

JURNAL AKTA TRIMEDIKA

Volume
Nomor
Januari 2014



Editorial Boards

Editor in Chief



Dr. dr. Tjam Diana Samara, MKK
Universitas Trisakti, Jakarta, Indonesia
Email: dianasamara@trisakti.ac.id



Member of Editors



Dr. Magdalena Wartono, MKK
Universitas Trisakti, Jakarta, Indonesia
Email: magdalena_w@trisakti.ac.id



Dr.dr.Alvina,SpPK
Universitas Trisakti, Jakarta, Indonesia
Email: dr.alvina@trisakti.ac.id



Dr. dr. Verawati Sudarma, MGizt, SpGK
Universitas Trisakti, Jakarta, Indonesia
Email: verasudarma@trisakti.ac.id



dr. Ade Dwi Lestari, MKes, SpOK
Universitas Trisakti, Jakarta, Indonesia
Email: adedwilestari@trisakti.ac.id



dr. Dian Mediana, M.Biomed
Departemen Biologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Trisakti, Jakarta, Indonesia
Email: dianmediana@trisakti.ac.id



INFORMATION

[Author Guideline](#)

[Archiving Lockss](#)

[Copy Editing and Proofreading](#)

[Editorial Boards](#)

[Focus and Scope](#)

[Peer Review Process](#)

[Plagiarism Check](#)

[Privacy Statement](#)

[Publication Ethics and Malpractice Statement](#)

[References Management](#)

[Reviewer](#)

[Visitors](#)

[Article Withdrawal Policies](#)

[Open Access Policy](#)

[Journal Business Model](#)

[Article Processing Charges](#)

[Article Submission Charges](#)

[Copyright Notice](#)

[Index Journal](#)

[Contact](#)

ARTICLE TEMPLATE



STUDI KASUS: EKSOSTOSIS HEREDITER GANDA (EHG) DI SKAPULA DAN TIBIA FIBULA PADA ANAK LAKI-LAKI USIA 14 TAHUN

Multiple Hereditary Exostoses (MHE) of the Scapula and Tibia Fibula in a 14-year-old: A Case Report

Tandy Chintya Tanaji^{1*}, Firdha Leonita², Partogi Napitupulu¹, Astien¹, Revalita Wahab¹, Mulia Rahmansyah¹, Gupita Nareswari¹

Diterima
5 November 2024
Revisi
15 November 2024
Disetujui
5 Desember 2024
Terbit Online
13 Januari 2025

*Penulis Koresponden:
tandy.chintya@trisakti.ac.id

¹Departemen Radiologi Fakultas Kedokteran Universitas Trisakti, Jakarta, Indonesia

²Puskesmas Sukamakmur, Bogor, Jawa Barat, Indonesia



Abstract

Multiple Hereditary Exostoses (MHE) is an autosomal dominant genetic condition characterized by multiple exostoses or osteochondromas. Genetic study had identified a certain type of Exostosin mutated genes which can potentially cause exostoses. A 14-year-old boy was referred to our outpatient ward hospital with a hard palpable lump on his left back and right lower limb which gradually increased in size over the past 10 years. Laboratory examinations consisted of complete blood count, urinalysis, and renal function test were within normal limit. A radiographic examination of the skeleton demonstrated multiple osteochondromas in the left scapula and right tibia fibula. MHE appears in different bone locations, more likely in the long bones and are able to diagnosed using various imaging modalities, such as: plain radiography, CT (computed Tomography) scan, and MRI (Magnetic Resonance Imaging), however in some cases plain radiography was sufficient enough to conclude the abnormality. MHE can greatly affect individual's quality of life, both physically and mentally. There are two types of osteochondroma Pedunculated and Sessile, Sessile type of osteochondroma is more common than pedunculated, and it bear a higher risk of malignant transformation into chondrosarcoma. However, upon carefully examinations on radiographic images, the signs of malignant transformation can be detected and excluded, so that the correct MHR management can be apply.

Keywords: Multiple Hereditary Exostoses (MHE); Scapula; Tibia; Fibula

Abstrak

Eksostosis Hereditas Ganda (EHG) adalah penyakit genetik langka yang diwariskan secara autosomal dominan, yang ditandai dengan pertumbuhan eksostosis atau osteokondroma yang multipel. Beberapa penelitian genetik melaporkan jenis mutasi tertentu pada gen Exostosin yang menyebabkan terjadinya eksostosis. Seorang anak laki-laki berusia 14 tahun dirujuk ke poliklinik rumah sakit dengan teraba benjolan keras di punggung kiri dan tungkai bawah kanan, yang dirasa semakin membesar sejak 10 tahun yang lalu. Hasil laboratorium hitung darah lengkap, urinalisa, dan pemeriksaan fungsi ginjal menunjukkan hasil normal. Pada pemeriksaan radiografi polos tampak gambaran osteokondroma multipel pada tulang skapula kiri dan tibia-fibula kanan. EHG tumbuh di beberapa lokasi tulang serta dapat di diagnosa secara akurat oleh berbagai modalitas pencitraan seperti radiografi polos, CT (Computed Tomography) scan, dan MRI (Magnetic Resonance Imaging), namun pada kasus sederhana, diagnosis EHG sudah dapat ditegakkan dengan pemeriksaan radiografi polos saja. EHG dapat mempengaruhi kualitas hidup penderita, baik dari segi fisik maupun psikis. Terdapat 2 jenis EHG, yaitu sessile dan pedunkulata, dengan insiden tipe sessile lebih banyak dibandingkan pedunkulata. Lesi tipe ini memiliki resiko lebih tinggi untuk mengalami transformasi maligna menjadi kondrosarkoma, namun dengan pemeriksaan radiografi, tanda transformasi maligna dapat dideteksi secara akurat, sehingga manajemen terapi yang efektif dapat ditegakkan.

Kata kunci: Eksostosis Hereditas Ganda (EHG); Skapula; Tibia; Fibula

PENDAHULUAN

Eksostosis Herediter Ganda (EHG) atau Osteokondroma Herediter Ganda (OHG) merupakan penyakit langka yang diturunkan secara autosom dominan dengan prevalensi 1:50.000 individu di negara barat. ⁽¹⁻⁵⁾ Penyakit ini ditandai oleh pertumbuhan osteokondroma di beberapa lokasi tulang, terutama tulang panjang. Pertumbuhan abnormal ini disebabkan oleh mutasi gen eksostosin (EXT1/ EXT 2) yang membuat pengaturan fungsi sel kondrosit dan differensiasi lempeng pertumbuhan tulang terganggu, sehingga menyebabkan eksostosis dengan arah tumbuh menjauhi epifisis.^(4,6-9)

EHG seringkali asimtomatik dengan keluhan kebanyakan penderita adalah benjolan tubuh yang dirasa kurang estetik.⁽¹⁰⁻¹³⁾ Gejala klinis berupa rasa nyeri dapat timbul jika pertumbuhan tulang tidak terkendali dan menekan saraf atau pembuluh darah disekitarnya.^(12,14-16,17) Hal ini biasanya didapatkan pada transformasi maligna osteokondroma menjadi kondrosarkoma. ^(18,19) Pemeriksaan penunjang radiologi yang biasanya digunakan untuk mendeteksi penyakit ini adalah radiografi polos, CT scan dan MRI, namun pada kasus sederhana, pemeriksaan radiografi saja sudah cukup untuk menegakkan diagnosa EHG.^(13,20)

Tujuan pembuatan laporan kasus ini untuk memaparkan proses penegakkan diagnosis EHG di Indonesia dengan hanya menggunakan pemeriksaan radiografi polos saja.

