

ABSTRAK

Latar Belakang: Osteogenesis Imperfecta (OI) adalah gangguan genetik langka akibat mutasi gen penghasil kolagen, dengan prevalensi yang bervariasi di seluruh dunia. Di Indonesia, data nasional yang komprehensif masih terbatas.

Tujuan: Mendeskripsikan manifestasi klinis, karakteristik pasien, dan gambaran radiografi OI di Indonesia.

Metode: Penelitian potong lintang ini melibatkan 85 pasien OI dari delapan rumah sakit di Indonesia selama Oktober 2019 hingga Oktober 2024. Data dikumpulkan melalui evaluasi klinis dan catatan medis, meliputi karakteristik pasien, manifestasi klinis dan radiografi.

Hasil: Dari 85 pasien (43 laki-laki, 42 perempuan), kelompok usia terbanyak adalah 0–5 tahun. Berat lahir rendah (<2500 g) ditemukan pada 31,25%, dan riwayat keluarga pada 30,9%. Sklera biru (84,7%) adalah fitur klinis paling umum, diikuti oleh dentinogenesis imperfecta (35,4%). Radiografi menunjukkan pembengkokan tulang panjang (97%), fraktur (93,5%), dan osteopenia (82,1%). Deformitas tungkai bawah paling sering ditemukan (83,2%).

Kesimpulan: Pasien OI di Indonesia umumnya menunjukkan sklera biru dan fraktur pada tulang penahan beban. Diagnosis dini, tes genetik, dan perawatan komprehensif penting untuk meningkatkan hasil klinis.

Kata Kunci: Osteogenesis Imperfecta, kolagen, gangguan genetik, Indonesia