

Nama : Amira Exfena Navisa

NIM : 2110101013

Kelas : A

Resume Embriologi

“Jenis Kelainan Genetik Adult Onset”

Penyakit Still Onset Dewasa (AOSD) adalah penyakit rematik langka yang melibatkan sistemik inflamasi pada dewasa muda. Penyakit mungkin sulit untuk didiagnosis dan bisa salah dianggap sebagai penyakit menular. Demam dengan tinggi tingkat leukositosis, ciri khas AOSD, mungkin juga menyarankan diagnosis infeksi. Oleh karena itu, AOSD juga harus dimasukkan dalam diagnosis banding demam atau demam berkepanjangan asal tidak diketahui. AOSD adalah autoinflamasi kompleks kekacauan. Itu tidak bisa dimasukkan sebagai murni penyakit autoinflamasi yang sebagian besar mempengaruhi sistem kekebalan bawaan, sementara itu mungkin dipicu oleh autoimun. Dengan demikian, itu bukan penyakit autoinflamasi atau autoimun, tetapi itu telah diletakkan di tengah – tengah autoinflamasi dan penyakit autoimun.

Kesulitan dalam diagnosis AOSD dapat menyebabkan salah pengobatan dan dalam konteks lebih lanjut, dapat membuat pasien dan dokter menjadi putus asa karena penyebab sebenarnya dari demam masih belum diketahui karena spektrum yang luas dari gambaran klinis. Perkiraan kejadian AOSD dari literature berkisar 0,16 – 0,44 per 100.000,- orang di seluruh dunia. Karakteristik utama AOSD adalah trias demam spiking tinggi, ruam kulit berwarna salmon, dan nyeri sendi. Infeksi virus dapat menyebabkan gambaran klinis serupa berupa ruam yang disebut “*Eksantema Virus*” dengan karakteristik yang berbeda.

Oleh karena itu, AOSD masih merupakan diagnosis eksklusi dan diagnosis definitif hanya boleh dibuat setelah kita menyingkirkan infeksi, penyakit autoimun, dan keganasan mengalami nyeri sendi di bahu kanannya dan kemudian rasa sakit itu menyebar ke lutut kanan. Itu juga lebih berat ketika sendi dipindahkan. Tidak ada keluhan lain dan pasien tidak memiliki riwayat penyakit lain. Pada pemeriksaan fisik didapatkan suhu tubuh yang meningkat pada malam hari mencapai 40°C, namun, pada siang hari suhu kembali normal. Di sana tidak teraba pembesaran kelenjar getah bening. Pada sendi yang terkena, terdapat nyeri tekan dan rentang gerak terbatas tanpa pembengkakan sendi dan kemerahan. Pemeriksaan fisik organ lain mengungkapkan hasil normal.

Pada hari – hari awal masuk rumah sakit, pemeriksaan laboratorium menunjukkan leukositosis, jumlah trombosit yang tinggi, dan tingkat sedimentasi

eritrosit (ESR) yang tinggi. Fungsi hati dan ginjal serta kadar glukosa normal. Pemeriksaan rheumatoid faktor, ASTO, dan urinalisis menunjukkan hasil normal. Hasil pemeriksaan radiografi dada, sendi lutut kiri dan kanan dalam batas normal. Infeksi diduga pertama kali sebagai sumber demam karena pasien mengalami demam disertai leukositosis. Namun, sumber infeksi diasumsikan tidak diketahui. Antibiotik sefalosporin generasi ketiga diberikan sebagai pengobatan empiris bersama dengan asetaminofen.

Penyakit AOSD adalah jenis radang sendi peradangan yang menyebabkan demam, ruam, dan peradangan pada sendi dan, kadang – kadang, organ internal. Still's juga disebut artritis idiopatik juvenile onset sistemik (SJIA), karena pertama kali didiagnosis pada anak – anak. SJIA adalah jenis juvenile idiopathic arthritis (JIA), sekelompok kondisi arthritis yang mempengaruhi anak – anak. Penyakit Still juga dapat terjadi pada orang dewasa dan disebut penyakit onset dewasa (AOSD). AOSD juga diklasifikasikan sebagai penyakit inflamasi yang sering menyebabkan kelelahan dan pembengkakan pada kelenjar sendi, jaringan, organ, dan getah bening. Gejala utama, meliputi :

1. Demam tinggi.
2. Nyeri sendi.
3. Ruam salmon berwarna.

AOSD biasanya menyajikan demam yang berlangsung selama beberapa hari dan meningkat pada saat malam hari. Seiring dengan demam ini, penderita juga mungkin mengalami ruam pada kulit, biasanya disertai dengan gatal – gatal. Gejala lain dari AOSD, meliputi :

1. Sakit tenggorokan.
2. Bengkak dan sakit sendi.
3. Kelenjar getah bening meradang atau bengkak.
4. Nyeri otot.
5. Sakit perut.
6. Rasa sakit yang terkait dengan pernapasan dalam.
7. Penurunan berat badan.

Dalam beberapa kasus ekstrem, individu mengalami pembesaran hati atau limpa. Jaringan di sekitar organ utama seperti jantung dan paru – paru juga bisa menjadi meradang. Namun, komplikasi ini jarang sekali terjadi. Seseorang antara usia 15 dan 46 berada pada risiko yang lebih tinggi untuk AOSD. Orang – orang dalam kelompok usia 15 – 25 dan 36 – 46 sangat beresiko. Penyebab dewasa, penyakit Still ini masih belum diketahui secara lebih dalam. Kondisi tersebut mungkin terkait dengan antigen tertentu, zat yang menyebabkan tubuh seseorang untuk memproduksi antibodi untuk melawan infeksi.

Karena gejala awal dari AOSD sering diikuti dengan timbulnya arthritis, dokter biasanya akan fokus pengobatan pada mengatasi arthritis. Pengobatan yang paling umum adalah kursus singkat "*Prednison*". Efek samping bisa termasuk tekanan darah tinggi dan retensi cairan, sehingga dokter dapat membatasi penggunaan. Jika AOSD bertambah menjadi kronis, obat – obatan yang memodulasi sistem kekebalan tubuh mungkin sangat diperlukan. Ini termasuk, antara lain :

1. Tocilizumab blok (Actemra) IL-6.
2. Anakinra blok (Kineret) IL-1.
3. Methotrexate blok (Rheumatrex) membagi sel.
4. Etanercept (Enbrel), infliximab (Remicade), adalimumab (Humira) alpha blok TNF.

Obat ini juga digunakan untuk mengobati arthritis inflamasi, seperti rheumatoid arthritis, karena mereka akan menurunkan dosis kortikosteroid yang dibutuhkan. Perawatan diri untuk orang dewasa dengan AOSD termasuk administrasi konsisten obat yang diresepkan. Olahraga dapat membantu menjaga otot dan kekuatan bersama. Dokter mungkin akan menyarankan rencana latihan umum untuk penderita. Penderita juga mungkin disarankan untuk mengambil suplemen vitamin, seperti kalsium dan vitamin D, untuk membantu mencegah osteoporosis, terutama jika mengambil "*Prednisone*".