DESKRIPSI KASUS

Seorang anak laki-laki berusia 14 tahun dirujuk ke poliklinik rumah sakit dengan keluhan teraba benjolan keras pada punggung kiri (gambar 1) dan tungkai bawah kanan (gambar 2), yang semakin membesar sejak 10 tahun yang lalu.

Melalui anamnesis, diketahui ayah pasien memiliki kelainan yang sama (EHG). Pemeriksaan fisik status generalis pasien dilaporkan dalam batas normal. Pada status lokalis regio punggung kiri dan tungkai bawah kanan, didapatkan benjolan bulat keras, yang tidak bergerak, dan tidak nyeri, dengan kulit sekitarnya terlihat utuh, tanpa tanda

kemerahan. Rentang gerak sendi (*Range of Motion = ROM*) aktif maupun pasif pada bahu kiri, lutut, dan pergelangan kaki baik dan tidak nyeri. Pemeriksaan radiografi polos bahu kiri dan tungkai bawah kanan proyeksi anteroposterior (AP) dan lateral (L), menunjukkan adanya beberapa osteokondroma pada tulang skapula kiri dan tibia-fibula kanan.



Gambar 1. Foto punggung belakang, tampak penonjolan pada area skapula kiri



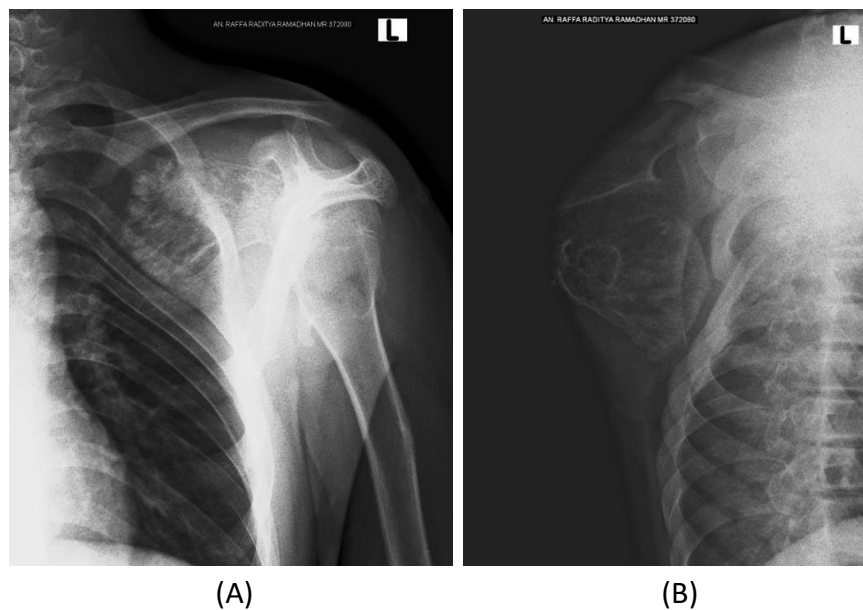
Gambar 2. Foto tungkai bawah kanan belakang, tampak penonjolan.

Dilakukan konsultasi psikologis serta monitoring pada pasien ini karena keluhan saat ini hanya berupa benjolan yang dirasa mengganggu secara estetik sehingga prosedur pembedahan disarankan oleh dokter untuk tujuan estetik, namun ditolak oleh keluarga.

HASIL

Pada pemeriksaan radiografi polos bahu kiri (gambar 3) dan tungkai bawah kanan (gambar 4) proyeksi AP dan lateral, tampak gambaran eksostosis pada tulang skapula kiri, proksimal tibia - fibula kanan, dan distal tibia kanan yang berasal dari metafisis, Lesi digambarkan berupa massa besar yang melebar dengan dasar yang lebih lebar dibandingkan kedalamannya, berkorteks baik dengan ketebalan *cartilage cap* kurang dari 1,5 cm, tampak sebagian area yang mengapur menyerupai kembang kol yang tumbuh menjauhi epifisis.

Secara radiografi saat ini tidak ditemukan tanda transformasi maligna berupa gambaran litik lusensi, destruksi, maupun kalsifikasi pada soft tissue di sekitar lesi, sehingga pemeriksaan lanjutan berupa CT scan dan MRI tidak dilakukan.



Gambar 3. Radiografi bahu kiri proyeksi AP (A) dan lateral (B) menunjukkan eksostosis bentuk *sessile* pada tulang skapula kiri.



Gambar 4. Pemeriksaan radiografi tungkai bawah proyeksi AP dan Lateral menunjukkan eksostosis bentuk sessile pada tibia – fibula kanan.

DISKUSI

EHG merupakan penyakit genetik langka yang diwariskan, terutama dari pihak ayah.⁽¹⁴⁾ Lesi ditandai oleh pertumbuhan banyak osteokondroma di berbagai lokasi tulang. Berdasarkan anamnesis termasuk riwayat keluarga dan pemeriksaan fisik status lokalis pada punggung kiri dan tungkai bawah kanan, kecurigaan yang mengarah pada diagnosa EHG ditegakkan. Hal ini sesuai dengan penelitian Bander S Alrashedan, yang melaporkan keluhan utama penderita EHG berupa benjolan keras pada tulang skapula dan Madoki. A, et al yang melaporkan insiden langka EHG pada anak yang diturunkan secara genetik.^{(1,13).}

Cheryl, O Dubose menyebutkan berbagai modalitas yang dapat digunakan untuk mendiagnosa EHG, diantaranya adalah radiografi polos, CT scan, dan MRI, dengan pemeriksaan radiografi polos menjadi alat penunjang utama.^(13,20) Hal ini dikarenakan kemampuan alat untuk mendeteksi kelainan eksostosis cukup mumpuni, selain itu alat radiografi polos banyak tersedia di berbagai tipe rumah sakit dengan harga yang relatif terjangkau.⁽³⁾ CT scan dan MRI digunakan untuk mengkonfirmasi kecurigaan

tansformasi maligna yang terlihat pada pemeriksaan radiografi polos serta mengevaluasi area yang tidak terjangkau oleh pemeriksaan radiografi biasa seperti pada tulang rusuk dan cranium serta mengevaluasi komplikasi MHE, terutama jika ada kecurigaan yang mengarah pada transformasi maligna.⁽³⁾

