NEURONA
Majalah Kedokteran Neuro Sains
Perhimpunan Dokter Spesialis Saraf Indonesia

Artikel Penelitian

Fenomena Otot Positif pada Kelainan Neuromuskular

Positive Muscle Phenomenon in Neuromuscular Disorders

Michelle Cancera Angelita[1], Manfaluthy Hakim[1,2], Ahmad Yanuar Safri[1,2], Nurul Fadli[1,3], Fitri Octaviana[1,2], Winnugroho Wiratman[1,2,3], Adrian Ridski Harsono[1,3], Astri Budikayanti[1,2], Luh Ari Indrawati[1,2]

[1]*Departemen Neurologi Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia, Jakarta, Indonesia*
[2]*Departemen Neurologi RSUPN Dr Cipto Mangunkusumo, Jakarta, Indonesia*
[3]*Departemen Neurologi Rumah Sakit Universitas Indonesia, Jakarta, Indonesia*

Korespondensi ditujukan kepada Luh Ari Indrawati; ari.indrawati@ui.ac.id

Editor Akademik: dr.Maula Nuruddin Gaharu Sp.S

Hak Cipta © 2025 Luh Ari Indrawati dkk. Ini adalah artikel akses terbuka yang didistribusikan di bawah Creative Commons Attribution License, yang mengizinkan penggunaan, distribusi, dan reproduksi tanpa batas dalam media apa pun, asalkan karya aslinya dikutip dengan benar.

ABSTRACT

*Positive muscle phenomena arise due to various forms of spontaneous muscle hyperactivity originating from motor neurons or the muscle itself. The presence of this phenomenon can constringe the possible diagnosis to be more specific, so if presence it is necessary to be identified in patients with potential neuromuscular disease. However, the presence of positive muscle phenomena is often overlooked. This gap in our knowledge regarding definitions, clinical findings, electrodiagnostic findings, and pathophysiological mechanisms hampers effective diagnosis and treatment. In this article, we review the clinical characteristics approach to diagnosis of various positive muscle phenomena originating from the lower motor neuron (LMN) and muscle, including tetany, cramps, fasciculations, myokymia, neuromyotonia, rippling muscle, percussion induced rapid contractions (PIRCs), myoedema, and contractures.***Keywords:*** *Caregiver's level of knowledge, duration of illness, Parkinson's disease, quality of life.*

Keywords: *fasciculation, muscle phenomena, hyperactivity, myotonia, rippling muscle*

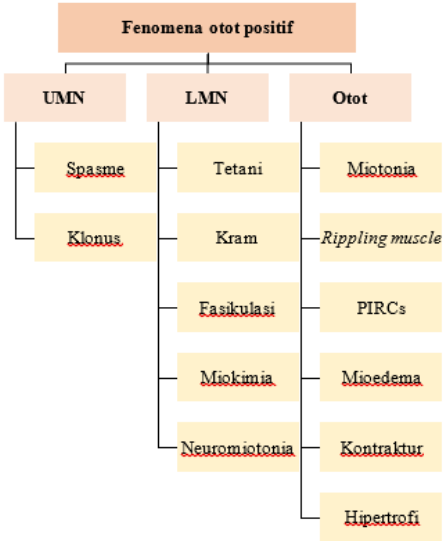
ABSTRAK

Fenomena otot positif muncul akibat berbagai bentuk hiperaktivitas otot spontan yang berasal dari neuron motorik dan otot itu sendiri. Adanya fenomena ini dapat mengerucutkan kemungkinan diagnosis menjadi lebih spesifik, sehingga, bila ada, perlu diidentifikasi pada pasien dengan kecurigaan penyakit neuromuskular. Namun sayangnya kemunculan fenomena otot positif seringkali diabaikan. Kesenjangan dalam pengetahuan mengenai definisi, temuan klinis, temuan elektrodiagnostik, dan patofisiologi fenomena ini menghambat proses diagnostik dan pengobatan yang efektif. Dalam tinjauan pustaka ini, kami membahas karakteristik klinis dan pendekatan diagnosis dari beberapa fenomena otot positif yang berasal dari generator LMN dan otot yang meliputi tetani, kram, fasikulasi, miokimia, neuromiotonia, miotonia, *rippling muscle*, PIRCs, mioedema, dan kontraktur.

Kata Kunci: fasikulasi, fenomena otot, hiperaktivitas, miotonia, *rippling muscle*

1. Pendahuluan

Fenomena klinis pada otot dapat dibagi menjadi fenomena negatif dan fenomena positif. Fenomena negatif dapat berupa intoleransi aktivitas, fatigue, atrofi otot, hipotonia, hiporefleks, serta kelemahan otot. Sedangkan fenomena positif dapat berupa spasme, tetani, kram, fasikulasi, miokimia, neuromiotonia, miotonia, rippling muscle, PIRCs, mioedema, kontraktur, mialgia, dan hipertrofi. Fenomena otot negatif disebabkan oleh terganggunya aktivasi atau kontraksi otot. Sedangkan fenomena positif disebabkan oleh adanya hiperaktivitas saraf atau otot spontan. [1,2] Generator aktivitas otot ini dapat berasal dari UMN, LMN (neuron motorik dan aksonnya), serta otot yang diinervasinya sehingga identifikasi menunjukkan diagnosis topis (Gambar 1). [3,4]



