

Literature Review: Identifikasi dan Analisis Struktural Malformasi Tulang pada Kasus Skoliosis Kongenital

Syakira Nurfaejriya^{1*}, Karina Kusuma Putri¹, Elvira Hayu¹, Yusni Atifah¹

¹Departemen Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Padang, Sumatera Barat

Email: syakiranurfajriyaunp@gmail.com

ABSTRACT

Congenital scoliosis is a spinal abnormality caused by vertebral malformation during fetal development. This malformation is in the form of failure of formation (eg, hemivertebra) or failure of segmentation (eg, block vertebra). This article aims to identify and analyze the structure of bone malformations in congenital scoliosis based on literature studies. The methods used are literature studies and literature reviews. This is done by collecting several literatures or sources in the form of journals and theses. The results of the study indicate that genetic factors, such as mutations in the TBX6, LFNG, and FBN1 genes, as well as environmental factors such as exposure to carbon dioxide, alcohol, anticonvulsant drugs, and hypoxia during pregnancy, play a role in the etiology of congenital scoliosis. Common malformations found are hemivertebra and block vertebrae, which cause asymmetric curvature of the spine. Complications that arise include respiratory disorders, neurological disorders, and dysfunction of vital organs such as the heart and kidneys. Treatment involves a non-operative approach such as bracing or observation in mild cases, and operative intervention such as vertebral fusion in severe cases. Early identification and appropriate intervention are key to minimizing complications and improving patient quality of life. This study highlights the importance of further research into genetic factors and the development of more effective diagnostic and therapeutic technologies.

Keywords: *Congenital Scoliosis, Malformation, Hemivertebrae, Vertebra*

ABSTRAK

Skoliosis kongenital adalah kelainan tulang belakang yang disebabkan oleh malformasi vertebra selama perkembangan janin. Malformasi ini berupa kegagalan formasi (misalnya, hemivertebra) atau kegagalan segmentasi (misalnya, vertebra blok). Artikel ini bertujuan untuk mengidentifikasi dan menganalisis struktural malformasi tulang pada skoliosis kongenital berdasarkan studi literatur. Metode yang digunakan yaitu studi literatur dan tinjauan pustaka. Dilakukan dengan mengumpulkan beberapa literatur atau sumber berupa jurnal serta skripsi. Hasil studi menunjukkan bahwa faktor genetik, seperti mutasi pada gen TBX6, LFNG, dan FBN1, serta faktor lingkungan seperti paparan karbon dioksida, alkohol, obat antikonvulsan, dan hipoksia selama kehamilan, berperan dalam etiologi skoliosis kongenital. Malformasi yang umum ditemukan adalah hemivertebra dan vertebra blok, yang menyebabkan kelengkungan asimetris pada tulang belakang. Komplikasi yang muncul mencakup gangguan pernapasan, kelainan neurologis, dan disfungsi organ vital seperti jantung dan ginjal. Penanganan melibatkan pendekatan non-operatif seperti brace atau observasi pada kasus ringan, serta intervensi operatif seperti fusi vertebra pada kasus berat. Identifikasi dini dan intervensi yang tepat menjadi kunci dalam meminimalkan komplikasi dan meningkatkan kualitas hidup pasien. Kajian ini menyoroti pentingnya penelitian lebih lanjut terkait faktor genetik serta pengembangan teknologi diagnostik dan terapi yang lebih efektif.

Kata kunci: *Skoliosis Kongenital, Malformasi, Hemivertebra, Vertebra*

PENDAHULUAN

Skoliosis adalah suatu kelainan pada bentuk tulang belakang dengan kurvatura yang condong ke lateral disertai rotasi dari korpus vertebra sesuai dengan lokasi terjadinya. Kondisi ini dapat merubah postur tubuh penderitanya menjadi miring ke arah lengkungan tulang belakangnya. Skoliosis menimbulkan adaptasi dari tubuh untuk menyesuaikan perubahan anatomis yang terjadi. Adaptasi ini terutama terjadi dalam sistem kardiovaskular, respirasi, dan neurologi. Secara epidemiologi, skoliosis dapat terjadi pada semua kelompok umur, namun paling sering pada usia pertumbuhan. Populasi pasien dengan skoliosis diperkirakan 0,3-15,3%, dengan rasio perempuan berbanding laki-laki 3 : 1. Dari kasus-kasus skoliosis, 75-90% tidak diketahui penyebabnya (Rismantara and Suarjaya, 2014)

