

Manajemen Anestesi pada Pasien *Osteogenesis Imperfecta*

Purwoko, Aura Ihsaniar, Bunga Ayu Cinkalasari

Departemen Anestesiologi dan Terapi Intensif Fakultas Kedokteran Universitas Sebelas Maret
Surakarta/RSUD Dr. Moewardi, Surakarta, Indonesia

Abstrak

Osteogenesis Imperfecta (OI) merupakan bentuk displasia skeletal yang jarang ditemukan, diturunkan secara autosomal dominan, dan ditandai oleh gangguan osifikasi endokondral yang menyebabkan perawakan pendek, penurunan massa tulang, serta kerapuhan tulang. Dari sudut pandang anestesi, pasien dengan OI menghadirkan tantangan yang signifikan, terutama pada manajemen jalan napas. Kelainan kraniofasial seperti hipoplasia *midface*, *makroglosia*, dan keterbatasan ekstensi tulang servikal sering menyulitkan laringoskopi langsung serta menghambat visualisasi glotis. Kondisi ini meningkatkan risiko kesulitan intubasi dan komplikasi perioperatif. Pemberian anestesi umum yang cermat dengan ventilasi terkontrol, pemantauan invasif, serta persiapan menyeluruh terhadap kondisi darurat sangat penting untuk menjaga stabilitas hemodinamik dan oksigenasi, sehingga keselamatan pasien dapat dipertahankan. Laporan kasus ini menggambarkan manajemen anestesi pada pasien dengan osteogenesis imperfecta serta strategi yang digunakan untuk menghadapi tantangan tersebut.

Kata Kunci: Displasia; kesulitan intubasi; manajemen anestesi; *osteogenesis imperfecta*

Anesthetic Management in Patients with *Osteogenesis Imperfecta*

Abstract

Osteogenesis Imperfecta is the most common form of skeletal dysplasia, inherited in an autosomal dominant pattern, and is associated with abnormal endochondral ossification leading to short stature, reduced bone mass, and increased bone fragility. From an anesthetic perspective, patients with achondroplasia present significant challenges, particularly in airway management. Craniofacial anomalies such as midface hypoplasia, macroglossia, and limited cervical spine extension frequently complicate direct laryngoscopy and make visualization of the glottis difficult. These factors increase the risk of difficult intubation and perioperative complications. Careful administration of general anesthesia with controlled ventilation, invasive monitoring, and comprehensive preparation for emergency scenarios are essential to maintain hemodynamic stability and oxygenation, thereby ensuring patient safety. This case report describes the anesthetic management of a patient with achondroplasia, highlighting the strategies employed to overcome these challenges.

Keywords: Achondroplasia; anesthesia management; difficult intubation; osteogenesis imperfecta

Korespondensi: Bunga Ayu Cinkalasari, dr., SpAn-TI., Departemen Anestesiologi dan Terapi Intensif Universitas Negeri Sebelas Maret Surakarta/RSUD Dr. Moewardi Harapan Surakarta, Indonesia, E-mail: cinkalasari@gmail.com

Pendahuluan

Kelainan atau displasia skeletal merupakan kondisi penurunan massa tulang atau peningkatan kerapuhan tulang dengan insidensi 1:15.000–25.000 kasus dan prevalensi sekitar 1:10.000 kelahiran hidup. Dwarfism merupakan bentuk klinis yang paling sering dijumpai.^{1,2} Pasien dengan displasia skeletal menghadirkan tantangan signifikan, terutama dalam manajemen jalan napas. Kelainan kraniofasial, keterbatasan mobilitas servikal, serta deformitas toraks dapat menyebabkan kesulitan visualisasi glotis dan meningkatkan risiko komplikasi perioperatif.³

Osteogenesis imperfecta (OI) merupakan salah satu bentuk displasia muskuloskeletal yang menimbulkan permasalahan anestesi yang kompleks. OI adalah kelainan genetik pada pembentukan kolagen tipe I yang ditandai dengan kerapuhan tulang, massa tulang rendah, serta kecenderungan fraktur akibat trauma ringan. Manifestasi klinis lain meliputi hipermobilitas sendi, gangguan pendengaran, sklera kebiruan, dan kerapuhan gigi.^{4,5} Insidensi OI diperkirakan berkisar antara 1:20.000–50.000 kelahiran hidup.⁶ Pada pasien dengan OI, deformitas skeletal, skoliosis toraks, dan keterbatasan ekstensi leher dapat semakin menyulitkan manajemen jalan napas.⁷ Kondisi tersebut menegaskan pentingnya pemilihan teknik anestesi yang tepat, serta persiapan menyeluruh untuk menghadapi intubasi sulit dan komplikasi intraoperatif.^{8,9} Laporan kasus ini membahas

manajemen anestesi pada pasien dengan osteogenesis imperfecta sebagai upaya untuk menyoroti tantangan serta penanganan yang optimal pada kondisi tersebut.