Gambar 1. Fenomena otot positif [2,4,22]

Fenomena positif lebih sering tidak dikenali atau terlewati pada pemeriksaan klinis. Hal ini mungkin disebabkan karena fenomena positif tidak selalu muncul pada saat pemeriksaan klinis, memerlukan provokasi, dan wawancara aktif untuk mengidentifikasi kemungkinan adanya fenomena positif. 5 Namun demikian, fenomena otot positif dapat lebih memberikan informasi diagnosis yang spesifik, sehingga perlu diinvestigasi pada pasien dengan kecurigaan penyakit neuromuskular, misal: fenomena rippling muscles yang spesifik muncul pada rippling muscle disease (RMD). [2,3,5] Identifikasi fenomena otot positif dan patofisiologinya juga dapat membantu klinisi memilih terapi medikamentosa yang sesuai, misal: RMD tipe didapat yang berkaitan dengan timoma dan miastenia gravis dapat diterapi dengan pemberian imunosupresan. 6 Pengetahuan yang meningkat pesat mengenai dasar genetik kelainan neuromuskular yang muncul dengan fenomena otot positif harus mengarah pada perbaikan penegakkan diagnosis dan pemberian pengobatan. Dalam tinjauan pustaka ini, kami akan membahas mengenai fenomena otot positif khususnya yang berasal dari generator LMN dan otot itu sendiri. Selain sudut pandang klinis, kami juga mengeksplorasi patofisiologi fenomena otot positif dan kelainan yang terkait. Kami berharap dapat meningkatkan pemahaman klinisi terhadap identifikasi dan perbedaan karakteristik setiap fenomena otot positif.

2. Fenomena Otot Positif pada Kelainan Neuromuskular

Fenomena otot positif yang muncul akibat berbagai bentuk hiperaktivitas saraf atau otot spontan dapat diidentifikasi secara klinis dan elektrofisiologi; elektromiografi. Bentuk dari hiperaktivitas ini dapat menimbulkan kekakuan, kedutan, kontraksi involunter, maupun kontraktur yang akan dibedakan karakteristiknya baik secara klinis maupun penunjang menjadi fenomena otot yang spesifik. Seperti yang disebutkan pada pendahuluan, tinjauan pustaka ini akan berfokus pada fenomena positif yang berasal dari generator LMN dan otot itu sendiri.[2]

3. Generator LMN

Fenomena otot positif yang muncul akibat generator LMN diantaranya adalah tetani, spasme, kram, fasikulasi, miokimia, dan neuromiotonia. Tetani dan spasme memiliki kemiripan berupa kekakuan yang dapat menimbulkan perubahan postur. Fasikulasi, neuromiotonia, dan miokimia juga muncul sebagai kedutan yang sulit dibedakan satu sama lain jika hanya dilakukan identifikasi secara kasat mata. Bahkan fasikulasi, neuromiotonia, dan miokimia dapat ditemukan pada sekelompok entitas penyakit heterogen yang disebut hipereksitabilitas sistem perifer (HSP) sebagai fenomena yang tumpang tindih. [6]

Tetani

Tetani merupakan kontraksi otot menetap yang menyerupai kram atau spasme, terutama mengenai ekstremitas bagian distal (carpopedal spasm), wajah, dan otot laring, serta dapat disertai dengan gejala sensorik berupa perasaan kesemutan (parestesia), dan terkadang menimbulkan rasa nyeri pada serangan berdurasi lama. [2,7] Pemeriksaan fisik yang mendukung ke arah tetani adalah tanda Chovstek, Erb, dan Trousseau. Tanda Chovstek dideskripsikan sebagai kedutan otot wajah setelah pengetukkan dengan jari atau palu refleks pada area saraf fasialis (sekitar 2 cm di depan lobus telinga dan 1 cm di bawah prosesus zigomatikus). Tanda Trousseau adalah posturing tangan (aduksi jari tangan, ekstensi sendi interfalang, dan fleksi sendi metacarpofalang) yang dihasilkan akibat iskemia yang diinduksi oleh tekanan pada lengan atas oleh manset sfigmomanometer bertekanan di atas tekanan darah sistolik (Gambar 2).[8] Pada perekaman elektromiografi (EMG) akan didapatkan *motor unit action potential* (MUAP) yang repetitif. [2]

Gambar 2. Tanda *Trousseau*. Tampak pergelangan tangan, ibu jari, dan sendi metakarpo-falang dengan hiperekstensi jari-jari (dokumentasi pasien RSCM)

Tetani disebabkan oleh hipereksitabilitas LMN akibat gangguan pelepasan neurotransmiter yang memicu peningkatan kadar Ca2+ intraseluler. Level Ca2+ yang abnormal memengaruhi kontrol terhadap kanal Na+ sehingga terjadi penurunan ambang potensial aksi, depolarisasi membran, hipereksitabilitas aksonal yang berakhir pada terjadinya repetitive discharges spontan berfrekuensi 5-15 Hz.[9]