Istilah 'kongenital' digunakan karena kelainan ini ditemukan sejak lahir dan sering dikaitkan dengan adanya satu atau lebih tulang belakang yang terbentuk secara tidak teratur. Skoliosis kongenital berhubungan dengan kegagalan segmentasi (hemivertebra tidak tersegmentasi dari batang yang tidak tersegmentasi) atau kegagalan pembentukan (hemivertebra). Beberapa teori menjelaskan kelainan ini, termasuk kegagalan proses osifikasi sebagai penyebab kelainan pembentukan dan metaplasia tulang pada annulus fibrosus sebagai penyebab kegagalan segmentasi. Selain itu, notochord yang persisten juga dapat menghambat perkembangan tulang belakang (Kamila Namidya, Habibullah and Atifah, 2022). Penyebab utama skoliosis terbagi menjadi tiga kategori, yaitu kongenital (bawaan), neuromuskuler, dan idiopatik. Skoliosis kongenital biasanya disebabkan oleh kelainan bawaan pada struktur tulang belakang atau fusi tulang rusuk. Neuromuskuler terkait dengan kendali atau kekuatan otot yang lemah, sering kali sebagai akibat penyakit seperti cerebral palsy atau distrofi otot, sementara skoliosis idiopatik tidak memiliki penyebab yang jelas, namun umum terjadi pada masa anak-anak hingga remaja (Santoso and Megawati, 2012).

Kelainan tulang belakang dapat terjadi pada usia berapa pun, mulai dari kelainan kongenital hingga onset baru pada usia lanjut. Kelainan ini dapat menyebabkan dampak bagi pasien, termasuk nyeri, penurunan kemampuan melakukan aktivitas sehari-hari, dan depresi. Insidensi skoliosis kongenital belum diketahui secara pasti, tetapi diperkirakan sekitar 0,5

hingga 1 kasus per 1000 kelahiran. Angka kematian meningkat pada kasus tanpa penanganan, terutama disebabkan oleh kegagalan pernapasan, dengan temuan studi postmortem yang menunjukkan adanya paru-paru kecil dan penurunan jumlah alveoli yang signifikan (Ardiah, 2019). Penyebab pasti dari kelainan bawaan ini belum jelas, namun terdapat bukti yang menunjukkan bahwa faktor genetik mungkin berperan, terutama ketika anomali vertebra ditemukan pada saudara kandung. Selain itu, beberapa sindrom bawaan seperti CHARGE, Klippel-Feil, dan VACTERL juga berhubungan dengan skoliosis kongenital, memperkuat dugaan bahwa faktor genetik turut berkontribusi. Studi genetik juga menunjukkan bahwa mutasi pada gen *TBX6* mungkin bertanggung jawab atas 10% kasus Skoliosis Kongenital sporadis, sedangkan mutasi lain pada gen seperti *LFNG* dan *FBN1* juga terkait dengan manifestasi skoliosis kongenital (Sebaaly *et al.*, 2022).

METODE PENELITIAN

Metode yang digunakan dalam Menyusun penelitian *review* ini adalah metode studi literatur dan tinjauan pustaka. Dilakukan dengan mengumpulkan beberapa literatur atau sumber berupa jurnal serta skripsi.

HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN

Tabel 1. Perbandingan Identifikasi dan Analisis Struktural Malformasi Tulang pada Kasus Skoliosis Kongenital.

| No | Metode Penelitian | Etiologi dan Faktor Penyebab | Komplikasi Kesehatan yang Mungkin Muncul | Penanganan dan Prognosis | Sumber |
|----|--------------------------------|--|--|---|--------------------------------------|
| 1 | Metode studi literature review | Faktor genetik, gen seperti LBX1 , MATN1 , dan GPR126 berperan dalam memengaruhi risiko dan tingkat keparahan skoliosis idiopatik. Faktor lingkungan seperti postur tubuh yang buruk, beban berat | Masalah neurologis, seperti defisit fungsi saraf, kelemahan, inkontinensia, dan abnormalitas sensorik, sering ditemukan, terutama pada skoliosis kongenital dengan kelainan intraspinal. | Terapi konservatif seperti penggunaan brace dan fisioterapi sering dianjurkan untuk mencegah progresivitas kurva. Skoliosis kongenital atau yang disertai dengan kelainan neuromuskular cenderung | (Skoliosis , Anak and Sekolah, 2024) |

