

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

A. Konsep penyakit Osteogenesis Imperfecta

1. Pengertian Osteogenesis Imperfecta

Osteogenesis imperfecta merupakan suatu kondisi cacat kongenital karena terjadi suatu mutasi genetik pada kode prokolagen tipe 1 yang menyebabkan terjadinya fragilitas pada tulang (Helmi, 2014). Osteogenesis Imperfecta diturunkan secara genetik, dengan karakteristik kerapuhan pada tulang dan rendahnya massa tulang, mempunyai kecenderungan mengalami fraktur berulang akibat trauma ringan sampai sedang. Kelainan ini disebut juga *brittle bone disease* (Ikatan Dokter Anak, 2016).

2. Penyebab Osteogenesis Imperfecta

Menurut Helmi (2014) penyebab terjadinya osteogenesis imperfecta hampir 90% dikarenakan adanya kelainan struktural atau produksi dari dari prokolagen tipe I (COL1A1 dan COL1A2) yang merupakan komponen protein utama matriks ekstraseluler tulang dan kulit.

3. Patofisiologi Osteogenesis Imperfecta

Serat kolagen tipe 1 yang terdapat pada tulang, organ kapsular, fasia, kornea, sklera, meninges, dan dermis yang mengalami mutasi tidak terkodekan merupakan penyebab osteogenesis imperfecta yang diperoleh dari pemeriksaan histologis. adanya abnormalitas pada molekul kolagen tipe 1 atau defek kualitatif dan penurunan pada produksi molekul kolagen tipe 1 atau defek kuantitatif yang memberikan manifestasi modifikasi dari kolagen dan menimbulkan sindrom dari osteogenesis imperfecta (Helmi, 2014).

4. Klasifikasi Osteogenesis Imperfecta

Menurut Helmi (2014) osteogenesis imperfecta dapat diklasifikasi menjadi empat yaitu Osteogenesis imperfecta tipe I, Osteogenesis tipe II, Osteogenesis tipe III dan Osteogenesis tipe IV.

a. Osteogenesis imperfecta tipe I

Osteogenesis tipe I yaitu tidak terdapat deformitas pada tulang Panjang, bisa ditemukan sklera berwarna biru atau putih, ditemukannya dentinogenesis imperfecta, mengalami fraktur 1-60 kali, fraktur sering terjadi saat usia bayi dan bisa terjadi disetiap fase usia, tinggi badan biasanya normal, memiliki kemampuan adaptasi terhadap nyeri yang tinggi, toleransi antara latihan dan kekuatan terjadi penurunan yang signifikan, kehilangan pendengaran, kifoskoliosis dan mudah mengalami memar.

b. Osteogenesis imperfecta tipe II

Osteogenesis imperfecta tipe II yaitu ditemukannya sklera berwarna biru, terjadinya fraktur di dalam rahim, termasuk tulang kepala, tulang belakang, dan tulang panjang, adanya penonjolan tulang iga, terjadi deformitas berat pada tulang tulang panjang.

c. Osteogenesis tipe III

Osteogenesis tipe III yaitu ditemukan adanya gangguan sendi (hyperlaxity), kelemahan otot, nyeri tulang kronis, deformitas tengkorak, terjadi kerapuhan tulang selama usia bayi, deformitas pada rangka atas, adanya perubahan sklera menjadi biru, pemendekan rangka badan, sering memiliki wajah yang berbentuk segitiga disertai maloklusi, vertigo, malformasi pada struktur jantung kongenital, hiperkalsiuria, komplikasi pernapasan sekunder dari kifoskoliosis.

d. Osteogenesis imperfecta tipe IV

Osteogenesis imperfecta tipe IV merupakan tipe yang belum teridentifikasi dengan jelas. Meskipun penderita memiliki tinggi badan yang normal dan sklera normal namun, bisa ditemukan dentinogenesis imperfecta, fraktur yang sering di masa bayi, biasanya terjadi pembengkokan pada tulang panjang.

5. Manifestasi klinis

Gejala penyakit osteogenesis imperfecta biasanya anak akan memiliki ukuran tubuh yang pendek dan mungkin mengalami deformitas pada struktur tulang kranium dan anggota badan, kulit tipis, sklera mata yang kebiruan, terjadinya kerapuhan gigi atau yang dikenal dengan dentinogenesis imperfecta, adanya tanda penurunan pengendapan kolagen serta sering timbul masalah pendengaran seiring bertambahnya usia anak akibat deformitas pada tulang pendengaran dan pembentukan jaringan parut di telinga bagian tengah dan dalam (Corwin, 2009).