Pemeriksaan radiografi dapat membedakan 2 jenis osteokondroma, yaitu *sessile* dan *pedunculata*. Lesi *sessile* memiliki dasar yang lebih lebar dibandingkan kedalamannya, sedangkan *pedunculata* memiliki tangkai ramping yang berujung bulat, dengan arah tumbuh keduanya tampak menjauhi epifisis. Lesi *sessile* lebih sering ditemukan dengan gambaran struktur metafisis yang melebar atau deformitas berbentuk “terompet”.^(3,14,21)

Pada kasus ini, secara radiografi didapatkan gambaran osteokondroma tipe *sessile* di berbagai lokasi tulang, yaitu skapula dan tibia-fibula, sehingga diagnosa EHG dapat ditegakkan. Saat ini tidak ditemukan gambaran yang mengarah pada suatu transformasi maligna, sehingga pemeriksaan lanjutan berupa CT scan dan MRI tidak dilakukan.^(1-3,13,14)

Kualitas hidup pasien saat ini baik, tidak ada keterbatasan fisik dalam beraktifitas maupun rasa nyeri yang mengganggu, namun karena rasa rendah diri yang ditimbulkan dari benjolan yang dirasa kurang estetik, maka pada pasien ini hanya diberikan edukasi dan monitoring.

KESIMPULAN

EHG merupakan kelainan genetik tulang langka yang diwariskan, ditandai dengan adanya pembentukan osteokondroma di beberapa lokasi tulang. Kondisi ini dapat menurunkan kualitas hidup penderita baik dari segi fisik maupun psikis. Laporan kasus ini menjelaskan bahwa pemeriksaan radiografi polos dapat mendiagnosa EHG secara akurat, dengan menitik beratkan pada gambaran khas osteokondroma secara radiografi, dan menyingkirkan kemungkinan adanya transformasi maligna melalui eksklusi beberapa tanda transformasi maligna secara radiografi sehingga manajemen terapi yang efektif dapat segera dilakukan.

Konflik kepentingan

Tidak ada konflik kepentingan.

DAFTAR PUSTAKA

1. Madoki A, Tuerlinckx C, Rausin G, Guiraud K, Docquier PL. Lower limb deformities and limb length discrepancies in hereditary multiple exostoses. *Acta Orthop Belg.* 2022;88(1):198–205. doi: 10.52628/88.1.25
2. de Stadler JL, Kruger N, Singh S, Banderker E, Dix-Peek S, Pillay K. Malignant transformation in an 11-year-old child with multiple hereditary exostosis. *South African Orthopaedic Journal.* 2021;20(3):183a–183e. doi:10.17159/2309-8309/2021/v20n3a8
3. Bowman SR, White EA, Tomasian A, Gross JS, Patel DB, Matcuk GR. Multiple Hereditary Exostoses : Genetics, Multimodality Imaging Features, Complications, Differential Diagnosis, and Treatment. *Contemporary Diagnostic Radiology.* 2019;42(23). doi:10.1097/01.CDR.0000604028.03650.bf
4. Wells M, Birchard Z. A 40-Year-Old Male Presenting with Hereditary Multiple Exostosis: Management and Considerations. *Case Rep Orthop.* 2019;2019:1–4. doi:10.1155/2019/4793043
5. Niasse M, Sy Kane B, Condé K, Sarr L, Diouf C, Diallo S, et al. Multiple Exostosis Disease. *J Rare Dis Res Treat.* 2019;4(2): 28-33. doi:10.29245/2572-9411/2019/2.1182.
6. Pacifici M. The pathogenic roles of heparan sulfate deficiency in hereditary multiple exostoses. Vols. 71–72, *Matrix Biology.* Elsevier B.V.; 2018. p. 28–39. doi: 10.1016/j.matbio.2017.12.011
7. Chilvers R, Gallagher JA, Jeffery N, Bond AP. An unusual example of hereditary multiple exostoses: a case report and review of the literature. *BMC Musculoskelet Disord.* 2021;22(1). doi: 10.1186/s12891-021-03967-6
8. Bukowska-Olech E, Trzebiatowska W, Czech W, Drzymała O, Frąk P, Klarowski F, et al. Hereditary Multiple Exostoses—A Review of the Molecular Background, Diagnostics, and Potential Therapeutic Strategies. Vol. 12, *Frontiers in Genetics.* Frontiers Media S.A.; 2021. doi: 10.3389/fgene.2021.759129.
9. Long X, Li Z, Huang Y, Zhang L, Lv W, Teng Y, et al. Identification of pathogenic mutations in 6 Chinese families with multiple exostoses by whole-exome sequencing and multiplex

- ligation-dependent probe amplification Case series. *Medicine (United States)*. 2019;98(20). doi: 10.1097/MD.00000000000015692
10. Ayu O, Iqbal M. Hereditary Multiple Exostoses (HME) with Peroneal Nerve Compression: A Case Report. *Int J Med Phys Clin Eng Radiat Oncol*. 2023;12(02):51–7. doi: 10.4236/ijmpcero.2023.122006
 11. Sajid S, Yousaf A, Nabi U, Shahbaz A, Amin U. Sarcomatous Transformation of Recurrent Scapular Osteochondroma in a Patient with the Hereditary Multiple Osteochondromas: A Case Report and Literature Review. *Cureus*. 2019. doi: 10.7759/cureus.6308
 12. Alrashedan BS, Chowdhary SK, Mahmoud J, Hamza OM. Symptomatic Osteochondroma in the Ventral Aspect of the Scapula in a Child with Hereditary Multiple Exostoses. *J Musculoskelet Surg Res*. 2019;3(4):370–3. doi: 10.4103/jmsr.jmsr_68_19.
 13. Tepelenis K, Papathanakos G, Kitsouli A, Troupis T, Barbouti A, Vlachos K, et al. Osteochondromas: An updated review of epidemiology, pathogenesis, clinical presentation, radiological features and treatment options. *In Vivo (Brooklyn)*. 2021;35(2):681–91. doi: 10.21873/invivo.12308
 14. D’ariento A, Andreani L, Sacchetti F, Colangeli S, Capanna R. Hereditary multiple exostoses: Current insights. *Orthop Res Rev*. 2019;11:199–211. doi: 10.2147/ORR.S183979
 15. Alshayhan FA, Alahaidib A, Alsowaigh M, Alahaideb A. Bilateral scapular osteochondroma in Multiple Hereditary Exostosis patient presented with bilateral shoulder pain treated with arthroscopic and open excision: Case report. *Ann Med Surg*. 2021;67. doi: 10.1016/j.amsu.2021.102481
 16. Matthewson G, Singh M, Thompson S. Large Osteochondroma of the Scapula in a 2-Year-Old. *J Pediatr Surg Case Rep*. 2019;42:12–6. doi:/10.1016/j.epsc.2018.12.010
 17. Kim S, Lee CH, Choi SY, Kim MK, Jung ST. A Genotype-Phenotype Study of Multiple Hereditary Exostoses in Forty-Three Patients. *J Clin Med*. 2022;11(13). Doi: 10.3390/jcm11133703
 18. Kitoko RA. Bilateral Scapular Osteochondromas in a Congolese Adolescent with Hereditary Multiple Exostosis: Case Report and Review of the Literature. *Orthop Res Online J*. 2020;6(5). doi: 10.31031/OPROJ.2020.06.000650