| | | | | | |
|---|---|---|--|--|---------------------------------|
| | | pada tas sekolah, kebiasaan tidur meringkuk, dan rendahnya konsumsi susu. | | memiliki risiko komplikasi yang lebih tinggi dan membutuhkan perawatan yang lebih kompleks. | |
| 2 | Metode <i>narrative review</i> | Faktor genetik, skoliosis kongenital sering kali dihubungkan dengan gangguan perkembangan tulang belakang selama proses embriologis, di mana somite dari mesenkim paraxial mengalami gangguan. Faktor lingkungan, Misalnya, diabetes gestasional, paparan hipoksia, atau paparan karbon monoksida dari asap rokok dapat mengganggu pembentukan somite selama kehamilan. | Kelainan struktur tulang belakang dan tulang rusuk dapat menyebabkan sindrom insufisiensi toraks, yaitu kondisi di mana kapasitas rongga dada tidak memadai untuk mendukung fungsi paru-paru normal. Mempengaruhi fungsi saraf dan meningkatkan risiko gangguan neurologis, termasuk kelemahan otot, nyeri kronis, atau bahkan disfungsi sensorik dan motorik. | | (Sebaaly <i>et al.</i> , 2022) |
| 3 | Laporan kasus yang mencakup teknik anestesi, intubasi, pemantauan, dan penanganan pascaoperasi untuk pasien dengan skoliosis thorakal dan Chiari Malformasi | Kelainan kongenital pada vertebra atau tulang belakang sejak lahir, sering disertai dengan kondisi neurologis lain seperti myelomeningocele atau spina bifida, dapat menyebabkan skoliosis. | Gangguan kardiovaskular dan respirasi, risiko cedera neurologis, kesulitan intubasi karena keterbatasan mobilisasi leher | Intubasi fiberoptik untuk mengatasi keterbatasan mobilisasi leher, anestesi epidural melalui dua kateter untuk manajemen nyeri pascaoperasi. Prognosis baik jika dilakukan monitoring ketat pascaoperasi, dengan evaluasi fungsi kardiovaskular dan respirasi yang optimal | (Rismantara and Suarjaya, 2014) |
| 4 | Tinjauan pustaka yang mencakup | Kegagalan segmentasi dan pembentukan | Gangguan pernapasan, gangguan neurologis, | Non-operatif (observasi, brace, traksi) dan operatif | (Ardiah, 2019) |

| | | | | | |
|---|--|--|---|--|------------------------------|
| | etiologi, klasifikasi, morfologi, dan manajemen skoliosis kongenital | vertebra selama perkembangan embrio. Gangguan segmentasi dan pembentukan, termasuk hemivertebra dan vertebra blok. Paparan karbon dioksida, alkohol, obat antikonvulsi (asam valproat), hipertermia, dan diabetes gestasional. | deformitas kosmetik, dan keterbatasan mobilitas | (fusi in situ, batang tumbuh, eksisi hemivertebra, dan osteotomi rekonstruktif) Prognosis tergantung pada jenis deformitas, tingkat keparahan, dan penanganan dini; deformitas segmentasi unilateral memiliki prognosis yang lebih buruk | |
| 5 | Pengembangan sistem pakar berbasis web yang memanfaatkan data pengetahuan dari pakar dalam bidang medis untuk diagnosis dan rekomendasi rehabilitasi skoliosis | Terjadi karena kelainan pembentukan tulang belakang atau tulang rusuk sejak lahir. | Tidak disebutkan secara khusus dalam artikel | Sistem menyediakan informasi skoliosis, diagnosis, dan rekomendasi perawatan melalui konsultasi pakar secara daring | (Santoso and Megawati, 2012) |
| 6 | Studi konvensional dengan 67 pasien skoliosis kongenital di Hong Kong | Varian gen TBX6, Mutasi <i>de novo</i> pada gen TBXT, faktor lingkungan | Kelengkungan tulang belakang yang semakin memburuk, rasa sakit dan ketidaknyamanan pada punggung, penurunan fungsi paru-paru akibat kelainan bentuk tulang belakang, kerusakan saraf tulang belakang yang dapat menyebabkan kelemahan, mati rasa, atau masalah kontrol usus, keseimbangan postur tubuh yang memengaruhi penampilan. | Penanganan dengan pemantauan berkala untuk kasus ringan, penggunaan penyangga untuk mencegah progresivitas kurva, koreksi bedah untuk kasus parah, termasuk fusi tulang belakang. Prognosis bervariasi tergantung pada tingkat keparahan, lokasi dan jenis malformasi tulang | (Feng <i>et al.</i> , 2021) |