6. Penatalaksanaan

Penatalaksanaan untuk osteogenesis imperfecta menurut Helmi (2014).

a. Konservatif

Penatalaksanaan konservatif memiliki tujuan untuk memperkecil angka kejadian fraktur, mencegah terjadinya deformitas pada tulang panjang dan scoliosis serta meningkatkan luaran fungsional karena osteogenesis imperfecta adalah kondisi genetik, jadi tidak ada pengobatan yang spesifik. Meskipun demikian pada beberapa penelitian menunjukkan bisfosfonat intravena atau pamidronate dapat memberikan perbaikan bagi anak penderita osteogenesis

imperfecta. Bisfosfonat merupakan analog sintetis dari pirofosfat yang merupakan penghambat alami reabsorpsi tulang osteoklastik sehingga mineralisasi tulang meningkat dan menguatkan tulang. penderita osteogenesis imperfecta rentan terhadap trauma dan membutuhkan imobilisasi dalam jangka yang lama karena fraktur yang sering menyebabkan defisiensi vitamin D dan kalsium pada anak. Maka diperlukan suplemen vitamin D 400-800 IU dan 500-1.000 mg kalsium yang memiliki fungsi profilatik meskipun tidak memperbaiki penyakit osteogenesis imperfecta.

b. Terapi bedah

Tata laksana ortopedi dengan tujuan untuk perawatan fraktur dan koreksi deformitas. Fraktur akan dilakukan pemasangan spin atau cast. fraktur pada osteogenesis imperfecta akan sembuh dengan baik, sedangkan cast diperlukan untuk meminimalkan osteoporosis karena imobilisasi jangka waktu yang lama. Koreksi deformitas pada tulang panjang membutuhkan prosedur osteotomi dan pemasangan *rod intramedullary*.

c. Aktivitas

Rehabilitasi fisik dimulai saat usia awal penderita sehingga penderita bisa mencapai tingkat fungsional yang lebih tinggi yaitu berupa penguatan otot osotonik, stabilisasi sendi dan latihan aerobik. Penderita tipe I dan pada beberapa kasus tipe IV penderita dapat mobilisasi spontan. Kebanyakan penderita dari tipe III masih membutuhkan kursi roda akan tetapi tetap tidak dapat mencegah adanya fraktur berulang. Kebanyakan penderita tipe IV dan tipe III dapat melakukan mobilisasi dengan diberikan kombinasi terapi fisik penguatan otot sendi panggul, peningkatan stamina, pemakaian *bracing*, dan koreksi ortopedi.

7. Pemeriksaan penunjang

Pemeriksaan penunjang yang perlu dilakukan pada penderita osteogenesis imperfecta menurut (Ikatan Dokter Anak, 2016).

a. Radiologi

Ditemukannya tanda berupa fraktur atau adanya penurunan densitas mineral tulang (osteopenia atau osteoporosis) dari USG prenatal, Bone survey, Bone mineral density (bila tersedia standar yang normal untuk anak yang sesuai dengan usianya).

b. Laboratorium

Pemeriksaan biokimia tulang (kalsium, vitamin D, fosfat, alkali fosfatase, magnesium)

c. Jika klinis meragukan dan pemeriksaan yang memungkinkan, kultur fibroblast dan analisis mutasi

B. Konsep dasar Gangguan Mobilitas Fisik

1. Pengertian gangguan mobilitas fisik

Gangguan mobilitas fisik adalah kondisi dimana seseorang tidak kehilangan kemampuannya untuk beraktivitas secara total, namun mengalami keterbatasan atau penurunan dari aktivitas normalnya (Respati Ambarwati, 2014). Pengertian lain menyebutkan bahwa gangguan mobilitas fisik merupakan keterbatasan dalam gerakan fisik dari satu atau lebih ekstremitas secara mandiri (PPNI, 2016).

2. Penyebab Gangguan Mobilitas Fisik

Ada beberapa factor yang dapat menghambat atau mengganggu seseorang dalam mobilisasi salah satunya adalah penyakit Osteogenesis imperfecta yang merupakan suatu penyakit bawaan yang dapat menyebabkan adanya gangguan pada tulang seperti kerapuhan karena adanya kelainan dalam pembentukan pada prokolagen tipe 1 (Helmi, 2014).

Menurut Tim Pokja SDKI DPP PPNI (2016), penyebab dari gangguan mobilitas fisik antara lain.