Etiologi tetani dapat berupa ketidakseimbangan elektrolit (hipomagnesemia, hipokalsemia, dan alkalosis) yang dapat disebabkan oleh defisiensi vitamin D, hipoparatiroidisme, abnormalitas hormon tiroid, obat-obatan seperti diuretik, cisplatin, dan doxorubicin, serta kelainan herediter seperti sindrom Gitelman (hipokalemia-hipomagnesemia familial), sindrom Bartter,

hipomagnesemia-hiperkalsiuria familial, dan infeksi oleh Clostridium tetani. [10]

Kram Otot

Kram otot merupakan pemendekkan otot yang mendadak, berdurasi detik hingga menit, involunter, dan nyeri, biasanya menyebabkan perubahan posisi sendi (*posturing*), dan berkurang dengan peregangan atau pemijatan. [2,9] Kram dengan karakteristik tersebut berhubungan dengan perubahan aktivitas elektrik di EMG disebut sebagai '*true cramp*'. True cramp disebabkan oleh lesi LMN akibat hipereksitasi arborisasi terminal akson, denervasi kronik, atau kelainan neuromuskular lain. [9,11] Berbeda dengan true cramp yang disebabkan oleh lesi LMN, kram otot juga dapat terjadi pada individu normal. Kram yang terjadi pada individu normal lebih sering terjadi di malam hari dan biasanya hanya melibatkan otot gastroknemius sehingga disebut sebagai *benign leg cramps*. [9,11]

True cramp juga harus dibedakan dengan beberapa keadaan yaitu: (a) mialgia (nyeri otot pada mialgia saja tidak menyebabkan pemendekan otot), (b) miotonia atau tetani (pemendekan otot pada miotonia atau tetani biasanya tidak disertai nyeri), (c) fitur spesifik lain seperti ko-kontraksi otot agonis dan antagonis yang terjadi pada writer's cramp/task-specific focal dystonia, (d) kontraktur (kontraktur menimbulkan nyeri dan kekakuan, namun pada EMG tidak menunjukkan aktivitas listrik). [2]

Untuk membuktikan true cramp dapat dilakukan pemeriksaan EMG. True cramp akan memperlihatkan kontraksi otot involunter yang berhubungan dengan cetusan repetitif MUAP dengan frekuensi hingga 150 Hz. Jumlah motor unit yang teraktivasi dan frekuensi gelombang meningkat secara gradual selama kram dan secara progresif mereda, dengan pola cetusan yang tidak teratur menjelang akhir episode yang dikenal sebagai cramp discharge. [2]

Kelainan neuromuskular yang berhubungan dengan kram yaitu neuropati motorik, *motor neuron disease* (MND), denervasi saraf (pada stenosis spinal atau polineuropati), *episodic ataxia 1, Isaac syndrome, Stiff-person syndrome, cramp-fasciculation syndrome, Becker muscular dystrophy, atau familial cramp disorders*.*[9]* Kram juga dapat terjadi pada kelainan sistemik seperti dehidrasi, metabolik (hiponatremia, hipomagnesemia, hipokalsemia, atau hipoglikemia), kelainan endokrin (kelainan tiroid, insufisiensi adrenal), kehamilan, obat-obatan (misalnya golongan beta-agonis, diuretik, dan statin). [12]

Fasikulasi

Fasikulasi merupakan kedutan acak, spontan, singkat, tidak menyebabkan gerakan sendi, serta terjadi pada sekelompok serabut otot dalam satu motor unit. [13] EMG pada fasikulasi akan menunjukkan gambaran MUAP tunggal, spontan, involunter, lambat (<1-2 Hz), dan ireguler. Konfigurasi MUAP pada fasikulasi dapat bersifat sederhana, atau kompleks (polifasik atau serration), berdurasi lebar, dan beramplitudo tinggi jika sifatnya patologis. [2] Fasikulasi dapat juga dideteksi dengan menggunakan ultrasonografi yang memiliki sensitivitas yang lebih tinggi dalam mendeteksi fasikulasi, terutama untuk otot area lidah, biseps brachii, dan tibialis anterior. [14]

Fasikulasi patologis disebabkan oleh lesi LMN, dapat disebabkan oleh lesi di neuron motorik, akson, dan akson terminal. Fasikulasi terjadi akibat adanya hipereksitabilitas pada membran neural. Neuron motorik memerlukan energi untuk mempertahankan potensial istirahat membran neural melalui kerja pompa Na+ K+-ATPase yang secara konstan menyebabkan efluks ion Na+ dan influks ion K+ pada rasio 3:2 melawan gradien konsentrasi. Jika sistem pompa ini rusak, potensial membran neuron fase istirahat akan menjadi lebih negatif dan lebih dekat dengan threshold untuk terjadinya potential firing. [15]