| | | | | | |
|---|--|---|---|---|---------------------------------|
| | | | | belakang, faktor genetik seperti varian TBX6 dapat mempengaruhi prognosis dan resiko progresivitas kurva. | |
| 7 | Studi retrospektif terhadap 32 pasien <i>congenital scoliosis</i> (CS) dengan <i>single hemivertebra</i> (SHV) yang menjalani operasi revisi karena kegagalan operasi primer | Kegagalan operasi primer pada pasien CS dengan SHV, Progresivitas kurva skoliosis pasca operasi yang parah (43.8%), kegagalan implan (53,1%), ketidakseimbangan batang tubuh (37,5%). | Progresivitas kurva skoliosis : bertambahnya derajat kelengkungan tulang belakang secara progresif. Kegagalan implan : termasuk <i>pseudarthrosis</i> pada lokasi osteotomi atau daerah <i>thoracolumbar/lumbasacral</i> . Ketidakseimbangan batang tubuh: disebabkan ketidakcukupan <i>leveling</i> vertebra yang diinstrumntasikan atau progresivitas kurva kompensasi. | Reseksi lengkap <i>hemivertebra</i> residual dan diskus yang berdekatan, perluasan level fusi ke kurvatura struktural, reseksi <i>pseudarthrosis</i> yang komplit, penggantian fiksasi internal yang rusak. Prognosis baik dengan operasi revisi yang tepat, namun komplikasi tetap dapat terjadi. | (Shi <i>et al.</i> , 2022) |
| 8 | Metode studi literature review | Faktor genetik, mutasi pada gen keluarga <i>notch</i> seperti <i>PAX1</i> , <i>LFNG</i> , <i>MESP2</i> , <i>HES7</i> , dan <i>DLL3</i> | Gangguan neurologis seperti tethered cord syndrome, anomali kardiovaskular (25% pasien), dan kelainan urologi (20% pasien). Deformitas muskuloskeletal seperti malformasi skapula, kemiringan pelvis, dan sindrom insufisiensi toraks (TIS) dapat memengaruhi fungsi pernapasan dan pertumbuhan paru-paru, terutama pada kelengkungan tulang belakang parah | Pendekatan non-bedah seperti observasi dan penggunaan bracing atau casting untuk menunda operasi Pendekatan bedah, seperti fusion in situ, growing rods, convex growth arrest (CGA), dan hemivertebra excision, digunakan untuk mencegah progresi kelengkungan atau memperbaiki deformitas yang signifikan. | (Bagheri <i>et al.</i> , 2021) |
| 9 | Studi kasus pada seorang pasien berusia 12 tahun dengan skoliosis kongenital akibat | Disebabkan oleh pertumbuhan tulang belakang yang tidak seimbang akibat malformasi bawaan, seperti hemivertebra | Distal Adding-On Phenomenon: Progresi deformitas pasca-operasi, termasuk pergeseran horizontal vertebra distal dan ketidakseimbangan stres vertikal pada disk intervertebral distal. | - Hemivertebrectomy: Pengangkatan hemivertebra untuk mengoreksi deformitas. -Pedicule Screw Fixation: Fiksasi | (Bao <i>et al.</i> , 2024) |

