

# RINGKASAN OBSERVASI

## (1) OBSERVASI DARAH

- a. Uji TORCH (29/12/1997 — 2½ bulan)
  - Anti-Rubella
    - ~ IgG = +18.9 IU/ml
    - ~ IgM = Negatif (<10 IU/ml)
  - Anti-Cytomegalovirus
    - ~ IgG = +1.4 U/ml
    - ~ IgM = Negatif (<0.9 U/ml)
  - Anti-Toxoplasma negatif
  - Anti-HSV2 negatif
- b. Pemeriksaan Struktur Sel (29/12/1997 — 2½ bulan)
  - Ada kerusakan sel darah merah
- c. Pemeriksaan Hb
  - Terlampir
- d. Pemeriksaan PT & PTT (15/01/1998 — 3 bulan)
  - PT=12"      KN=12"
  - PTT=31"      KN=30–45"
- e. Pemeriksaan Kimia Darah (19/06/1998 — 8 bulan)
  - Calcium 9,6 mg/dl (normal: 7,8 – 11,20)
  - Fosfor Anorganik 4,2 mg/dl (normal: 2,5 – 7,1)
  - Fosfat Alkali 399 U/L (normal umur 7 – 12 bulan: <1107)

## (2) OBSERVASI ABDOMEN

- a. USG (22/12/1997 — 2 bulan)
  - Liver, spleen, pancreas, gall bladder tampak normal
  - Kedua ginjal dan vesica urimaria tampak normal
  - Tidak tampak batu, tumor ataupun kelainan bawaan
- b. Visual (18/08/1998 — 22 bulan)
  - Tidak tampak hepatosplenomegaly (DR. HLY)

## (3) OBSERVASI GASTROINTESTINAL

- a. Feces: Analisis
  - Malabsorpsi lemak (26/12/1997, 6/08/1998)
  - Infeksi usus oleh jamur (29/12/1997, 2/01/1998, 9/01/1998)
  - Infeksi usus oleh bakteri Gram Negatif (29/12/1997, 9/01/1998)
  - Diare berdarah (13/01/1998)
  - Maldigesti karbohidrat (29/06/1998)
- b. Feces: Benzydine Test
  - Terlampir
- c. Endoscopy (7/01/1998 — 2½ bulan)
  - Lambung normal
- d. Meckel Scan (7/01/1998 — 2½ bulan)
  - Tidak tampak gambaran mukosa gaster yang ektopik
  - Tidak tampak tanda divertikulum meckeli

- e. Colonoscopy (14/01/1998 — 2½ bulan)
  - Tampak 3 luka, banyak ulkus di usus besar bagian bawah
  - Hasil pembiakan biopsi usus baik
- f. Bleeding Scan (26–27/02/1998 — 4½ bulan)
  - Normal; tidak tampak pendarahan
- g. Urine Screening Test (20/08/1999 — 22 bulan)
  - Abnormal organic acids dan mucopolysaccharides: negatif