Membedakan fasikulasi fisiologis dan patologis yang berhubungan dengan lesi LMN perlu dilakukan dengan cermat. Fasikulasi fisiologis biasanya tidak disertai tanda klinis lain (misal: kekakuan, kelemahan, atrofi atau kelainan refleks), memiliki interval yang pendek antar discharge (0,5-1 detik), terjadi pada lokasi yang sama, berulang, dipicu oleh latihan fisik, hiperventilasi, dan tekanan. Selain itu, fasikulasi fisiologis biasanya terjadi pada usia muda, sehat, dan terjadi pada ekstremitas bawah bagian distal (gastroknemius). Sedangkan fasikulasi patologis biasanya memiliki interval discharge yang lebih panjang (3,5 detik), disertai fibrilasi, disertai kelemahan otot, dominan pada area proksimal, dan acak. [9,16,17]

Kondisi yang dapat menimbulkan fasikulasi patologis diantaranya lesi pada neuron motorik (misalnya MND, siringomielia, *spinal muscle atrophy* (SMA)), radikulopati, serta neuropati (misalnya *multifocal motor neuropathy* (MMN) dan neuropati perifer lain). Fasikulasi juga dapat muncul pada kondisi kelainan metabolik (misal: hiperparatiroidisme, hipertiroidisme, hipokalsemia, dan hipomagnesemia, dehidrasi, ketidakseimbangan elektrolit), dipicu oleh obat (misal: kafein, litium, terbutalin, anti-kolinesterase, dan teofilin), serta setelah latihan fisik, stres, manajemen tidur yang buruk, ansietas, atau secara spontan, pada individu normal. [19]

Miokimia

Miokimia secara klinis memiliki karakteristik berupa gerakan serabut otot yang kontinu dan berundulasi, tampak sebagai gerakan vermiformis di bawah kulit *(worm in the bags)*. Gerakan otot ini tidak nyeri dan tidak menyebabkan *posturing*. Ilustrasi kedutan otot (miokimia) ini dapat dilihat pada video berikut https://www.youtube.com/watch?v=gcOegVCadT4. [20]

Miokimia dan fasikulasi sering sulit dibedakan secara klinis sehingga perlu dikonfirmasi menggunakan pemeriksaan EMG jarum.[2,21] Potensial fasikulasi dibedakan secara EMG dari fenomena hipereksitabilitas motorik lainnya dengan iregularitas dan sifatnya yang soliter. [18] Berbeda dengan myokymic discharge yang sifatnya repetitif dan terdiri dari sekumpulan motor unit (tidak bersifat soliter). Frekuensi cetusan antarkompleks 1-5 Hz, stabil, dan satu cetusan terdiri dari sekumpulan motor unit yang berbeda pada setiap kompleks cetusan (frekuensi MUAP dalam satu cetusan 5-50Hz) yang menghasilkan suara menyerupai marching band. [9]

Fenomena miokimia ini terjadi akibat lesi pada akson. Penyebab abnormalitas yang terjadi adalah adanya area membran akson yang tidak stabil dan menjadi generator ektopik munculnya aktivitas spontan. Biasanya miokimia berhubungan dengan demielinisasi akson, baik intra-aksial (misalnya *Multiple Sclerosis*) atau perifer (misalnya pada pleksopati akibat radiasi, lesi saraf fasialis akibat Bell's palsy, Guillain-Barre syndrome (GBS), *chronic inflammatory demyelinating polineuropathy* (CIDP), dan penyakit Charcot-Marie-Tooth). Miokimia juga dapat bersifat umum (*generalized myokimia*) meskipun tidak terdapat abnormalitas perifer. Hal tersebut dapat terjadi misalnya pada kerusakan kanal kalium (*Voltage-gated potassium channels* (VGKC)) dan channelopathy yang menyebabkan penurunan arus keluar kalium. [9,21] Miokimia juga dapat terjadi pada penyakit tiroid, penggunaan obat (misalnya flunarizin), defisiensi vitamin B12, dan toksin (emas, merkuri, bisa ular). [22]

Neuromiotonia

Fenomena neuromiotonia biasanya muncul dengan keluhan kedutan, kekakuan, dan kram otot yang lebih sering terjadi pada ekstremitas, namun juga dapat ke batang tubuh sehingga menyebabkan hiperlordosis. Kekakuan mungkin dapat menyebabkan kesulitan menggunakan tangan dan kesulitan berjalan. Pada tautan https://www.youtube.com/watch?v=bt9VC-yD3RE diperlihatkan seorang pria berusia 70 tahun dengan keluhan kedutan dan spasme sejak 2 bulan, kemudian didiagnosis neuromiotonia. [23]

Pada pemeriksaan EMG, neuromyotonic discharge muncul akibat inisiasi oleh kontraksi otot volunter, gerakan jarum saat pemeriksaan EMG, perkusi saraf, dan/atau stimulasi elektrik. Dibandingkan miokimia, neuromyotonic discharge lebih persisten (terjadi beberapa detik) dan panjang berupa deretan MUAP dengan frekuensi intra-burst firing yang sangat tinggi (40-300 Hz), iregular, dan mengalami dekremental.[7]