| | | | | | |
|----|--|---|---|--|----------------------------|
| | hemivertebra di segmen L2. | (kegagalan pembentukan sebagian vertebra). Faktor genetik, seperti mutasi gen TBX6, dan faktor lingkungan mungkin berkontribusi. | - Progresi deformitas: Dislokasi lumbar progresif, rotasi, dan wedging disk intervertebral. | dengan sekrup pedikel untuk stabilisasi tulang belakang. -Panjang Segmen Fusi yang Tepat: Perluasan segmen fusi dapat mengurangi komplikasi pasca-operasi. - Finite Element Modeling: Digunakan untuk merencanakan operasi dan memprediksi komplikasi pasca-operasi. | |
| 10 | Artikel ini merupakan tinjauan literatur dengan menggunakan basis data seperti PubMed, Embase, dan Web of Science. | - Faktor Genetik: Mutasi gen seperti KAT6B berhubungan dengan metilasi DNA abnormal, yang dapat memengaruhi perkembangan tulang belakang. - Faktor Epigenetik: Perubahan metilasi DNA, ekspresi RNA non-coding, dan modifikasi histon memengaruhi regulasi gen. - Faktor Lingkungan: Paparan polusi udara (PM2.5) dapat memicu perubahan ekspresi genetik yang berkontribusi pada CS. | - Perubahan biomekanik pada tulang belakang yang memengaruhi keseimbangan struktur. - Abnormalitas perkembangan tulang dan kartilago akibat disregulasi gen yang terkait dengan osteogenesis. - Risiko progresi deformitas tulang belakang pada pasien dengan skoliosis yang tidak diobati. | - Pemantauan Epigenetik: Identifikasi biomarker seperti metilasi gen KAT6B atau ekspresi RNA non-coding untuk prognosis dan diagnosis awal. - Terapi Genetik: Pendekatan yang menargetkan mekanisme epigenetik seperti modifikasi histon dan DNA. - Intervensi Bedah: Diperlukan pada kasus deformitas parah untuk memperbaiki struktur tulang belakang. | (Sun <i>et al.</i> , 2023) |

Skoliosis adalah suatu kelainan pada bentuk tulang belakang dengan kurvatura yang condong ke lateral disertai rotasi dari korpus vertebra sesuai dengan lokasi terjadinya. Kondisi ini dapat merubah postur tubuh penderitanya menjadi miring ke arah lengkungan tulang belakangnya. Berdasarkan hasil studi literatur yang dilakukan malformasi ini dapat mengganggu pertumbuhan tulang belakang selama perkembangan janin. Pada kegagalan formasi yaitu Hemivertebra yang merupakan malformasi yang paling umum ditemukan pada skoliosis kongenital. Hemivertebra terjadi ketika separuh dari vertebra yang terbentuk menyebabkan pertumbuhan asimetris dan kelengkungan tulang belakang. Hemivertebra dapat diklasifikasikan lebih lanjut menjadi tak tersegmentasi, tersegmentasi sebagian dan tersegmentasi komplit. Pada tak tersegmentasi, hemivertebra menyatu dengan vertebra diatas atau dibawahnya, pada tersegmentasi sebagian hemivertebra memiliki sebagian celah atau ruang antara vertebra diatas atau dibawahnya, dan pada tersegmentasi komplit hemivertebra benar-benar terpisah dari vertebra diatas atau dibawahnya.

Berdasarkan analisis struktural malformasi dan komplikasi kesehatan yang muncul yaitu derajat kelengkungan, gejala klinis dan prognosis. Pada derajat kelengkungan jenis dan tingkat keparahan malformasi akan mempengaruhi derajat kelengkungan tulang belakang. Misalnya, hemivertebra tak tersegmentasi cenderung menyebabkan kelengkungan yang lebih parah dari pada hemivertebra tersegmentasi. Pada gejala klinis, malformasi tulang belakang dapat menyebabkan berbagai gejala, termasuk nyeri punggung, kelelahan, sesak napas, dan gangguan fungsi organ dalam. Pada prognosis, beberapa malformasi cenderung progresif dan memerlukan intervensi medis, sementara yang lain mungkin tetap stabil seiring waktu.