#### (4) OBSERVASI OTAK

- a. USG (22/12/1997 — 2 bulan)
  - Subdural effusion ringan
  - Fissure interhemisfer tengah melebar sedikit
  - Ventricle lateralis, III dan IV tidak melebar
  - Tidak tampak kalsifikasi, pendarahan maupun SOL
  - Sulcus dengan echostructure normal
- b. CT Scan#1-Brain (26/12/1997 — 2½ bulan)
  - Tidak tampak kelainan cerebral terutama cerebral atrophy
  - Ventricle agak membesar
  - Ada cairan di subdural
- c. Ventricular Puncture / Tapped (29/12/1997 — 2½ bulan)
  - Bukan effusi subdural
  - Infeksi sedikit (sel=5/3)
  - Tidak tampak kalsifikasi
- d. EEG #1 (26/12/1997 — 2½ bulan)
  - Aktivitas otak normal
- e. EEG #2 (16/01/1998 — 3 bulan)
  - Perlambatan ringan antara 2–5 spd di frontal
  - Tidak terlihat asymmetry, epileptogenic focus dan paroxysmality
- f. CT Scan#2-Brain (24/02/1998 — 3½ bulan)
  - Tidak tampak cerebral atrophy
  - Cairan di subdural berkurang
- g. MRI (15/07/1998 — 9 bulan)
  - Hydrocephalus dengan tekanan intracranial meninggi
    - ~ Ventricle lateralis & ventricle III melebar; ventricle IV tidak melebar
    - ~ Suspect sumbatan pada Aqueduct of Sylvius
  - Tidak tampak SOL (Radiologist)
  - Suspect tumor di ventricle III (Neurosurgeon)
- h. Pasca-bedah (22/07/1998 — 9 bulan)
  - Dicurigai kemungkinan tumor di ventricle III
- i. CT Scan#3-Brain (22/01/1999 — 15 bulan)
  - Tampak VP Shunt masuk melalui parietal kanan dan ujungnya berada pada septum pellucidum
  - Kesan: masih tampak hydrocephalus
    - ~ Cortical sulci menyempit serta sistem ventricle lateralis dan ventricle III menunjukkan dilatasi dan simetris, ventricle IV masih normal
    - ~ Jaringan otak supratentorial menunjukkan struktur anatomis yang normal

- ~ Tidak tampak deviasi struktur midline
  - ~ Diferensiasi cortex, subcortex dan basal ganglia bilateral yang baik
  - ~ Tidak tampak hypolesion atau hyperdense
  - ~ Tidak terlihat congenital anomaly, SOL, atau demyelinasi periventricular
  - ~ Sella, parasellar, region dan orbita bilateral tanpa kelainan
  - ~ Infratentorial tanpa cerebellum dan batang otak yang normal
  - ~ CPA bilateral tanpa formasi tumor serta meatus et canalis acusticus internus bilateral tampak normal dan simetris
  - ~ Tekanan intracranial tinggi
- j. CT Scan#4-Brain (11/03/1999 — 17 bulan)
- Tampak VP Shunt masuk dari parietal kanan ke ventricle lateralis kanan
  - Tidak tampak kelainan:
    - ~ Tidak terlihat adanya pendesakan jaringan otak atau tanda-tanda peningkatan ICP
    - ~ Cortical sulci dan sistem ventricle dalam batas normal
    - ~ Tidak tampak deviasi struktur midline
    - ~ Tidak tampak hypolesion atau hyperdense pada jaringan intracerebral supratentorial
    - ~ CPA bilateral tanpa formasi tumor serta meatus et canalis acusticus internus bilateral tampak normal dan simetris
- k. Pembacaan-ulang atas hasil MRI & serial CT Scan (08/18/1999 — 22 bulan)
- Hydrocephalus karena aqueductal stenosis (Dr. AH – Neurosurgeon)
  - Tidak ada penampakan tanda tumor terutama di sekitar aqueduct (Dr. AH & Dr. HLY – Pediatrician)
- l. CT Scan#5-Brain (26/06/2000 — 32 bulan)
- Tampak VP Shunt masuk dari parietal kanan ke ventricle lateralis kanan
  - Tidak tampak kelainan
  - Tidak tampak kelainan:
    - ~ Sistem ventricle dalam batas normal
    - ~ Tidak terlihat adanya pendesakan jaringan otak atau tanda-tanda peningkatan ICP
    - ~ Jaringan otak supratentorial menunjukkan struktur anatomis, cortex dan white matter yang baik
    - ~ Tidak terlihat congenital anomaly, SOL, atau demyelinasi periventricular
    - ~ Tidak tampak deviasi struktur midline
    - ~ Tidak tampak hypolesion atau hyperdense pada jaringan intracerebral supratentorial
    - ~ Infratentorial terlihat cerebellum yang normal dan truncus cerebri tidak menunjukkan abnormalitas
- m. CT Scan#6-Brain (18/01/2001 — 39 bulan)
- Tidak tampak mal-fungsi VP Shunt
  - Tampak VP Shunt masuk dari parietal kanan ke ventricle lateralis kanan
  - Tidak tampak kelainan:
    - ~ Sistem ventricle dalam batas normal
    - ~ Tidak terlihat adanya pendesakan jaringan otak atau tanda-tanda peningkatan ICP
    - ~ Jaringan otak supratentorial menunjukkan struktur anatomis, cortex dan white matter yang baik