Generator dari neuromiotonia berasal dari akson motorik

terminal. Terminal saraf motorik ini relatif tidak terlindungi oleh blood-nerve barrier sehingga rentan untuk terkena serangan yang dimediasi antibodi. Etiologi dari neuromiotonia adalah immune-mediated channelopathy dengan target VGKC. Neuromiotonia juga dapat berhubungan dengan miastenia gravis, timoma, keganasan, CIDP, *Isaac syndrome*, *Morvan syndrome*, serta penyakit neuropati kronik (poliomielitis lama dan spinal muscular atrophy dewasa). [9]

4. Generator Otot

Fenomena positif yang generatornya berasal dari otot meliputi miotonia, rippling muscle, PIRCs, mioedema, dan kontraktur. Miotonia memiliki spektrum klinis yang luas dan merupakan fenomena otot positif generator otot yang paling banyak terjadi. Miotonia dapat dibedakan satu dengan lainnya berdasarkan fitur klinis yang menyertai. Sedangkan fenomena *rippling muscle*, PIRCs, dan mioedema merupakan fenomena yang jarang terjadi namun spesifik untuk *rippling muscle syndrome*. [2]

Miotonia

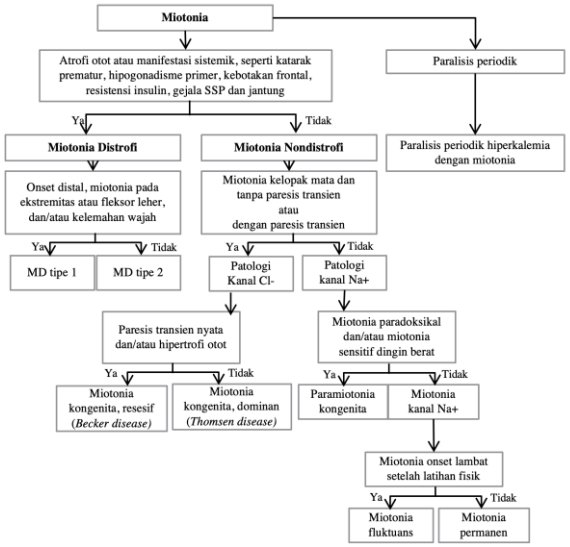
Miotonia secara klinis ditandai dengan adanya relaksasi otot terlambat setelah kontraksi volunter, palpasi, atau perkusi yang disebabkan depolarisasi membran otot berulang. Pasien dengan kondisi ini biasanya mengeluhkan kekakuan dan lambat dalam gerakan. Keluhan yang lebih spesifik berupa kesulitan dalam melepaskan genggaman tangan pasca bersalaman dan membuka tutup botol, atau membuka kelopak mata setelah memejamkan mata. Video klinis miotonia dapat dilihat pada tautan berikut: https://www.youtube.com/watch?v=Wg1SVoa-8JE. [23]

Beberapa pasien dengan miotonia juga mengeluhkan mialgia dan fatigue. Selain aktivitas tertentu, dingin dan kondisi stres juga memperburuk gejala miotonia. Miotonia dapat membaik dengan latihan atau melakukan usaha/gerakan berulang (*warm-up phenomenon*). [25] Namun, pada beberapa kasus, miotonia justru memburuk setelah usaha/gerakan berulang. Hal inilah yang disebut sebagai fenomena miotonia paradoksikal atau paramiotonia, misalnya yang terjadi pada paramiotonia kongenital. [1,2] Gambar 3 memperlihatkan algoritma perbedaan karakteristik spektrum fenomena miotonia. Miotonia yang disertai atrofi otot dan manifestasi sistemik lebih mengarah ke miotonia distrofi. Lebih lanjut lagi identifikasi area tubuh yang terpengaruh dan faktor yang memperberat, seperti suhu dingin atau latihan fisik membantu penegakkan diagnosis spektrum miotonia selanjutnya, misalnya miotonia distrofi (MD) dengan onset ektremitas bagian distal dan fleksor leher mengarah ke diagnosis MD tipe 1. [2]