Deskripsi Kasus

Seorang laki-laki berusia 24 tahun dengan berat badan 30 kg datang ke instalasi gawat darurat melalui rujukan dari rumah sakit daerah setelah mengalami kecelakaan sepeda motor satu minggu sebelumnya. Pada pemeriksaan awal, pasien dalam keadaan sadar penuh dengan tanda vital stabil: tekanan darah 102/62 mmHg, frekuensi nadi 111 kali/menit, dan saturasi oksigen 99% dengan udara bebas. Bunyi jantung terdengar normal, turgor kulit baik, kadar hemoglobin 11,8 g/dL, leukosit 13.300/mm³, dan international normalized ratio (INR) 1,09.

Secara umum, pasien tampak dengan perawakan tubuh pendek dan deformitas pada ekstremitas bawah maupun atas. Tulang panjang tampak melengkung dan rapuh, sebagaimana terlihat pada Gambar 1, yang memperlihatkan foto klinis pasien dengan karakteristik khas osteogenesis imperfecta. Gambaran ini segera menimbulkan kecurigaan adanya kelainan struktural tulang yang bersifat sistemik.

Untuk menilai kemungkinan keterlibatan tulang wajah, dilakukan pemeriksaan radiologi kepala dengan foto *waters*. Hasilnya, seperti tampak pada Gambar 2, menunjukkan deformitas pada maksila, deviasi septum hidung derajat II, serta rinosinusitis maksila



Gambar 1 Foto Klinis Pasien



Gambar 2 Foto Waters Menunjukkan Deformitas Maksila



Gambar 3 Foto Femur Dengan Fraktur Bilateral

bilateral. Temuan ini mendukung adanya kelainan pertumbuhan tulang kraniofasial, yang pada pasien ini juga menjadi faktor penting dalam memprediksi potensi kesulitan jalan napas saat anestesi.

Pemeriksaan radiologi lanjutan pada ekstremitas bawah menunjukkan adanya fraktur lengkap bilateral pada sepertiga tengah tulang femur. Gambar 3, tampak penipisan korteks dan berkurangnya trabekulasi tulang, menunjukkan derajat osteopenia yang signifikan. Hal ini menjelaskan mengapa trauma yang relatif ringan dapat menyebabkan fraktur multipel.

Selanjutnya, evaluasi toraks dilakukan untuk menilai kemungkinan keterlibatan skeletal pada dinding dada. Foto toraks (Gambar 4) menunjukkan deformitas dinding dada dengan pola tulang iga yang tampak rapuh dan tidak teratur. Kondisi ini dapat berimplikasi pada penurunan kapasitas paru dan menjadi pertimbangan penting selama manajemen anestesi, mengingat risiko gangguan respirasi pada pasien dengan kelainan skeletal berat.

Pemeriksaan pada ekstremitas atas memperlihatkan kelainan serupa. Foto radiologi humerus kanan (Gambar 5) menunjukkan *bowing fracture* pada sepertiga medial disertai osteopenia dan pembengkakan jaringan lunak di sekitarnya. Kombinasi antara deformitas dan kerapuhan tulang ini memperlihatkan konsistensi pola kerusakan skeletal di seluruh tubuh.

Untuk menilai keterlibatan tulang kranial dan vertebra, dilakukan CT scan kepala.

Hasil pemeriksaan tersebut (Gambar 6) menunjukkan deformitas tulang tengkorak dengan penebalan tulang, penurunan trabekulasi kalvaria, serta kelainan pada vertebra servikal dan penipisan tulang periapikal gigi. Temuan ini memperkuat dugaan adanya gangguan pembentukan kolagen yang bersifat sistemik, yang menjadi dasar diagnosis *osteogenesis imperfecta (brittle bone disease)*.