19. Rupp M, Harges J, Raschke MJ, Skwara A. Bilateral scapulothoracic osteochondromas in a patient with hereditary multiple exostosis: A case report and review of the literature. *Orthop Rev (Pavia)*. 2016;8(3):85–8. doi:10.4081/or.2016.6501
20. DuBose C. Multiple Hereditary Exostoses. *Radiol Technol*. 2016;87. PMID: 26721841

STUDI KASUS: OSTEOCHONDROMA SCAPULA DAN TIBIA FIBULA PADA REMAJA USIA 14 TAHUN

By Tandy Chintya Tanaji

STUDI KASUS: OSTEochondroma SCAPULA DAN TIBIA FIBULA PADA REMAJA USIA 14 TAHUN

Multiple Hereditary Exostoses Osteochondroma of the Scapula and Tibia Fibula in a 14-year-old: A Case Report

Tandy Chintya Tanaji^{1*}, Firdha Leonita, MD², Partogi Napitupulu¹, Astien¹, Revalita Wahab¹, Mulia Rahmansyah¹, Gupita Nareswari¹

¹Departement Radiologi Fakultas Kedokteran Universitas Trisakti

²Sukamakmur Public Health Center

tandy.chintya@trisakti.ac.id

Abstract

Multiple Hereditary Exostoses (MHE) is an autosomal dominant inherited genetic condition characterized by multiple exostoses (or osteochondromas). Genetic analysis had identified a certain type of mutated Exostosin genes, can potentially cause exostoses. A 14 years old boy referred to our hospital with a chronic hard palpable lump on his left back and right lower limb in the past 10 years, and was gradually increased in size. Laboratory test which consists of complete blood count, urinalysis, and renal function test were normal. A radiographic examination of the related skeleton demonstrated multiple osteochondromas of scapula and tibia fibula. As a consequence of mutations in the Exostosin 1 and Exostosin 2 genes, chondrocytes exhibiting shortened Heparan Sulfate chains are present in this region. In the later stages, these cells develop exostoses. Multiple Hereditary Exostoses may involve different bone locations and could be diagnosed using various medical imaging modalities, however plain radiography x-ray was already sufficient enough to conclude the abnormality. Sessile lesions were much more common than pedunculated in Multiple Hereditary Exostoses, however Sessile lesions bear a higher risk of malignant transformation into chondrosarcoma. Upon early detection, the prognosis for patients who have chondrosarcoma was favorable. Multiple Hereditary Exostoses is a rare bone disorder marked by the development of non-cancerous tumors near the growth plates of bones. This condition can greatly affect an individual's quality of life, resulting in restricted mobility, skeletal abnormalities, ongoing pain, inhibited growth, and the risk of the exostoses becoming malignant.

Key words: Multiple Hereditary Exostoses; Scapula; Tibia; Fibula

Abstrak

Multiple Hereditary Exostoses (MHE) adalah kondisi genetik yang diwarisi secara autosomal dominan, ditandai dengan adanya eksostosis atau osteokondroma multiple. Analisis genetik telah mengidentifikasi adanya jenis mutasi tertentu pada gen Exostosin yang berpotensi menyebabkan eksostosis. Seorang anak laki-laki berusia 14 tahun datang ke rumah sakit dengan keluhan teraba benjolan keras di punggung kiri dan tungkai bawah kanan yang semakin membesar sejak 10 tahun yang lalu.

Pemeriksaan laboratorium, berupa hitung darah lengkap, urinalisa, dan fungsi ginjal, terpantau dalam batas normal dan pemeriksaan radiografi pada tulang yang terlibat menunjukkan adanya gambaran osteokondroma multipel pada tulang skapula dan tibia fibula kanan. Akibat mutasi pada gen Exostosin 1 dan Exostosin 2, kondrosit dengan rantai Heparan Sulfat yang lebih pendek ditemukan di area lempeng pertumbuhan tulang, dan pada tahap akhir perkembangan lempeng, sel-sel tersebut berkembang menjadi eksostosis. *MHE* dapat tumbuh di lokasi tulang yang berbeda dan dapat terdiagnosis secara akurat oleh berbagai modalitas pencitraan medis, namun pemeriksaan sederhana berupa radiografi sudah dapat menegakkan diagnosis ini. *MHE* dapat berbentuk sessile dan pedunkulata, dengan insiden lesi sessile ditemukan lebih banyak dibandingkan pedunkulata. Lesi sessile memiliki resiko lebih tinggi untuk mengalami transformasi maligna menjadi kondrosarkoma. Dengan deteksi dini, prognosis kondrosarkoma cukup baik. *MHE* adalah kelainan tulang langka yang ditandai dengan perkembangan tumor non-kanker di dekat lempeng pertumbuhan tulang. Kondisi ini dapat sangat mempengaruhi kualitas hidup individu, menyebabkan mobilitas terbatas, kelainan kerangka, nyeri berkelanjutan, hambatan pertumbuhan, serta risiko eksostosis menjadi ganas.

Kata kunci: Eksostosis Hereditas Ganda; Scapula; Tibia; Fibula

PENDAHULUAN

Multiple Hereditary Exostoses (MHE) atau *Multiple Hereditary Osteokondromas (MHO)* adalah kondisi genetik yang diwariskan secara autosomal dominan, dan ditandai dengan adanya eksostosis multipel (atau osteokondroma). Pemeriksaan genetik menemukan adanya mutasi spesifik pada gen Exostosin (EXT 1 dan EXT 2), yang menyebabkan munculnya kondrosit dengan rantai Heparan Sulfat (HS) yang lebih pendek di daerah ini serta kelainan pengaturan fungsi sel kondrosit dan diferensiasi lempeng pertumbuhan tulang, yang dapat menyebabkan perkembangan eksostosis (osteokondroma)⁽¹⁻⁵⁾. Bagian luar dari osteokondroma dilapisi oleh tulang rawan yang berasal dari lempeng pertumbuhan epifisis yang sama. Pertumbuhan eksostosis tulang ini muncul dari metafisis, namun, lesi eksostosis yang lebih besar dapat meluas ke area sekitar diafisis atau epifisis sekitar lesi serta cenderung tumbuh menjauhi epifisis yang berdekatan dengan lesi^(6,7).