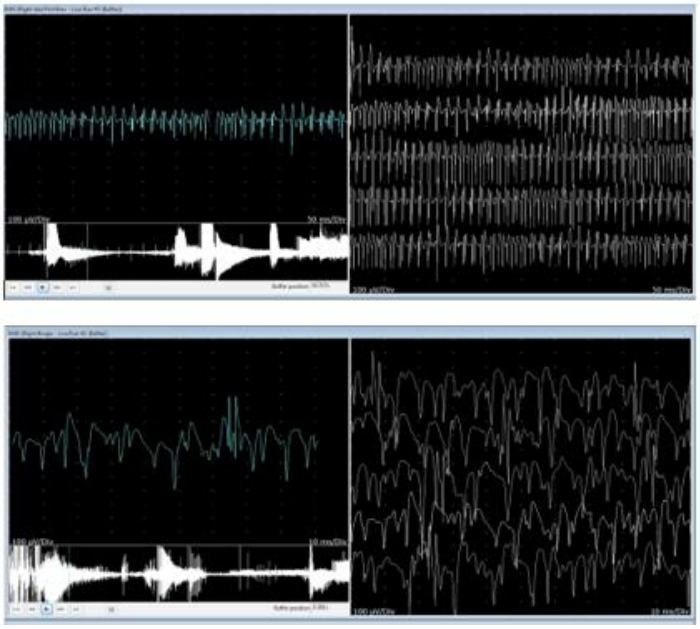
Pada perekaman EMG, miotonia akan menunjukkan cetusan serabut otot repetitif, biasanya dengan karakteristik waxing and waning dengan frekuensi 20-150 Hz yang menghasilkan suara seperti bom atom. 2,8 Amplitudo myotonic discharge dapat bervariasi antara 0,1-10 mV (Gambar 4) dan video rekaman EMG pasien dapat dilihat pada tautan berikut https://youtu.be/_K8HsUGB64M. [2]

Patofisiologi miotonia adalah kanalopati yang menyebabkan instabilitas elektrik dari membran serabut otot yang menyebabkan pelepasan potensial aksi berulang sebagai respons terhadap rangsangan. Kanalopati yang dimaksud dapat berupa kelainan kanal Cl- (*chloride channel myotonia*) atau pada kanal Na+ (*sodium channel myotonia*). Pada *chloride channel myotonia*, terjadi penurunan aliran muatan Cl- dengan atau tanpa peningkatan aliran muatan kation. Secara normal, K+ terakumulasi di tubulus T setelah potensial aksi. Hal ini menghasilkan peningkatan depolarisasi 10 kali lipat dibandingkan normal. Sedangkan pada sodium channel myotonia, terjadi kerusakan kanal Na+ sehingga Na+ yang terus bocor ke dalam sel (karena inaktivasi yang lambat). Konsekuensinya berupa potensial aksi yang memanjang dan mengurangi repolarisasi membran. Pada depolarisasi yang ringan (>5 mV) terjadilah repetitive discharge (miotonia), namun pada depolarisasi yang lebih parah (>20 mV), dapat menghasilkan kelemahan. [9]

Miotonia dapat muncul secara klinis dan/atau elektrik. Miotonia klinis dan elektrik ditemukan pada miotonia distrofi, miotonia nondistrofi (seperti miotonia kongenita), dan sebagian paralisis periodik. Miotonia yang hanya ditemukan secara elektrik dapat terlihat pada penggunaan obat-obatan tertentu (klofibrat, inhibitor reduktase HMG-CoA, propanolol, kolkisin, siklosporin, dan penisilamin), miositis, penyakit Pompe, hipotiroidisme, miopati miotubular, dan denervasi kronik. [26]



Gambar 3. Algoritma klinis untuk membedakan miotonia. MD: miotonia distrofi; SSP: sistem saraf pusat [2]



Gambar 4. *Myotonic discharge* (perekaman EMG pada pasien di RS Dr. Cipto Mangunkusumo). Gambaran EMG menunjukkan *train of muscle membrane discharge, waxing and waning* dengan frekuensi 20-150 Hz yang menghasilkan suara seperti bom atom.

Rippling Muscles

Rippling muscles memiliki karakteristik klinis berupa kontraksi otot berombak yang dipicu oleh stimulus mekanik seperti perkusi otot atau peregangan pasif. Kecepatan dari kontraksi ini adalah sekitar 0,6 m/detik, 10 kali lipat lebih lambat dibandingkan

penyebaran potensial aksi serabut otot. Penyebaran cepat sepanjang serabut otot juga menyebabkan gelombang kontraksi biasanya memiliki komponen yang bergerak secara lateral melintang pada otot yang terkena, menyebar antara serabut otot atau kelompok serabut yang berdekatan. Pasien mungkin juga akan mengeluhkan nyeri dan kram. [2,27] Video temuan klinis pada rippling muscle dapat dilihat pada tautan berikut: https://www.youtube.com/watch?v=FnjOzWy5Tik. [20]

Fenomena *rippling muscle* memiliki generator berupa sistem tubular transversal pada otot. Pada EMG, *rippling* ini tidak menimbulkan aktivitas listrik (electrically silent), dan mekanisme yang mendasari fenomena ini tidak dipahami secara utuh. Mungkin dijelaskan melalui kontraksi lokal intraselular yang meregangkan kanal kalsium mekanosensitif pada sarkomer di sebelahnya. Kontraksi lokal baru akan memicu kontraksi sarkomer di sebelahnya, dan seterusnya. [9,27]