- ~ Tidak terlihat congenital anomaly, SOL, atau demyelinasi periventricular
  - ~ Tidak tampak deviasi struktur midline
  - ~ Tidak tampak hypolesion atau hyperdense pada jaringan intracerebral supratentorial
  - ~ Infratentorial terlihat cerebellum yang normal dan truncus cerebri tidak menunjukkan abnormalitas
- n. CT Scan#7-Brain (24/10/2001 — 48 bulan)
- Tidak tampak mal-fungsi VP Shunt
  - Tampak VP Shunt masuk dari parietal kanan ke ventricle lateralis kanan
  - Tidak tampak kelainan:
    - ~ Sistem ventricle dalam batas normal
    - ~ Tidak terlihat adanya pendesakan jaringan otak atau tanda-tanda peningkatan ICP
    - ~ Tidak tampak deviasi struktur midline
    - ~ Tidak tampak hypolesion atau hyperdense pada jaringan intracerebral supratentorial
- o. CT Scan#9-Brain (16/04/2002 — 54 bulan)
- Sulci dan gyri normal
  - Tampak dilatasi ringan ventricle kanan
    - Neurosurgeon: VP Shunt terpasang dengan baik dan sistem ventricle dalam batas normal
  - Tampak terpasang VP Shunt intraventricle lateralis kanan
  - Tidak tampak kelainan:
    - ~ Tidak tampak hipodensitas periventrikel
    - ~ Sisterna normal bilateral
    - ~ Densitas parenkim homogen; tidak tampak hypolesion atau hyperdense
    - ~ Tidak tampak gambaran efek massa atau pergeseran struktur midline
    - ~ Tidak tampak lesi daerah cerebellum dan batang otak
- p. EEG #3 (22/04/2002 — 54 bulan)
- Tampak gelombang irama dasar frekuensi 4—5 spd bervoltase sedang bercampur 2—3 spd
  - Tidak tampak gelombang epileptiform dan asimetri yang berarti
  - Pada stimulasi fotik tidak tampak perubahan yang berarti
  - Kesimpulan:
    - ~ Hipofungsi umum ringan
    - ~ Tidak terlihat epileptiform

## (5) OBSERVASI PENGLIHATAN

- a. Dr. Stw (29/12/1997 — 2½ bulan)
- Saraf mata sudah tidak vital terutama saraf mata kanan
- b. Dr. Lmg (9/01/1998 — 3 bulan)
- Saraf mata menderita gangguan berat
  - Retina normal
- c. Dr. RM (24/01/1998 — 3½ bulan)
- Saraf mata menderita gangguan
  - Terlihat tebaran pasir halus di retina