Osteokondroma mencakup sekitar 20-50% dari semua jenis tumor tulang jinak, dan sekitar 10% dari berbagai jenis pertumbuhan tulang abnormal lainnya. Osteokondroma biasanya muncul sebagai lesi soliter, hanya sekitar 10% dari individu dapat terkena varian multipel yang berhubungan dengan *MHE*⁷⁻¹¹. Penelitian terbaru menunjukkan bahwa rasio resiko terkena berdasarkan jenis kelamin hampir sama; namun, pria cenderung

menunjukkan fenotipe yang lebih menonjol untuk dapat terkena kelainan ini, hal ini mungkin terkait dikarenakan berbagai faktor seperti penutupan fisial yang tertunda atau variasi kadar hormon ^(1,10,12-14).

Penyakit ini memiliki peluang 50% untuk diturunkan. Penelitian menunjukkan bahwa sekitar 62-90% individu dengan *MHE* memiliki riwayat keluarga dengan kondisi yang sama. Di antara individu pembawa gen eksostosis, 95-100% menunjukkan gejala klinis, yang berarti hampir semua individu pembawa gen ini menunjukkan gejala klinis *MHE* ⁽¹²⁻¹⁵⁾.

Rata-rata usia penderita *MHE* adalah 3 tahun, meskipun begitu kelainan ini dapat terjadi kapan saja mulai dari lahir hingga 12 tahun. Seiring bertambahnya usia anak, eksostosis membesar, menjadi terlihat, dan menyebabkan berbagai gejala klinis. Sekitar 75% dari mereka yang terkena menunjukkan kelainan berupa penonjolan tulang yang terlihat ^(1,8,9,12,16).

MHE dapat muncul pada tulang yang berkembang melalui osifikasi endokondral, terutama pada tulang panjang. Kasus eksostosis umumnya mengenai distal femur (70%), proksimal tibia (71%), dan fibula (27%). Selain itu, lesi juga dapat mengenai humerus (50%) dan tulang ulna dan radius (30%). Area lain yang kurang sering terkena diantaranya termasuk tulang-tulang tangan, rusuk, skapula, vertebra, dan panggul ^(7,16-19).

Komplikasi paling berbahaya adalah transformasi maligna (keganasan), hal ini dapat terjadi pada 2-5% kasus. Jenis keganasan tersering dari *MHE* pada 90% kasus adalah kondrosarkoma. Tanda-tanda adanya transformasi maligna yang bisa diprediksi mencakup pola pertumbuhan eksostosis berlebih, serta ditemukan adanya peradangan lokal, dan penebalan kapus tulang rawan yang melebihi 2 cm pada orang dewasa atau 3 cm pada anak-anak. Tulang panggul dan daerah skapula lebih rentan terhadap transformasi ini ^(2,10,11,17,19,20).

Angka kejadian *MHE* pada anak – anak tergolong cukup langka dengan insiden sekitar 1:50.000; dan kelainan ini tetap merupakan suatu kondisi muskuloskeletal yang paling

sering diwariskan ⁽¹⁻⁵⁾. Karena angka kejadian kasus ini langka, maka topik ini menjadi menarik untuk dibahas. Tujuan pembuatan laporan kasus ini adalah untuk mengkonfirmasi penegakkan diagnosis MHE pada pasien. Saat ini pemeriksaan radiografi polos berfungsi sebagai alat diagnostik utama karena ke efektifannya dalam mendeskripsikan kelainan tulang yang terlihat, dengan fasilitas dan harga pemeriksaan yang cukup terjangkau masyarakat luas.⁽³⁾

7 **DESKRIPSI KASUS**

Seorang anak laki-laki berusia 14 tahun dirujuk ke rumah sakit dengan keluhan teraba benjolan keras di punggung kiri dan tungkai bawah kanan yang semakin membesar sejak 10 tahun yang lalu.

Melalui anamnesa, didapatkan riwayat keluarga, yaitu ayahnya dengan keluhan kelainan yang sama. Pemeriksaan fisik, berupa tanda vital dan status generalis pasien masih tepantau dalam batas normal, tidak ada keluhan nyeri maupun gangguan neurovaskuler. Pada status lokalis di regio punggung kiri dan tungkai bawah kanan didapatkan adanya benjolan yang keras, tidak bergerak, berbentuk bulat, dan tidak nyeri. Kulit di area tersebut tetap utuh, tanpa tanda kemerahan ataupun pelebaran pembuluh vena.

Range Of Motion (ROM) atau rentang gerak dari punggung kiri dan sendi lutut normal serta tidak menyebabkan nyeri pada saat digerakkan. ROM sendi pergelangan kaki pasien tidak menunjukkan kesulitan dalam dorsofleksi dan tidak menunjukkan tanda "*drop foot*". Tidak ada nyeri pada gerakan varus dan valgus, dan hasil pengujian sekunder negatif.

Hasil pemeriksaan laboratorium yang mencakup hitung darah lengkap, urinalisis, serta pemeriksaan fungsi ginjal masih dalam batas normal. Pemeriksaan penunjang berupa radiografi polos pada kerangka tulang menunjukkan adanya osteokondroma multipel pada tulang skapula dan tibia fibula kanan.

HASIL

Dari hasil anamnesis, didapatkan keluhan adanya penonjolan tulang pada punggung kiri dan tungkai bawah kanan pasien dengan riwayat keluarga (ayah) positif pernah memiliki

kelainan yang sama. Dari hasil pemeriksaan penunjang radiografi di regio skapula dan cruris kanan, didapatkan adanya penonjolan tulang dekat lempeng pertumbuhan yang tumbuh menjauhi epifisis (osteokondroma) pada tulang skapula kiri, proksimal tibia kanan, proksimal fibula kanan, dan distal tibia kanan. Saat ini tidak ditemukan adanya penebalan *cartilage cap*, lusensi baru, maupun tanda destruksi tulang yang mencurigakan suatu transformasi maligna. (Gambar 1,2).