Skoliosis kongenital sebagai kelainan bawaan yang disebabkan oleh gangguan perkembangan vertebra selama proses embriogenesis. Etiologi utamanya melibatkan gangguan somitogenesis, dengan kontribusi dari faktor genetik seperti mutasi pada gen *notch* dan *TBX6*, serta pengaruh lingkungan. Skoliosis kongenital sering disertai komplikasi, termasuk kelainan neurologis, kardiovaskular, urologis, dan muskuloskeletal, yang dapat memengaruhi fungsi tubuh secara luas. Diagnosis melibatkan evaluasi klinis dan pencitraan, seperti X-ray, CT scan, dan MRI, untuk mendeteksi deformitas dan kondisi terkait. Penanganan skoliosis kongenital mencakup metode non-bedah, seperti observasi dan

bracing, serta berbagai teknik bedah, seperti fusion in situ, growing rods, dan hemivertebra excision, tergantung pada keparahan dan usia pasien. Prognosis sangat bergantung pada intervensi dini dan penanganan komprehensif, yang bertujuan menghentikan progresi kelengkungan, memperbaiki deformitas, dan mencegah komplikasi. Artikel ini menekankan pentingnya pendekatan multidisiplin dalam diagnosis dan pengelolaan pasien, mengingat kompleksitas kondisi dan risiko komplikasi jangka Panjang (Bagheri *et al.*, 2021).

Skoliosis, kelainan bentuk tulang belakang yang dapat berupa lengkung lateral disertai rotasi vertebral, memiliki beberapa jenis, seperti skoliosis kongenital, idiopatik, dan neuromuskular. Jenis yang paling umum adalah skoliosis idiopatik yang terjadi pada 1-3% anak-anak dan remaja di seluruh dunia, tetapi penyebab pastinya masih belum jelas. Penelitian sebelumnya mengidentifikasi faktor genetik sebagai salah satu pemicu utama, meskipun faktor lingkungan dan kebiasaan hidup juga memainkan peran signifikan. Faktor-faktor seperti posisi duduk yang buruk, kebiasaan membawa beban berat, hingga pola konsumsi makanan dapat meningkatkan risiko terjadinya skoliosis idiopatik. Fokus membahas pada tiga gen yang sering dikaitkan dengan skoliosis: MATN1, LBX1, dan GPR126. Gen MATN1, yang mengkode protein tulang rawan, tidak menunjukkan pengaruh signifikan terhadap kejadian skoliosis pada populasi tertentu (Skoliosis, Anak and Sekolah, 2024).

Skoliosis kongenital disebabkan oleh malformasi vertebra kongenital (CVM) yang terjadi selama perkembangan embrio. Penelitian ini menyelidiki dasar genetik pada pasien skoliosis kongenital dengan hemivertebra di Cina Selatan. Hasilnya menunjukkan bahwa varian *compound heterozygous* pada gen TBX6 terkait dengan sebagian kecil kasus, dengan insiden lebih rendah daripada di Cina Utara, Jepang, dan Eropa. Studi ini juga mengidentifikasi mutasi *de novo* pada gen TBXT yang mengganggu fungsi protein TBXT, yang penting dalam perkembangan tulang belakang. Temuan ini menekankan bahwa faktor genetik berperan dalam etiologi dan perkembangan skoliosis kongenital. Identifikasi varian genetik ini dapat membantu dalam diagnosis, stratifikasi risiko, dan konseling genetik untuk pasien dan keluarga (Feng *et al.*, 2021).

Penanganan skoliosis kongenital bervariasi tergantung pada jenis dan tingkat keparahan malformasi, serta usia pasien dan potensi pertumbuhan tulang belakang. Pilihan penanganan meliputi observasi, penggunaan brace, traksi, dan operasi. Operasi berupa fusi vertebra, eksisi hemivertebra, atau osteotomi. Penyebab kegagalan operasi primer pada pasien skoliosis kongenital (CS) dengan *single hemivertebra* (SHV) yang menjalani operasi fusi tulang belakang. Kegagalan tersebut dapat disebabkan oleh tiga faktor utama, yaitu progresivitas kurva skoliosis pasca operasi, kegagalan implan (misalnya *pseudarthrosis* atau patahnya implan), dan ketidakseimbangan batang tubuh. Progresivitas kurva seringkali terjadi karena *hemivertebra* tidak diangkat seluruhnya saat operasi primer, sehingga pertumbuhan tulang belakang menjadi asimetris. Kegagalan implan dapat terjadi akibat fiksasi yang kurang optimal atau beban berlebih pada tulang belakang. Ketidakseimbangan batang tubuh dapat muncul akibat koreksi kurva yang tidak sempurna atau progresivitas kurva kompensasi di area lain (Shi *et al.*, 2022)