- d. Dr. LR (23/05/1998 — 7½ bulan)
  - Saraf mata pucat ('mudah-mudahan' masih akan dapat membedakan antara terang dengan gelap)
  - Papil atrophy primer (kanan) dan sekunder (kiri)
- e. Dr. RM (26/06/1998 — 8 bulan)
  - Tidak tampak papil atrophy
  - Tebaran pasir halus di retina jauh berkurang
  - Diduga kelainan pada cerebral
- f. ERG #1 (15/07/1998 — 9 bulan)
  - Suatu disfungsi retina (amplitudo gelombang ERG a & b sangat kecil)
- g. Dr. RM (7/11/1998 — 12½ bulan)
  - Klinis retina sudah tampak normal
  - Mata sebelah kiri sudah dapat fiksasi, mata kanan belum
- h. ERG #2 (1/12/1998 — 13½ bulan)
  - Tampak perbaikan terutama mata kiri (gelombang a & b lebih jelas)
- i. Dr. RM (6/03/1999 — 16½ bulan)
  - Klinis mata baik, tetapi tidak ada respon penglihatan
  - Diduga kerusakan terjadi pada pusat sistem saraf dan tidak memburuk
- j. Dr. HLY (18/08/1999 — 22 bulan)
  - Menderita gangguan penglihatan disebabkan oleh bilateral optic atrophy yang merupakan dampak dari cerebral atrophy menyeluruh
- k. Dr. RM (13/09/1999 — 23 bulan)
  - Retina mulai memutih
- l. Dr. RM (19/10/2000 — 36 bulan)
  - Kedua mata responsif terhadap cahaya
- m. Dr. RM (8/05/2003 — 53 bulan)
  - Tidak ada terlihat macular scars pada ke 2 mata
  - Optic atrophy
  - Adanya gangguan penerimaan stimulasi image pada bagian pusat mata di otak belakang (occipital zones).
  - Adanya damage pada nerve ke 2 mata
  - Tidak ada tanda2 aktif infeksi

## **(6) OBSERVASI JANTUNG**

- a. Electrocardiograph #1 (2/01/1998 — 2½ bulan)
  - Ada kelainan pada denyut jantung
- b. Roentgen#1-Thorax (5/01/1998 — 2½ bulan)
  - Jantung normal
- c. Echocardiography #1 (6/01/1998 — 2½ bulan)
  - Struktur jantung normal
- d. Echocardiography #2 (14/03/2002 — 53 bulan)
  - Situs solitus; AV-VA concordance
  - Drainase vena pulmonaris & sistematik normal
  - Arkus aorta di kiri normal
  - Rasio LA/Ao: 1,3
  - Ruang-ruang jantung kanan sedikit melebar

- Katup mitral & semilunar normal
  - Terdapat TI ringan (PG: 28 mmhg)
  - Tidak terdapat ASD, VSD ataupun PDA
  - Fungsi sistolik ventrikel kiri normal
- e. Polysomnography #1 (25/03/2002 — 53½ bulan)
- Pulse rata-rata selama waktu tidur 83,3 bpm
  - Pulse minimum selama waktu tidur 29,0 bpm
  - Pulse maksimum selama waktu tidur 163,0 bpm
- f. Roentgen#22-Cervical/Thorax (12/04/2002 — 54 bulan)
- Kesan: jantung terlihat membesar

## (7) OBSERVASI PENDENGARAN

- a. BERA #1 (26/12/1997 — 2½ bulan)
- Hasil BAEP kiri & kanan normal, ambang dengar masing-masing 30 dB
- b. BERA #2 (1/12/1998 — 13½ bulan)
- Hasil BAEP kiri & kanan normal, ambang dengar masing-masing 30 dB
- c. SSEP #1 (20/08/1999 — 22 bulan)
- Kiri normal 20-30 dB, kanan tuli ringan 30-40 dB
- d. BERA #3 (23/08/2000 — 34 bulan)
- Hasil BAEP kiri & kanan normal, ambang dengar masing-masing 30 dB

## (8) OBSERVASI TULANG

- a. Roentgen#1-Thorax (5/01/1998 — 2½ bulan)
- Tampak radiolucent pada bahu & sendi lengan
- b. Roentgen#2-Tungkai (7/01/1998 — 2½ bulan)
- Tampak radiolucent sendi tungkai
- c. Roentgen#5-Tungkai (6/06/1998 — 7½ bulan)
- Tampak sclerosis pada tungkai atas dan bawah serta pelvis
  - Tampak sclerosis di daerah submetafisis diselingi radiolucent
- d. Roentgen#8-Cranium (16/07/1998 — 9 bulan)
- Tulang-tulang padat dan opak
- e. Roentgen#9-Thorax (6/10/1998 — 12 bulan)
- Tulang-tulang tampak compact dan lebih putih (padat)