DISKUSI

Dari hasil anamnesis pasien anak usia 14 tahun, dengan keluhan teraba benjolan keras yang tidak nyeri di area skapula dan tungkai bawah kanan, serta riwayat keluarga dengan kelainan yang sama ditambah dengan hasil pemeriksaan fisik status lokalis di regio punggung kiri dan tungkai bawah kanan berupa benjolan yang keras, tidak bergerak, berbentuk bulat, dan tidak nyeri dengan gambaran kulit yang masih utuh, tidak tampak kemerahan, kecurigaan yang mengarah pada suatu diagnosa *MHE* dapat ditegakkan. Hal ini sesuai dengan beberapa kepustakaan yang menyatakan bahwa rata-rata usia penderita *MHE* adalah anak – anak dan bisa terjadi kapan saja, dari sejak lahir hingga usia 12 tahun, yang dapat membesar seiring dengan bertambahnya usia dan menunjukkan kelainan khas berupa penonjolan tulang, dengan peranan faktor genetik yang kuat, sehingga selain karena insiden kasus *MHE* yang cukup langka, hal ini menggelitik penulis untuk membuat laporan mengenai kasus ini.^(1,8,9,12,13,14,15,16)

Berdasarkan kepustakaan, modalitas utama yang dapat digunakan untuk mengevaluasi kelainan *MHE* adalah pemeriksaan penunjang radiografi. Hal ini dikarenakan ketersediaan alat tersebut yang relatif banyak di berbagai pusat kesehatan, biaya pemeriksaan yang cukup terjangkau, serta kemampuan alat tersebut mendeteksi kelainan penonjolan tulang berupa osteochondroma yang cukup baik dan mumpuni.⁽³⁾

Terdapat 2 jenis osteokondroma berdasarkan karakteristik morfologinya, yaitu sessile dan pedunculata. Lesi tipe sessile memiliki dasar yang lebih lebar dibandingkan kedalamannya (lihat Gambar 4). Sebaliknya, lesi pedunculata memiliki tangkai ramping yang berujung bulat dan menjauh dari garis sendi (lihat Gambar 5). Secara insiden, lesi sessile lebih sering ditemukan dibandingkan lesi pedunculata, dan sering dikaitkan dengan pelebaran metafisis atau deformitas berbentuk “terompet”. Selain itu, lesi sessile

memiliki kemungkinan lebih tinggi untuk mengalami transformasi ganas menjadi kondrosarkoma^(3,14,21)

Kondrosarkoma adalah konversi ganas lapisan tulang rawan, dengan insiden sekitar 3% selama penderita hidup. Terapi utama kasus osteokondroma adalah pembedahan, yang melibatkan pengangkatan tumor secara menyeluruh. Pada kasus konversi ganas, penyebaran metastasis relatif jarang dan biasanya hanya terjadi pada stadium lanjut, dengan organ paru-paru menjadi lokasi metastasis yang paling sering. Beberapa karakteristik transformasi ganas yang diidentifikasi dapat diingat secara efektif menggunakan mnemonik “*GLAD PAST*” yaitu: Pertumbuhan lesi berlanjut bahkan saat lempeng pertumbuhan telah menutup (*Growth after skeletal maturity*), area radiolusen baru (*Lucency*), peningkatan aktivitas skintigrafi (*Additional scintigraphic activity*), destruksi tulang kortikal (*Destruction*), nyeri yang terjadi setelah pubertas (*Pain after puberty*), adanya massa pada jaringan lunak di sekitar lesi (*Soft tissue mass*), dan penutup kaput tulang rawan (*Thickened cartilage cap*) yang menebal lebih dari 1,5 cm. Di antara ini, indikator yang paling dapat diandalkan yang dinilai melalui pencitraan adalah ketebalan penutup tulang rawan, yang dapat dievaluasi secara optimal menggunakan MRI. Tulang pipih pelvis dan skapula adalah area yang paling sering terkena transformasi ganas^(1-3,13).

Pada kasus ini didapatkan osteokondroma tipe sessile pada skapula kanan, proksimal tibia kanan, proksimal fibula kanan, dan distal tibia kanan dan pada karakteristik radiografi tidak didapatkan gambaran yang mencurigakan suatu proses maligna, sehingga pemeriksaan advanced atau lanjutan berupa *Computed Tomography (CT)* dan *Magnetic Resonance Imaging (MRI) scan* saat ini tidak dilakukan.^(3,14)

KESIMPULAN

MHE adalah kelainan tulang yang cukup langka, ditandai dengan pembentukan tumor jinak di dekat lempeng pertumbuhan tulang. Kondisi ini dapat secara signifikan menurunkan kualitas hidup individu yang terkena dampak karena keterbatasan gerak, kelainan pada tulang, nyeri yang persisten, keterlambatan pertumbuhan, serta potensi transformasi maligna. Sementara penelitian tentang pengobatan kausal yang mungkin

masih dialami, opsi pengobatan yang tersedia saat ini masih terbatas pada eksisi bedah untuk tumor yang paling simptomatik, koreksi malformasi tulang, dan intervensi manajemen nyeri. Meskipun teknik pengobatan masih terbatas, diagnosis yang akurat — yang hanya dapat dicapai melalui teknik molekuler — sangat penting untuk manajemen pasien yang efektif. Mengingat keterlibatan tulang pada *MHE*, pasien biasanya menunjukkan beberapa deformitas yang telah terdokumentasi dengan baik yang dapat diidentifikasi melalui pencitraan radiografi.

Konflik kepentingan

Para penulis melaporkan ¹³ bahwa tidak ada konflik kepentingan yang terkait dengan publikasi makalah ini.

¹⁴ Ucapan Terima kasih

Terima kasih penulis ucapkan untuk pembimbing dan rekan dokter yang telah memberikan kontribusi hingga terselesaikan laporan kasus ini.

