ambulatory Assessment changes in ambulant Duchenne boys amenable to skip exons 44, 45, 51, and 53: A 3 year follow up. *PLoS ONE*, 16(6 June), 1–13. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0253882>
- Juan, A. S., & Grayhack, J. J. (2022). Duchenne Muscular Dystrophy. *Orthopedics for the Newborn and Young Child: A Practical Clinical Guide*, 7(1), 363–370. https://doi.org/10.1007/978-3-031-11136-5_35
- M Izza Zulfana Faqih, Wahyu Tri Sudaryanto, S. M. (2023). ACTIVE ASSISTED MOVEMENT DALAM MENJAGA KEMAMPUAN FUNGSIONAL PADA KONDISI DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY. *Jurnal Ilmiah Wahana Pendidikan*, 9(23), 6.
- Kenis-Coskun, O., Imamoglu, S., Karamancioglu, B., Kurt, K., Ozturk, G., & Karadag-Saygi, E. (2022). Comparison of telerehabilitation versus home-based video exercise in patients with Duchenne muscular dystrophy: a single-blind randomized study. *Acta Neurologica Belgica*, 122(5), 1269–1280. <https://doi.org/10.1007/s13760-022-01975-4>
- Zade, R., Shende, G., Sahu, P., Fating, T., Deshpande, S., & Phansopkar, P. (2021). Rehabilitation in Duchenne Muscular Dystrophy: A Case Report. *Journal of Pharmaceutical Research International*, 33, 114–120. <https://doi.org/10.9734/jpri/2021/v33i33b31802>
- Alemdaroğlu, I., Karaduman, A., Yilmaz, Ö. T., & Topaloğlu, H. (2015). Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: Effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle and Nerve*, 51(5), 697–705. <https://doi.org/10.1002/mus.24451>
- Erden Güner, A., Öztürk, D., Sarı, M., Çelik, H. İ., Tunç, A. R., Ünver, B., Kılınc, H. E., Korkmaz, N., Turanoğlu, M., Gürsoy, S., & Karaduman, A. A. (2024). Maintaining Physical Health in Individuals with Duchenne Muscular Dystrophy Through Telerehabilitation. *Physical and Occupational Therapy in Pediatrics*, July. <https://doi.org/10.1080/01942638.2024.2376055>