- 1) Kerusakan integritas struktur tulang
- 2) Perubahan metabolisme
- 3) Ketidakbugaran fisik
- 4) Penurunan kendali otot
- 5) Penurunan massa otot
- 6) Penurunan kekuatan otot
- 7) Keterlambatan perkembangan
- 8) Kekakuan sendi
- 9) Kontraktur
- 10) Malnutrisi
- 11) Gangguan musculoskeletal
- 12) Gangguan neuromuscular
- 13) Indeks masa tubuh diatas persentil ke-75 sesuai usia
- 14) Efek agen farmakologis
- 15) Program pembatasan gerak
- 16) Nyeri

- 17) Kurang terpapar informasi tentang aktivitas fisik
- 18) Kecemasan
- 19) Gangguan kognitif
- 20) Keengganan melakukan pergerakan
- 21) Gangguan sensori persepsi

3. Manifestasi klinis gangguan mobilitas fisik

Menurut Tim Pokja SDKI DPP PPNI (2016), gejala dan tanda pada masalah gangguan mobilitas fisik antara lain.

- a. Mengeluh sulit menggerakkan ekstermitas
- b. Nyeri saat bergerak
- c. Kekuatan otot menurun
- d. Rentang gerak (ROM) menurun
- e. Enggan melakukan pergerakan
- f. Merasa cemas saat bergerak
- g. Sendi kaku
- h. Gerakan tidak terkordinasi
- i. Gerakan terbatas
- j. Fisik lemah

C. Konsep dasar Asuhan Keperawatan Osteogenesis Imperfecta dengan Gangguan Mobilitas Fisik pada Anak

1. Pengkajian keperawatan

Pengkajian adalah tahapan awal dari proses keperawatan. Saat pengkajian, semua data dikumpulkan terstruktur untuk menentukan status kesehatan klien saat ini, pengkajian dilakukan secara komprehensif yang

berkaitan dengan aspek biologis, psikologis, social serta spiritual klien. Pengkajian bertujuan untuk mengumpulkan informasi lalu membuat data dasar klien. (Asmadi, 2008).

a. Identitas pasien

Meliputi nama, no RM, jenis kelamin, pekerjaan, agama, status, tanggal MRS dan tanggal dilakukan pengkajian

b. Keluhan utama

c. Riwayat kesehatan

Riwayat sering mengalami fraktur meskipun hanya dengan trauma ringan, riwayat sering mengalami memar walaupun hanya dengan trauma ringan, riwayat penurunan pendengaran

d. Penanggung jawab

e. Pemeriksaan fisik

f. Pemeriksaan penunjang

Meliputi ditemukannya tanda berupa fraktur atau adanya penurunan densitas mineral tulang (osteopenia atau osteoporosis) dari USG prenatal, Bone survey, Bone mineral density (bila tersedia standar yang normal untuk anak yang sesuai dengan usianya). Pemeriksaan biokimia tulang (kalsium, vitamin D, fosfat, alkali fosfatase, magnesium).

2. Diagnosa keperawatan

Diagnosa keperawatan adalah suatu penilaian klinis mengenai bagaimana respon klien terhadap masalah kesehatan atau proses dari kehidupan yang sedang dialaminya baik yang berlangsung aktual maupun potensial yang bertujuan untuk mengidentifikasi bagaimana respon klien, individu, keluarga

dan komunitas terhadap situasi yang ada kaitannya dengan kesehatan. Diagnosa keperawatan yang dapat ditegakkan pada masalah ini adalah gangguan mobilitas fisik. Gangguan mobilitas fisik adalah keterbatasan dalam pergerakan fisik dari satu atau lebih ekstermitas secara mandiri (PPNI, 2016).

3. Intervensi keperawatan

Pada tahap perencanaan dapat dikatakan sebagai inti dari proses keperawatan karena perencanaan merupakan keputusan awal yang memberi arah bagi tujuan dari hal yang ingin dicapai, sesuatu yang akan dilakukan, termasuk bagaimana, kapan dan siapa yang akan melakukan tindakan keperawatan. Karena dalam penyusunan rencana tindakan keperawatan untuk klien, keluarga dan orang terdekat klien perlu dilibatkan secara maksimal. Adapun beberapa tujuan penting dari perencanaan keperawatan antara lain adalah sebagai alat komunikasi antara sesama perawat dan tim kesehatan lainnya, meningkatkan kesinambungan dari asuhan keperawatan bagi klien serta melakukan dokumentasi pada proses dan kriteria hasil dari asuhan keperawatan yang ingin dicapai (Asmadi, 2008).