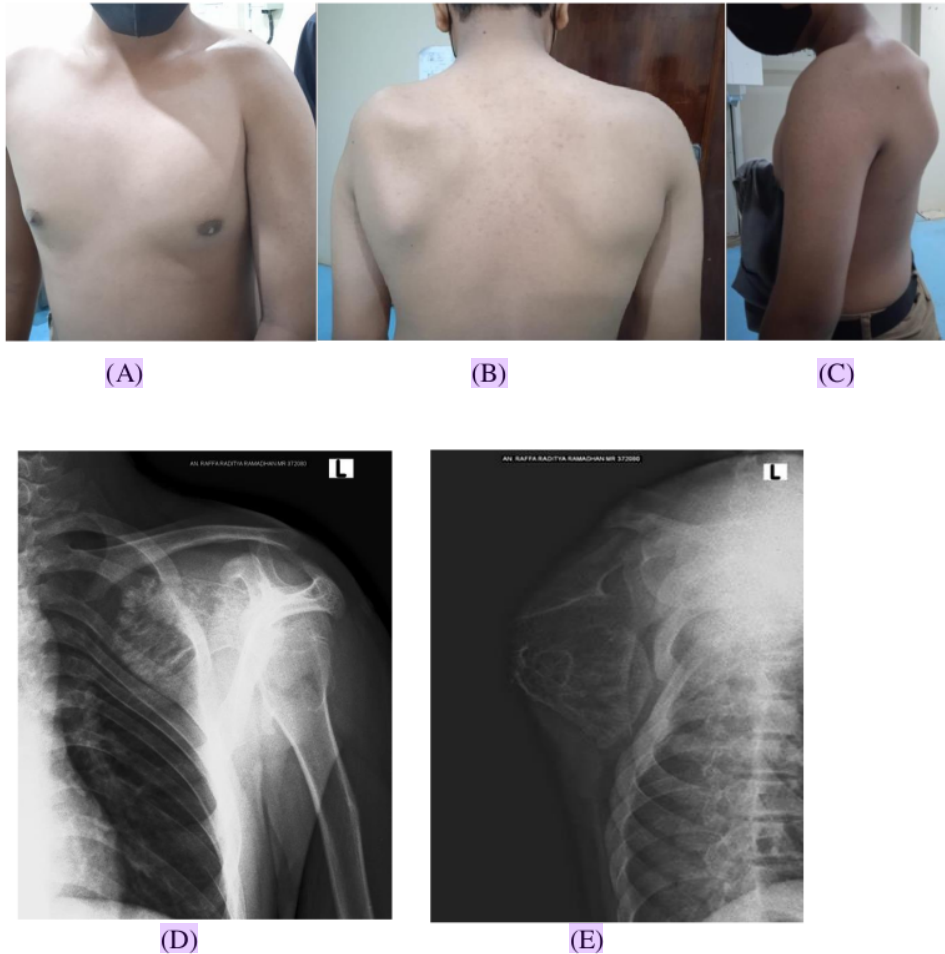
DAFTAR PUSTAKA

1. Madoki A, Tuerlinckx C, Rausin G, Guiraud K, Docquier PL. Lower limb deformities and limb length discrepancies in hereditary multiple exostoses. *Acta Orthop Belg.* 2022;88(1).
2. de Stadler JL, Kruger N, Singh S, Banderker E, Dix-Peek S, Pillay K. Malignant transformation in an 11-year-old child with multiple hereditary exostosis. *South African Orthopaedic Journal.* 2021;20(3).
3. Bowman SR, White EA, Tomasian A, Gross JS, Patel DB, Matcuk GR. Multiple Hereditary Exostoses: Genetics, Multimodality Imaging Features, Complications, Differential Diagnosis, and Treatment. *Contemporary Diagnostic Radiology.* 2019;42(23).
4. Wells M, Birchard Z. A 40-Year-Old Male Presenting with Hereditary Multiple Exostosis: Management and Considerations. *Case Rep Orthop.* 2019;2019.
5. Pacifici M. The pathogenic roles of heparan sulfate deficiency in hereditary multiple exostoses. Vols. 71–72, *Matrix Biology.* 2018.
6. Chilvers R, Gallagher JA, Jeffery N, Bond AP. An unusual example of hereditary multiple exostoses: a case report and review of the literature. *BMC Musculoskelet Disord.* 2021;22(1).
7. Bukowska-Olech E, Trzebiatowska W, Czech W, Drzymała O, Frąk P, Klarowski F, et al. Hereditary Multiple Exostoses—A Review of the Molecular Background, Diagnostics, and Potential Therapeutic Strategies. Vol. 12, *Frontiers in Genetics.* 2021.
8. Ayu O, Iqbal M. Hereditary Multiple Exostoses (HME) with Peroneal Nerve Compression: A Case Report. *Int J Med Phys Clin Eng Radiat Oncol.* 2023;12(02).
9. Sasaki U, Tamaki M, Tomita T, Okada S. Total Knee Arthroplasty With Patient-Specific Instrumentation to Correct Severe Valgus Deformity in a Patient With Hereditary Multiple Exostoses. Vol. 16, *Arthroplasty Today.* 2022.

10. Sajid S, Yousaf A, Nabi U, Shahbaz A, Amin U. Sarcomatous Transformation of Recurrent Scapular Osteochondroma in a Patient with the Hereditary Multiple Osteochondromas: A Case Report and Literature Review. *Cureus*. 2019;
11. Alshayhan FA, Alahaidib A, Alsowaigh M, Alahaideb A. Bilateral scapular osteochondroma in Multiple Hereditary Exostosis patient presented with bilateral shoulder pain treated with arthroscopic and open excision: Case report. *Annals of Medicine and Surgery*. 2021;67.
12. Long X, Li Z, Huang Y, Zhang L, Lv W, Teng Y, et al. Identification of pathogenic mutations in 6 Chinese families with multiple exostoses by whole-exome sequencing and multiplex ligation-dependent probe amplification Case series. *Medicine (United States)*. 2019;98(20).
13. Alrashedan BS, Chowdhary SK, Mahmoud J, Hamza OM. Symptomatic Osteochondroma in the Ventral Aspect of the Scapula in a Child with Hereditary Multiple Exostoses. *Journal of Musculoskeletal Surgery and Research*. 2019;3(4).
14. DuBose CO. Multiple hereditary exostoses. *Radiol Technol*. 2016;87(3).
15. D'ariento A, Andreani L, Sacchetti F, Colangeli S, Capanna R. Hereditary multiple exostoses: Current insights. *Orthop Res Rev*. 2019;11.
16. Kim S, Lee CH, Choi SY, Kim MK, Jung ST. A Genotype-Phenotype Study of Multiple Hereditary Exostoses in Forty-Three Patients. *J Clin Med*. 2022;11(13).
17. Matthewson G, Singh M, Thompson S. Large Osteochondroma of the Scapula in a 2-Year-Old. *J Pediatr Surg Case Rep*. 2019;42.
18. Kitoko RA. Bilateral Scapular Osteochondromas in a Congolese Adolescent with Hereditary Multiple Exostosis: Case Report and Review of the Literature. *Orthopedic Research Online Journal*. 2020;6(5).
19. Rupp M, Hades J, Raschke MJ, Skwara A. Bilateral scapulothoracic osteochondromas in a patient with hereditary multiple exostosis: A case report and review of the literature. *Orthop Rev (Pavia)*. 2016;8(3).
20. Niasse M, Kane B, Condé K, Touré S, Sarr L, Diouf C, et al. Multiple Exostosis Disease. *J Rare Dis Res Treat*. 2019;4(2).
21. Tepelenis K, Papathanakos G, Kitsouli A, Troupis T, Barbouti A, Vlachos K, et al. Osteochondromas: An updated review of epidemiology, pathogenesis, clinical presentation, radiological features and treatment options. *In Vivo (Brooklyn)*. 2021;35(2).