### KASUS-1: Fraktur pada femur dextral 1/3 proximal karena terjatuh

- f. Roentgen#4-Lumbo Sacral (1/06/1998 — 7½ bulan)
- Tidak tampak tanda fraktur pada vertebrae lumbal dan sacrum
- g. Roentgen#5-Tungkai (6/06/1998 — 7½ bulan)
- Tampak fraktur di 1/3 proximal femur kanan
- h. Roentgen#6-Tungkai (12/06/1998 — 8 bulan)
- Alignment pada fraktur di 1/3 proximal femur kanan tampak baik
- i. Roentgen#7-Tungkai (18/06/1998 — 8 bulan)
- Sudah tampak pembentukan di sekitar fraktur
- j. CT Scan#5-Brain (26/06/2000 — 32 bulan)

- Pada struktur tulang cranial dan basis cranii tidak terlihat kelainan
- k. CT Scan#6-Brain (18/01/2001 — 39 bulan)
- Pada struktur tulang cranial dan basis cranii tidak terlihat kelainan
- KASUS-2: Fraktur pada femur sinistral 1/3 proximal karena terjatuh**
- l. Roentgen#10-Tungkai (31/12/2000 — 38½ bulan)
- Tampak fraktur di 1/3 proximal femur kiri
- m. Roentgen#11-Tungkai (15/01/2001 — 39 bulan)
- Alignment pada fraktur di 1/3 proximal femur kiri tampak baik
- n. Roentgen#12-Tungkai (12/02/2001 — 40 bulan)
- Alignment pada fraktur di 1/3 proximal femur kiri tampak baik
  - Masih terlihat sedikit fraktur di bagian bawah
- o. Roentgen#13-Cervical/Thorax (27/09/2001 — 47 bulan)
- Tampak pertumbuhan diffuse sclerotic seluruh tulang-tulang iga, vertebra clavicula, scapula & humerus
  - Tidak tampak perbedaan antara cortex dan trabeculae
  - Cor dalam batas normal
  - Kesan: marble bone disease

**KASUS-3: Fraktur pada tibia sinistral karena kaki terhentak**

- p. Roentgen#14-Tungkai (16/01/2002 — 51 bulan)
- Tampak densitas seluruh tulang-tulang sekitar genu sinistral maupun cruris sinistral meningkat (scoliosis)
  - Tampak garis-garis lusen pada mematarsal dan cruris distal
  - Kesan: Marble bone disease dengan fraktur patologis
- q. Roentgen#15-Tungkai (7/02/2002 — 51½ bulan)
- Garis fraktur tampak lebih jelas
  - Tampak sclerosis seluruh tulang-tulang cruris
  - Kesan: Marble bone disease
- r. Roentgen#16-Tungkai (27/02/2002 — 52½ bulan)
- Garis fraktur pada tibia sinistral tidak banyak perubahan
- s. Roentgen#19-Cervical/Thorax (2/04/2002 — 53½ bulan)
- Tampak semua tulang scoliosis
  - Tampak osteophyte di sepanjang corpus vertebra cervicalis, tampak penyempitan pada foramina intervertebrata cervicalis
  - Kesan: Ostopetrosis
- t. Roentgen#22-Cervical/Thorax (12/04/2002 — 54 bulan)
- Tulang-tulang seluruhnya berdensitas tinggi
  - Semua costal, scapula, clavicula & humerus tampak deformed (bentuk abnormal)
  - Tampak lesi lithic di humerus kanan & kiri, costal, clavicula kanan & kiri serta ulna kiri
  - Tampak fraktur pada 1/3 tengah clavicula kanan/kiri
  - Kesan: Ostopetrosis
- u. CT Scan#9-Brain (16/04/2002 — 54 bulan)
- Tampak penebalan difus tulang-tulang cranium

- Alignment vertebrae cervicalis baik, tidak tampak deformitas tulang yang menimbulkan obliterasi lumen laring
- Kesan: osteopetrosis