Tujuan dan kriteria hasil untuk masalah keperawatan gangguan mobilitas fisik mengacu pada *nursing outcome classification* (NOC) adalah sebagai berikut

a. Tujuan dan kriteria hasil

1) NOC :

a) Pergerakan (0208)

Kemampuan untuk bisa melakukan pergerakan bebas ditempat dengan atau tanpa alat bantu.

b) Ambulansi (0200)

Tindakan personal untuk berjalan dari satu tempat ke tempat yang lainnya secara mandiri dengan atau tanpa alat bantu

c) Pengetahuan: aktifitas yang disarankan (1811)

Tingkat pemahaman yang disampaikan tentang aktifitas fisik yang direkomendasikan seorang yang profesional di bidang kesehatan untuk kondisi tertentu

2) Kriteria hasil :

a) Adanya peningkatan aktifitas fisik dari klien

b) Klien mengerti tujuan dari peningkatan mobilitas fisik

c) Klien dapat melakukan ADL dengan mandiri

b. Adapun intervensi yang dapat dirumuskan dengan *Nursing Interventions Classification* (NIC) adalah sebagai berikut.

1) Peningkatan latihan: latihan kekuatan

Memfasilitasi latihan ketahanan otot secara teratur untuk memelihara atau meningkatkan kekuatan otot.

a) Sediakan informasi mengenai fungsi otot, latihan fisiologis dan konsekuensi dari penyalahgunaannya.

b) Bantu mengembangkan program latihan kekuatan yang sesuai dengan tingkat kebugaran otot, hambatan musculoskeletal, tujuan kesehatan fungsional, sumber peralatan latihan, kecenderungan pribadi dan dukungan sosial.

- c) Instruksikan untuk melakukan tiga sesi latihan untuk setiap kelompok otot setiap satu minggu sampai tujuan latihan tercapai dan kemudian tingkatkan programnya.
 - d) Sediakan gambar maupun instruksi tertulis yang bisa dibawa pulang untuk panduan dan bentuk gerakan untuk setiap kelompok otot.
- 2) Terapi latihan: Ambulansi

Peningkatan dan bantuan berjalan untuk menjaga atau mengembalikan fungsi tubuh otonom dan volume selama pengobatan dan pemulihan dari penyakit atau cedera.

- a) Bantu pasien untuk berpindah, sesuai kebutuhan.
- b) Bantu pasien dengan ambulansi awal dan jika diperlukan.
- c) Dorong ambulansi independent dalam batas aman
- d) Konsultasikan pada ahli terapi fisik mengenai rencana ambulansi sesuai kebutuhan.

4. Implementasi keperawatan

Implementasi merupakan tahap saat perawat mengaplikasikan atau menjalankan rencana asuhan keperawatan ke dalam bentuk rencana keperawatan untuk membantu klien memperoleh hasil dari tujuan yang sudah ditetapkan. Kemampuan yang harus dimiliki oleh perawat pada tahap implementasi ialah kemampuan berkomunikasi yang efektif, kemampuan untuk membina hubungan saling percaya dan saling bantu, kemampuan untuk melakukan teknik psikomotor, kemampuan untuk mengobservasi secara sistematis, kemampuan memberikan Pendidikan kesehatan, kemampuan advokasi serta kemampuan untuk melakukan evaluasi (Asmadi, 2008).

Adapun implementasi yang dilakukan sesuai dengan perencanaan diatas yaitu:

a. Peningkatan latihan: latihan kekuatan

- 1) menyediakan informasi mengenai fungsi otot, latihan fisiologis dan konsekuensi dari penyalahgunaannya.
- 2) Membantu mengembangkan program latihan kekuatan yang sesuai dengan tingkat kebugaran otot, hambatan musculoskeletal, tujuan kesehatan fungsional, sumber peralatan latihan, kecenderungan pribadi dan dukungan sosial.
- 3) Menginstruksikan untuk melakukan tiga sesi latihan untuk setiap kelompok otot setiap satu minggu sampai tujuan latihan tercapai dan kemudian tingkatkan programnya.
- 4) Menyediakan gambar maupun instruksi tertulis yang bisa dibawa pulang untuk panduan dan bentuk gerakan untuk setiap kelompok otot.

b. Terapi Latihan: Ambulansi

- 1) Membantu pasien untuk berpindah sesuai kebutuhan.
- 2) Membantu pasien dengan ambulansi awal dan jika diperlukan.
- 3) Mendorong ambulansi independent dalam batas aman.
- 4) Melakukan konsultasi pada ahli terapi fisik mengenai rencana ambulansi sesuai kebutuhan.

5. Evaluasi keperawatan

Evaluasi keperawatan adalah tahapan yang terakhir dari suatu proses keperawatan yang merupakan perbandingan yang sistematis dan terencana

antara hasil akhir yang diamati dan kriteria hasil atau tujuan yang telah dibuat pada tahap perencanaan (Asmadi, 2008).

Berdasarkan kriteria hasil dalam perencanaan keperawatan diatas adalah sebagai berikut.

- a. Adanya peningkatan aktifitas fisik dari klien
- b. Klien mengerti tujuan dari peningkatan mobilitas fisik
- c. Klien dapat melakukan ADL dengan mandiri