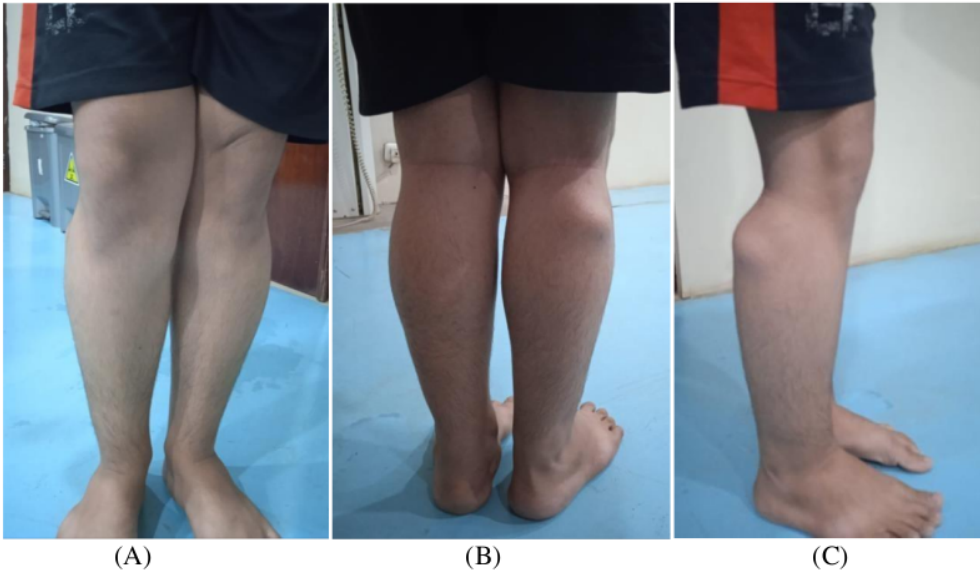
Lampiran

Gambar 1. Gambaran fisik laki-laki berusia 14 tahun dengan penonjolan (*MHE*) di punggung kiri. (A) Tampak depan, (B) Tampak belakang, (C) Tampak samping menunjukkan tonjolan tulang lokal dan fiksasi pada punggung kiri. (D) radiografi Anteroposterior dan (E) lateral menunjukkan eksostosis berupa massa besar, berkorteks baik tipis, dengan area yang mengapur menyerupai kembang kol pada skapula kiri. Tidak terdapat adanya tanda arthritis maupun transformasi maligna pada pemeriksaan radiografi saat ini.



Gambar 2. MHE di tungkai bawah kanan (A) Tampak depan, (B) Tampak belakang, (C) Tampak samping menunjukkan tonjolan tulang lokal pada tungkai bawah kanan. (D) Pemeriksaan radiografi cruris Anterior Posterior (AP) dan Lateral (L) menunjukkan eksostosis yang melebar, osteokondroma bentuk sessile pada proksimal tibia kanan, proksimal fibula kanan, dan distal tibia kanan. Pada bentuk sessile, dasar osteokondroma tampak lebih lebar daripada kedalamannya. Perhatikan lokasi metafisis yang khas dengan kontinuitas kortikal dan meduler dari lesi dan tulang asli yang mendasarinya, serta

peningkatan sklerosis tulang.



Gambar 3. Osteokondroma tipe sessile



Gambar 4. Osteokondroma tipe pedunculata



STUDI KASUS: OSTEOCHONDROMA SCAPULA DAN TIBIA FIBULA PADA REMAJA USIA 14 TAHUN

ORIGINALITY REPORT

11%

SIMILARITY INDEX

PRIMARY SOURCES

1	e-journal.trisakti.ac.id Internet	80 words — 4%
2	www.coursehero.com Internet	18 words — 1%
3	www.oncology.scientexconference.com Internet	17 words — 1%
4	123dok.com Internet	16 words — 1%
5	www.frontiersin.org Internet	16 words — 1%
6	health.kompas.com Internet	12 words — 1%
7	idoc.pub Internet	12 words — 1%
8	www.mdpi.com Internet	12 words — 1%
9	Gulan Maree, Samer Rajab, Mohammad Ahmad Almahmod Alkhalil. "Symptomatic	9 words — < 1%

osteochondroma of the chest wall", Journal of Pediatric Surgery
Case Reports, 2022

Crossref

10 Venita S. Pojoh, Max F. J. Mantik, Jeanette I. Ch. Manoppo. "Hubungan Indeks Massa Tubuh dan Tercapainya Remisi pada Anak Penderita Leukemia Limfoblastik Akut", e-CliniC, 2019

Crossref

9 words — < 1%

11 Andi Mahavira, Bambang B Siswanto. "Diagnosis and Management of Marfan Syndrome", Indonesian Journal of Cardiology, 2014

Crossref

8 words — < 1%

12 Sean R. Bowman, Eric A. White, Anderanik Tomasian, Jordan S. Gross, Dakshesh B. Patel, George R. Matcuk. "Multiple Hereditary Exostoses", Contemporary Diagnostic Radiology, 2019

Crossref

8 words — < 1%

13 adoc.tips

Internet

8 words — < 1%

14 docobook.com

Internet

8 words — < 1%

15 www.scribd.com

Internet

8 words — < 1%

EXCLUDE QUOTES ON

EXCLUDE SOURCES < 8 WORDS

EXCLUDE BIBLIOGRAPHY ON

EXCLUDE MATCHES < 8 WORDS

08.26

VoLTE 4G+ 56%



Submission

Acknowledgement Kotak Masuk



Fatimah, S.Hum 12/11/2024



kepada saya



Terjemahkan ke Indonesia



Tandy Chintya Tanaji:

Thank you for submitting the manuscript, "STUDI KASUS: OSTEOCHONDROMA SCAPULA DAN TIBIA FIBULA PADA REMAJA USIA 14 TAHUN" to Jurnal Akta **Trimedika**. With the online journal management system that we are using, you will be able to track its progress through the editorial process by logging in to the journal web site:

Submission URL: <https://e-journal.trisakti.ac.id/index.php/aktatrimedika/authorDashboard/submission/21727>

Username: tandychintya

If you have any questions, please contact me. Thank you for considering this journal as a venue for your work.



08.26

VoLTE 4G+ LTE1 56%



Submission

Acknowledgement Kotak Masuk



Fatimah, S.Hum 3/12/2024



kepada saya



Terjemahkan ke Indonesia



Tandy Chintya Tanaji:

Thank you for submitting the manuscript, "STUDI KASUS: OSTEOCHONDROMA SCAPULA DAN TIBIA FIBULA PADA REMAJA USIA 14 TAHUN" to Jurnal Akta **Trimedika**. With the online journal management system that we are using, you will be able to track its progress through the editorial process by logging in to the journal web site:

Submission URL: <https://e-journal.trisakti.ac.id/index.php/aktatrimedika/authorDashboard/submission/21717>

Username: tandychintya

If you have any questions, please contact me. Thank you for considering this journal as a venue for your work.