Aktivitas rippling muscle merupakan fenomena yang jarang terjadi dan spesifik untuk RMD. RMD merupakan penyakit yang diturunkan secara autosomal dominan, akibat mutasi gen Caveolin-3 yang berlokasi pada kromosom 1 yang menghasilkan penurunan ekspresi caveolin-3 pada sarkolema. [27] Pada beberapa kasus, RMD terjadi secara didapat/sporadik dan dihubungkan dengan timoma dan miastenia gravis. RMD tipe didapat ini dikatakan berhubungan dengan adanya autoantibodi IgG1 terhadap *Caveolae-Associated Protein 4* (Cavin-4) sehingga disebut juga immune mediated muscle rippling. Patofisiologi yang mendasarinya adalah hilangnya MURC/Cavin-4 menyebabkan akumulasi dari Cav-3 yang saling berhubungan membentuk Caveolin 3-Caveolae dalam tubulus T dan menghasilkan respons abnormal Ca2+ pada stimulasi mekanik. RMD tipe didapat dapat diterapi dengan imunosupresan, sehingga perlu dikenali sejak awal. Hiperaktivitas otot yang muncul pada RMD tipe didapat memiliki distribusi otot pada area kranial, ekstremitas bagian proksimal, dan ekstremitas bagian distal. Dapat pula muncul gejala bulbar berupa disfagia dan disartria; serta CK mengalami sedikit peningkatan hingga mencapai 2600 ug/L. [9]

Percussion-induced rapid contractions (PIRCs)

PIRCs merupakan fenomena kontraksi otot cepat dan memanjang yang diinduksi oleh perkusi otot. Kontraksi otot ini kemudian akan mereda secara perlahan. Pemeriksaan perkusi otot skeletal untuk identifikasi PIRCs dapat dilakukan menggunakan palu refleks atau jari dan mudah didapati pada otot ekstensor lengan bawah. [27] Sama seperti rippling muscles, generator fenomena PIRCs juga merupakan sistem tubular transversal otot dan pada perekaman EMG akan didapati gambaran electrically silent. Patofisiologi dari PIRCs diperkirakan berhubungan dengan rippling muscle dan juga merupakan penemuan paling konsisten pada RMD. [2]

Mioedema

Mioedema atau muscle mounding merupakan kontraktur lokal pada otot skeletal yang diinduksi oleh perkusi otot secara langsung. Gambaran kontraktur lokal yang dimaksud lebih jelas terlihat pada tautan video berikut ini: https://www.youtube.com/watch?v=S7TIaX0X37c.28
Pemeriksaan EMG pada fenomena mioedema juga akan didapati gambaran electrically silent.

Mioedema dipikirkan memiliki mekanisme patofisiologi yang berbeda dari rippling muscle dan PIRC. Suatu studi in vitro menunjukkan mioedema tetap ada setelah inaktivasi secara kimiawi dari tubulus transversal (T-tubuli) dan *transverse tubule-sarcoplasmic reticular junction* (T-SR junction), dan kemudian berakhir setelah retikulum sarkoplasma hancur. Hal ini menunjukkan kontraktur lokal mioedema mungkin diinduksi oleh ion kalsium dibebaskan dari retikulum sarkoplasma melalui perkusi. [2]

Selain menjadi ciri utama RMD, mioedema dapat terlihat juga pada hipotiroidisme, anoreksia nervosa, serta dapat menjadi tanda malnutrisi berat, terutama defisiensi vitamin dan/atau glukosa. [2,27]

Algoritma Diagnosis

Secara garis besar, fenomena otot positif dapat dibagi berdasarkan ada tidaknya perubahan postur pada area yang terpengaruh (*posturing*). Posturing terjadi pada spasme, kram, tetani, dan miotonia. Setelah identifikasi ada tidaknya posturing, tahapan selanjutnya adalah observasi fenomena baik yang kontraksinya terjadi secara spontan atau diinduksi oleh kontraksi volunter, perkusi, dan regangan pasif. Algoritma yang membantu klinisi membuat diagnosis pada pasien dengan fenomena otot positif dapat dilihat pada Gambar 5. Kami juga membuat ringkasan fenomena otot positif akibat generator LMN dan otot yang meliputi temuan klinis, pemicu, dan pemeriksaan penunjang (Tabel 1).

5. Kesimpulan

Diskriminasi antara fenomena otot yang berbeda seringkali sulit dilakukan, namun dengan memahami betul definisi secara klinis, pemicu, perbedaan karakteristik, dan investigasi elektrofisiologi, proses diagnostik pada pasien dengan kecurigaan kelainan neuromuskular menjadi lebih praktis dan komprehensif.