Berdasarkan keseluruhan temuan klinis dan radiologis, pasien kemudian dijadwalkan menjalani operasi untuk penanganan fraktur multipel. Induksi anestesi dilakukan dengan midazolam 20 mg intravena, fentanil 80 mcg, propofol 60 mg, dan atrakurium 20 mg. Mengingat adanya deformitas kraniofasial, intubasi dilakukan menggunakan stylet untuk mengantisipasi kesulitan jalan napas. Pemeliharaan anestesi dilakukan dengan sevofluran 1 vol% dalam campuran oksigen-udara (FiO_2 0,5), dengan tambahan fentanil



Gambar 4 Foto Toraks Dengan Deformitas Dinding Dada



Gambar 5 Foto Humerus Dengan *Bowing Fracture*

25 mcg intermiten dan atrakurium 10 mg. Setelah operasi selesai, pasien diekstubasi dalam keadaan sadar penuh dan stabil. Analgesia pascaoperasi diberikan dengan fentanil syringe pump (0,5 mcg/kg/jam) dan parasetamol 500 mg setiap 8 jam. Pasien kemudian dipindahkan ke *High Care Unit* (HCU) untuk pemantauan lanjutan.

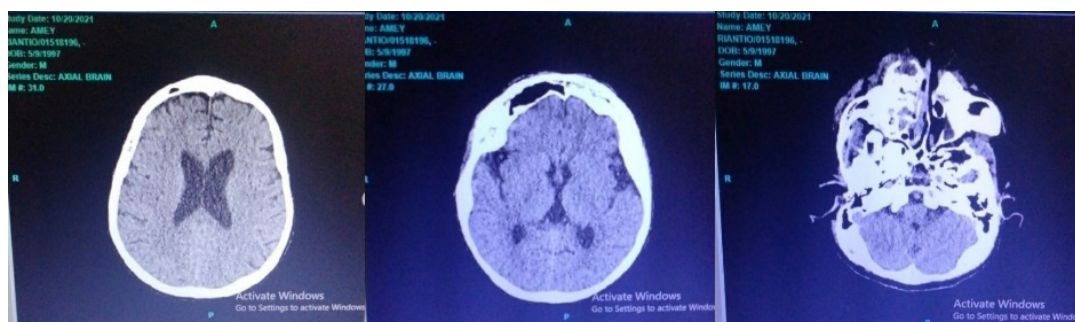
Pembahasan

Osteogenesis imperfecta (OI) merupakan kelainan jaringan ikat akibat mutasi gen kolagen tipe I yang ditandai dengan kerapuhan tulang, deformitas skeletal, kelainan gigi, gangguan pendengaran, dan sklera biru.^{4,6} Pada kasus ini, diagnosis OI didukung oleh temuan klinis berupa fraktur multipel pada trauma ringan-sedang, terdapat bowing fracture, osteopenia, deformitas kraniofasial, serta kelainan gigi yang konsisten dengan manifestasi khas OI.^{1,4}

Aspek positif dalam penatalaksanaan kasus ini adalah prediksi dini terhadap jalan napas sulit sehingga intubasi dilakukan dengan bantuan stylet, serta pemilihan agen anestesi

yang relatif aman (propofol, sevofluran, fentanil, atrakurium) dengan pemantauan hemodinamik yang stabil. Analgesia pascaoperasi menggunakan kombinasi opioid dosis rendah berkesinambungan dan parasetamol juga merupakan strategi multimodal yang sesuai dengan rekomendasi terkini.^{7,8}

Namun, terdapat beberapa keterbatasan. Pertama, tidak dilakukan penilaian komprehensif praoperasi terkait fungsi kardiorespirasi, misalnya dengan penggunaan end-tidal CO₂ selama fase intraoperatif pada pasien OI karena ada risiko skoliosis berat, restriksi toraks, dan komplikasi kardiopulmoner.^{2,6} Kedua, penggunaan intubasi stylet merupakan langkah tepat untuk mengatasi deformitas kraniofasial, namun sumber daya tambahan seperti videolaringoskopi atau intubasi fiberoptik akan lebih ideal untuk mengurangi risiko cedera servikal dan fraktur mandibula.^{3,9,10} Ketiga, pasien ini mungkin dapat ditangani lebih optimal dengan penggunaan anestesi



