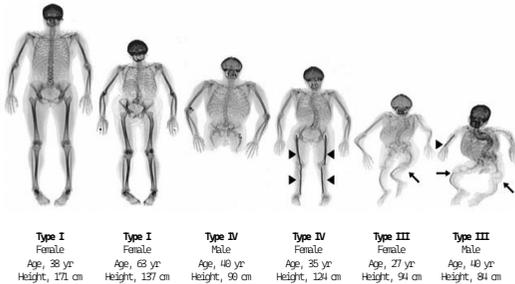


**Osteogenesis imperfecta** disebabkan oleh mutasi pada gen yang memproduksi protein kolagen, dimana kadar kolagen tidak mencukupi dalam tulang sehingga kolagen tidak berfungsi dengan baik.



## Apakah keluarga Anda mempunyai riwayat?

Penilaian riwayat keluarga sangat penting untuk menentukan cara pewarisan penyakit tulang metabolik monogenik, dan rekam medis dari pasien yang masih hidup atau yang sudah meninggal anggota keluarga yang masih hidup atau yang sudah meninggal dapat menegaskan diagnosis, memandu prognosis, dan mengindikasikan pengobatan yang aman dan efektif.

## Pentingnya Pemeriksaan Dini

Pemeriksaan penyakit metabolisme tulang dengan menggunakan metode Next Generation Squencing (NGS) dapat membantu Anda untuk mengetahui risiko Anda pada kelainan mutasi gen yang diturunkan dari keluarga Anda. Sehingga Anda dapat melakukan pemeriksaan lanjutan dan terapi dini berdasarkan anjuran dari Dokter.

K-LAB merupakan laboratorium di Indonesia yang dapat mengerjakan pemeriksaan NGS Penyakit Metabolisme Tulang dengan teknologi dan hasil terbaik.

### Informasi Pemeriksaan

Jenis sampel	: Whole Blood EDTA
Volume sampel	: 6 mL
Hasil pemeriksaan	: 30 hari
Harga pemeriksaan	: 10.000.000,-

**K-LAB Clinical Laboratory**  
Jl. Penjernihan I No.48  
Bendungan Hilir-Tanah Abang  
Jakarta Pusat

☎ 021-252854

📷 @lab-klab



**NEXT GENERATION  
SEQUENCING**  
HEREDITARY METABOLIC  
BONE DISEASE

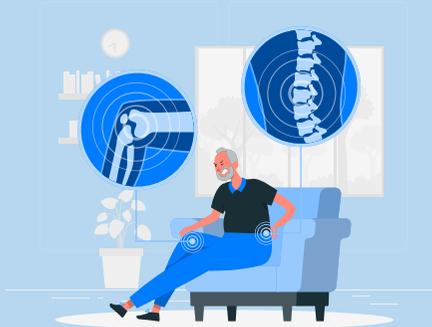


## Apa itu Penyakit Metabolisme Tulang?



Penyakit metabolisme tulang mencakup berbagai masalah tulang yang disebabkan oleh ketidakseimbangan mineral seperti kalsium, fosfor, magnesium, atau vitamin D. Contohnya Osteoporosis, osteomalasia, rakhitis, osteodistrofi ginjal, dan penyakit tulang paget.

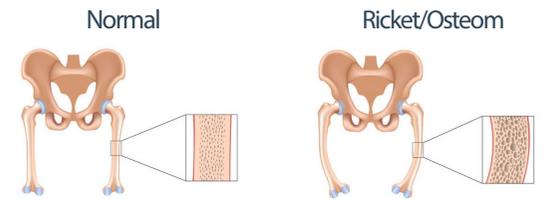
## Gejala Penyakit Metabolisme Tulang :



- Tulang terasa sakit, terutama di punggung, pinggul dan kaki
- Pembengkokan tulang belakang
- Masalah pada gigi
- Kehilangan tinggi badan karena kompresi vertebra (tulang belakang)
- Lutut yang membungkuk ke luar atau lutut "ketukan" yang menekuk ke dalam



**Osteomalasia** menyebabkan tulang yang lemah atau melunak pada anak-anak karena kurangnya kalsium atau fosfor yang cukup. Vitamin D memungkinkan tubuh untuk menyerap mineral-mineral ini untuk membantu pertumbuhan tulang dan mempertahankan kekuatan tulang.



**Penyakit Tulang Paget** merupakan kelainan tulang kronis yang disebabkan karena pertumbuhan tulang yang berlebihan, akibatnya tulang menjadi lebih besar dan lebih lunak dari biasanya, sehingga tulang mudah patah dan cacat.



## Siapa saja yang dapat terkena penyakit metabolime tulang?

- Memiliki masalah kekurangan vitamin D
- Memiliki ukuran tubuh yang kecil
- Memiliki penyakit ginjal
- Pernah menjalani transplantasi organ
- Pernah diobati dengan hormon untuk kanker prostat atau kanker payudara
- Mengalami menopause sebelum usia 45 tahun
- Mengonsumsi steroid
- Merokok dan Minum alkohol secara berlebihan

## Beberapa Jenis Penyakit Metabolisme Tulang

**Osteoporosis** merupakan penyakit metabolik tulang dan dapat diturunkan yang ditandai dengan berkurangnya reabsorpsi tulang osteoklastik, yang menghasilkan kepadatan mineral tulang yang tinggi dan integritas struktural yang buruk.



Normal



Osteoporosis