Kemajuan penelitian epigenetik pada skoliosis idiopatik remaja (Adolescent Idiopathic Scoliosis/AIS) dan skoliosis kongenital (Congenital Scoliosis/CS), dengan fokus pada mekanisme seperti metilasi DNA, RNA non-coding, modifikasi histon, dan remodeling kromatin. Metilasi DNA abnormal pada gen seperti KAT6B dan COMP ditemukan memengaruhi ekspresi gen yang penting dalam osteogenesis, metabolisme tulang, dan diferensiasi sel tulang rawan, yang berkontribusi pada perkembangan skoliosis. Selain itu, RNA non-coding seperti lncRNA, miRNA, dan circRNA juga berperan penting. Penurunan lncRNA seperti ENST00000453347 dan peningkatan miRNA seperti miR-145 atau miR-96-5p terkait dengan gangguan diferensiasi osteoblast dan aktivasi jalur sinyal seperti Wnt dan PI3K-Akt, yang memperburuk deformitas tulang belakang. Modifikasi histon, seperti metilasi berlebih pada gen pengatur proliferasi tulang rawan, juga memicu perubahan patologis pada tulang belakang, sedangkan remodeling kromatin sebagai mekanisme epigenetik penting masih kurang diteliti dalam konteks skoliosis (Sun *et al.*, 2023).

Komplikasi utama dari skoliosis yang tidak diobati mencakup deformitas progresif, gangguan biomekanik, dan penurunan kualitas hidup. Artikel ini mengusulkan pendekatan berbasis epigenetik, seperti penggunaan biomarker metilasi DNA dan RNA non-coding,

untuk diagnosis dini dan pengembangan strategi pengobatan yang lebih efektif. Studi lebih lanjut disarankan untuk mengeksplorasi peran remodeling kromatin, interaksi jalur sinyal kompleks, dan dampaknya terhadap progresi skoliosis, menggunakan teknologi canggih seperti analisis proteomik dan studi longitudinal. Penelitian ini menyoroti pentingnya epigenetik sebagai bidang yang menjanjikan untuk memahami patogenesis skoliosis dan meningkatkan penanganan klinisnya (Sun *et al.*, 2023).

KESIMPULAN

Artikel ini memberikan pemahaman komprehensif tentang identifikasi dan analisis struktural malformasi tulang pada skoliosis kongenital. Studi literatur yang dilakukan mengidentifikasi berbagai jenis malformasi, faktor resiko, penanganan, dan prognosis skoliosis kongenital. Pada artikel ini Skoliosis kongenital merupakan kelainan tulang belakang yang terjadi sejak lahir akibat kegagalan pembentukan atau segmentasi vertebra selama perkembangan embrio. Faktor genetik, seperti mutasi pada gen TBX6, LFNG, dan FBN1, serta faktor lingkungan seperti paparan karbon dioksida, alkohol, obat antikonvulsan, dan hipoksia selama kehamilan, berperan dalam terjadinya kelainan ini. Kelainan ini dapat menyebabkan komplikasi serius, termasuk gangguan pernapasan, kelainan neurologis, dan disfungsi organ vital seperti jantung dan ginjal.

Malformasi vertebra pada skoliosis kongenital dapat dipengaruhi oleh varian genetik yang mengubah struktur dan fungsi protein penting dalam perkembangan tulang belakang. Analisis genetik dapat melengkapi identifikasi dan analisis struktural malformasi tulang pada skoliosis kongenital. Penanganan skoliosis kongenital harus disesuaikan dengan tingkat keparahan dan kondisi pasien. Pendekatan non-operatif seperti brace atau observasi dapat diterapkan pada kasus ringan, sementara intervensi operatif seperti fusi tulang atau eksisi hemivertebra diperlukan pada kasus berat. Prognosis sangat dipengaruhi oleh jenis deformitas, tingkat keparahan, dan waktu diagnosis. Oleh karena itu, identifikasi dini dan penanganan yang tepat sangat penting untuk meminimalkan komplikasi dan meningkatkan kualitas hidup pasien. Artikel ini menekankan perlunya penelitian lebih lanjut tentang peran faktor genetik serta pengembangan teknologi diagnostik dan terapi untuk pengelolaan yang lebih efektif di masa depan.