Gambar 6 CT Scan Kepala Dengan Deformitas Kranial

multimodal yang melibatkan blok saraf untuk manajemen nyeri sehingga dapat mengurangi penggunaan fentanil di HCU.^{5,10} Pemeriksaan profil genetik yang lengkap juga akan membantu menyingkirkan penyakit lain seperti achondroplasi sehingga kualitas hidup pasien di masa depan dapat ditingkatkan melalui pendekatan multidisiplin sesuai dengan etiologi spesifik penyakit dasarnya.^{1,2}

Pada kasus ini menekankan pentingnya perencanaan anestesi multidisiplin yang matang dengan melibatkan bidang anesthesiologi, ortopedi, kardiologi, serta tim perawatan intensif. Dengan sumber daya yang memadai, strategi manajemen jalan napas yang lebih aman (*videolaringoscopy* atau fiber optik), pemantauan invasif, serta perawatan intensif pascaoperasi dapat meningkatkan keselamatan pasien dan memperbaiki luaran jangka panjang.^{2,7,10}

Simpulan

Kasus ini menunjukkan bahwa penatalaksanaan anestesi pada pasien dengan achondroplasia dan osteogenesis imperfecta memerlukan perencanaan yang matang, keterampilan klinis yang baik, serta pemilihan teknik yang tepat untuk menjaga keselamatan pasien. Meskipun terdapat keterbatasan sumber daya, strategi anestesi yang hati-hati tetap dapat memberikan hasil yang memuaskan. Kasus ini menerangkan bahwa peningkatan pengetahuan, keterampilan, dan kemampuan beradaptasi dengan kondisi yang ada merupakan kunci penting dalam menghadapi tantangan klinis serupa di masa mendatang.

Daftar Pustaka

1. Dang SH, Samra A, Patel BV, Sanchez-Luege S. Problematic airway and anesthetic dilemmas for achondroplastic dwarfism in the acute care setting: a case report. *Cureus*. 2022;14(5):e25336. doi:10.7759/cureus.25336
2. Dumitrascu CI, Eneh PN, Keim AA, Kraus MB, Sharpe EE. Anesthetic management of parturients with achondroplasia: a case series. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*. 2023;37(1):63–8. doi:10.1080/08998280.2023.2261084
3. Youssef M, El OW, Zakaria O, Khalid A. Anesthetic management for emergency cesarean delivery in parturient with achondroplasia-a case report and review of the literature. *J Obstetric Anaesth Critical Care* 10(1):54–7, 2020. doi: 10.4103/joacc.JOACC_18_19
4. Wang H, Huang X, Wu A, Li Q. Management of anesthesia in a patient with osteogenesis imperfecta and multiple fractures: a case report and review of the literature. *J Int Med Res*. 2021;49(6):3000605211028420. doi:10.1177/03000605211028420
5. Gnanarathne S, Ratnayake A, Kumarasiri G, Herath A. A complex clinical scenario: perioperative management of osteogenesis imperfecta in gynaecological surgery. *Sri Lankan J Anaesthesiol*. 2025;33(01):113–7. doi: 10.4038/slja.v33i01.9487
6. Scott S, Jordan H, Gill L, Luhmann A, Abbott J, Ralston SH. Management of a patient with severe osteogenesis imperfecta undergoing laparoscopic cholecystectomy. *Calcif Tissue Int*. 2025;116(1):72. doi:10.1007/s00223-025-01375-9
7. Chan E, DeVile C, Ratnam M. Osteogenesis imperfecta. *BJA Educ*. 2023;23(5):182–8. doi:10.1016/j.bjae.2023.01.005
8. Tran TQN, Nguyen NT, Ton VNP. A case report of difficult airway management in patients with severe spinal deformity. *Med Pharm Res* 2025;9(3):404–11. doi:10.32895/MPR.25.00036
9. Abe T, Seino Y, Imai H. Mask ventilation failure during induction of general anesthesia in an infant with osteogenesis imperfecta type II. *Cureus*. 2024;16(8):e68059. doi:10.7759/cureus.68059
10. Masroor T, Chappell AG, Shahzad F. Anesthetic and surgical considerations in osteogenesis imperfecta: a case report of mandible fracture management. *Eplasty*. 2022;22:e12