**KASUS-4: Fraktur pada MTP 2, 3 & 4 pedis dextral karena telapak kaki tertekuk**

- v. Roentgen#24-Tungkai (18/06/2003 — 68 bulan)
- 

**(9) OBSERVASI KEPALA**

- a. Roentgen#3-Cranium (4/04/1998 — 5½ bulan)
- Craniosynostosis negatif
  - Soft Tissue Swelling
- b. Roentgen#8-Cranium (16/07/1998 — 9 bulan)
- Craniosynostosis positif
    - ~ Sutura Coronaria kanan menutup, lainnya masih terbuka

**(10)OBSERVASI PARU / RESPIRATORY SYSTEM**

- a. Roentgen#1-Thorax (5/01/1998 — 2½ bulan)
- Paru-paru normal
- b. Roentgen#13-Cervical/Thorax (27/09/2001 — 47 bulan)
- Pulmo: tampak kesuraman kedua parahiler terutama kiri dan pericardial kiri.
  - Kesan: Bronchopneumonia
- c. Polysomnography #1 (25/03/2002 — 53½ bulan)
- Apnea-Hypopnea Index 31,9 kali per jam (Obstructive Apnea 22,7 kali/jam; Central Apnea 0 kali/jam; mixed Apnea 0 kali/jam; Hypopnea 9,2 kali/jam)
  - LM Index 32,6; PLM Index 2,3
  - Desaturasi oksigen
    - ~ Kumulatif 438 kali (55,3 kali per jam)
    - ~ 89 — 85%: 0 kali/jam, 84 — 80%: 0,4 kali/jam, 79 — 70%: 3 kali/jam, 69 — 60%: 12,9 kali/jam, < 60%: 39,0 kali/jam
  - Saturasi oksigen
    - ~ Rata-rata 59,5%
    - ~ Terendah 51%
    - ~ 89 — 80%: 2,0% TST, 79 — 70%: 6,8% TST, < 70%: 91,2% TST
  - Efisiensi tidur 96,6%; mendengkur 81,0% selama tidur;
  - Jumlah tidur (% terhadap total tidur): S1 2,4%, S2 34,9%, S3 33,8%, S4 15,2%, S3 & S4 49,0%, REM 13,7%
  - Kesimpulan: Obstructive Sleep Apnea berat
- d. Roentgen#19-Cervical/Thorax (2/04/2002 — 53½ bulan)
- Kelengkungan dan keselarasan kolumna vertebralis melurus
  - Tampak osteophyte di sepanjang corpus vertebra cervicalis, tampak penyempitan pada foramina intervertebrata cervicalis
  - Larynx distal tidak terisi udara
  - Kesan: Tampak gambaran obstruksi pada larynx distal (laryngitis)
- e. Roentgen#20-Soft Tissue Cervical (9/04/2002 — 53½ bulan)



- Larynx distal tidak terisi udara
  - Gambaran adenoid sulit dievaluasi
  - Kesan: Tampak gambaran obstruksi pada larynx distal (laryngitis)
- f. Roentgen#22-Cervical/Thorax (12/04/2002 — 54 bulan)
- Pasca-intubasi
  - Trachea terletak di tengah, tampak ETT pada V Th. III–IV
  - Tampak bercak halus seperti awan di perihiler dan parakardial kiri dan kanan
  - Kesimpulan: infiltrac paru
- g. Laryngoscopy #1 (14/04/2002 — 54 bulan)
- Nasopharynx dan oropharynx sempit karena macro-glossae
  - Tampak penonjolan tulang vertebrae (?) ke nasopharynx
- h. CT Scan#10-Nasopharynx/Larynx (16/04/2002 — 54 bulan)
- Tampak penebalan sirkuler otot-otot dinding larynx-trachea yang menimbulkan obliterasi lumen airway
  - Tidak tampak asimetri caliber airway, lesi ekstralumener maupun intralumener yang protrusion ke dalam lumen
  - Kelenjar-kelenjar submandibularis, parotis bilateral intak
  - Otot-otot dasar mulut intak
  - Alignment vertebrae cervicalis baik, tidak tampak deformitas tulang yang menimbulkan obliterasi lumen laring