DAFTAR PUSTAKA

- Ardiah, R., 2019, Tinjauan Pustaka, *Eprints.Mercubuana-Yogya.Ac.Id*, 8(1), [http://eprints.mercubuana-yogya.ac.id/5581/3/BAB II.pdf](http://eprints.mercubuana-yogya.ac.id/5581/3/BAB%20II.pdf)
- Bagheri, F., Razi, A., Birjandinejad, A., Amel Farzad, S., Peivandi, M.T., & Habibzade Shojaei, S R., 2021, Congenital Scoliosis: A Current Concepts Review, *Journal of Pediatrics Review*, 9(2), 127–136, <https://doi.org/10.32598/jpr.9.2.876.1>
- Bao, B., xi, Yan, H., Tang, J. guang, Qiu, D. jing, Wu, Y. xuan, & Cheng, X. kang., 2024, Biomechanical effects of different instrumented segments and trunk shifts on distal adjacent segments after congenital scoliosis posterior hemivertebrectomy: Preliminary results of a single case, *Heliyon*, 10(13), e33685, <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2024.e33685>
- Feng, X., Cheung, J.P.Y., Je, J.S.H., Cheung, P.W.H., Chen, S., Yue, M., Wang, N., Choi, V.N.T., Yang, X., Song, Y.Q., Luk, K.D.K., & Gao, B., 2021, Genetic variants of TBX6 and TBXT identified in patients with congenital scoliosis in Southern China, *Journal of Orthopaedic Research*, 39(5), 971–988. <https://doi.org/10.1002/jor.24805>
- Kamila Namidya, S., Habibullah, A., & Atifah, Y., 2022, Analisis Malformasi Tulang Pada Penderita Skoliosis Kongenital, *Prosiding Seminar Nasional Biologi 4*, 2(2), 908–912.
- Rismantara, I.D.G.T., & Suarjaya, I.P.P., 2014, Manajemen Anestesi Untuk Koreksi Skoliosis pada Pasien Chiari Malformasi Post Dekompresi Foramen Magnum, *JAI (Jurnal Anestesiologi Indonesia)*, 6(1), 71–80, <https://doi.org/10.14710/jai.v6i1.6652>
- Santoso, D., & Megawati, V., 2012, Perancangan Program Sistem Pakar Berbasis Web untuk Rehabilitasi Medik Penderita Skoliosis, *ComTech: Computer, Mathematics and Engineering Applications*, 3(1), 640. <https://doi.org/10.21512/comtech.v3i1.2462>
- Sebaaly, A., Daher, M., Salameh, B., Ghoul, A., George, S., & Roukoz, S., 2022, Congenital scoliosis: A narrative review and proposal of a treatment algorithm. *EFORT Open*

Reviews, 7(5), 318–327, <https://doi.org/10.1530/EOR-21-0121>

Shi, B. long, Li, Y., Zhu, Z. zhang, Liu, W. you, Liu, Z., Sun, X., Liu, D., & Qiu, Y., 2022, Failed Primary Surgery in Congenital Scoliosis Caused by a Single Hemivertebra: Reasons and Revision Strategies, *Orthopaedic Surgery*, 14(2), 349–355, <https://doi.org/10.1111/os.13198>

Skoliosis, K., Anak, P., & Sekolah, U., 2024, *pISSN:2355-7583 / eISSN:2549-4864* <http://ejournalmalahayati.ac.id/index.php/kesehatan>, 11(7), 1313–1320.

Sun, D., Ding, Z., Hai, Y., & Cheng, Y., 2023, Advances in epigenetic research of adolescent idiopathic scoliosis and congenital scoliosis, *Frontiers in Genetics*, 14(July), 1–10, <https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1211376>

UCAPAN TERIMA KASIH

Puji syukur kehadiran Allah SWT yang telah memberikan nikmat dan karunia-Nya sehingga kami dapat menyelesaikan penulisan artikel ini. Tidak lupa ucapan terima kasih kepada semua pihak yang telah ikut serta dan berpartisipasi dan memberikan bantuan demi lancarnya penulisan artikel *review* ini.