6. Daftar Pustaka

[1] Barohn RJ, Dimachkie MM, Jackson CE. A Pattern Recognition Approach to the Patient with a Suspected Myopathy. Neurol Clin. 2014 August; 32(3): 569-vii.
[2] Kortman HG, Veldink JH, Drost G. Positive muscle phenomena-diagnosis, pathogenesis, and associated disorders. Nat Rev Neurol. 2012; 8: 97-107.
[3] Jackson CE. A Clinical Approach to the Patient with Suspected Myopathy. Muscle Disease. 2006; 12(3): 13-32.
[4] Jackson CE. A Clinical Approach to Muscle Diseases. Seminars in Neurology. 2008; 28(2): 228-40.
[5] Ghaoui R, Clarke N, Hollingworth P, Needham M. Muscle disorders: the latest investigations. Internal Medicine Journal. 2013; 43: 970-8.
[6] Kucukali CI, KUrtuncu M, Akcay HI, Tuzun E, Oge AE. Peripheral nerve hyperexcitability syndrome. Rev. Neurosci. 2015; 26(2): 239-51.
[7] Preston DC SB, editor. Chapter 2: Anatomy and Neurophysiology for Electrodiagnostic Studies. In Electromyography and Neuromuscular Disorders: Clinical-electrophysiologic-Ultrasound Correlations. Philadephia: Elsevier; 2021.
[8] Jesus JE, Landry A. Chvostek's and Trousseau's Signs. N Engl J Med. 2012 Sep; 367: e15.
[9] Washington University, St. Louis, MO. Neuromuscular Disease Center. [Online].; 2023 [cited 2023 Jun 24. Available from: https://neuromuscular.wustl.edu/index.html.
[10] Santra G. Spectrum of Disorders associated with Tetany. Journal of the Association of Physicians of India. 2022; 71(3): 73-9.
[11] Levin MC. Muscle Cramps. [Online].; 2021 [cited 2023 June 3. Available from: www.msdmanuals.com.
[12] Katzberg HD, Sadeghian H. Muscle Cramps. Practical Neurology. 2019 July;: e1-6.
[13] de Carvalho M, Kiernan MC, Swash M. Fasciculation in amyotrophic lateral sclerosis: origin and pathophysiological relevance. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2017; 88(9): 773-9.
[14] Misawa S, Noto Y, Shibuya K, Isose S, Sekiguchi Y, Nasu S, et al. Ultrasonographic detection of fasciculations markedly increases diagnostic sensitivity of ALS. Neurologi. 2011; 7: 1532-7.
[15] Park SB, Kiernan MC, Vucic S. Axonal Excitability in Amyotrophic Lateral Sclerosis : Axonal Excitability in ALS. Neurotherapeutics. 2017; 14(1): 78-90.
[16] de Carvalho M, Swash M. Fasciculation potentials and earliest changes in motor unit physiology in ALS. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2013; 84: 963-8.
[17] Bashford JA, Wickam A, Iniesta R, Drakakis EM, Boutella MG, Mills KR, et al. The rise and fall of fasciculations in amyotrophic lateral sclerosis. Brain Communications. 2020;: 1-16.
[18] Bashford J, Chan WK, Coutinho E, Norwood F, Mills K, Shaw CE. Demystifying the spontaneous phenomena of motor hyperexcitability. Clinical Neurophysiology. 2021; 132(8): 1830-44.
[19] Duarte MC, Iared W, Oliveira ASB, Santos LR, Peccin MS. Ultrasound versus electromyography for the detection of fasciculation in amyotrophic lateral sclerosis: systematic review and meta-analysis. Radiol Bras. 2020 Mar-Apr; 53(2): 116-21.
[20] JAMA Network. [Online].; 2023 [cited 2023 June 18. Available from: https://www.youtube.com/@JAMANetwork.

[21] Said G. Chapter 13: Examination and clinical care of the patient with neuropathy. In G Said CK, editor. Handbook of Clinical Neurology. Paris: Elsevier; 2013. p. 235-44.
[22] Sawlani K, Katirjo B. Peripheral Nerve Hyperexcitability Syndromes. Continuum (Minneap Minn). 2017; 23(5): 1437-50.
[23] NEJM Group. [Online].; 2023 [cited 2023 June 18. Available from: https://www.youtube.com/@NEJMgroup.
[24] Neurology Video. [Online].; 2021 [cited 2023 June 15. Available from: https://www.youtube.com/@neurology_video.
[25] Yanagita Y, Shiniko K, Ikusaka M. Grip Myotonia. BMJ Case Rep. 2021; 14: e240779.
[26] Hahn C, Salajegheh MK. Myotonic disorders: A review article. Iran J Neurol. 2016; 15(1): 46-53.
[27] Torbergsen T. Rippling muscle disease: A review. Muscle and Nerve. 2002; 11: S103-7.
[28] Neurology Journal. [Online].; 2015 [cited 2023 June 19. Available from: https://www.youtube.com/@neurology.

Tabel 1. Ringkasan fenomena otot positif pada LMN dan otot [2,22]

Fenomena	Generator	Temuan Klinis	Pemicu	Pemeriksaan Penunjang
Tetani	Sistem saraf pusat, dan/atau LMN	Kontraksi otot menetap terutama mengenai ekstremitas bagian distal (*carpopedal spasm)*, wajah, dan otot laring, disertai dengan gejala sensorik	Spontan, manuver *Trousseau, Chvostek*	EMG: *firing* MUAP repetitif membentuk *singlet*, *doublet*, *triplet*, atau *multiplet*, bersifat ireguler
Kram	LMN	Pemendekkan otot involunter yang mendadak dan nyeri, tampak dan teraba, reda dengan peregangan atau masase	Spontan	EMG: *Cramp discharge*: *firing* MUAP repetitif yang meningkat secara gradual selama kram hingga 150 Hz dan mereda secara progresif
Fasikulasi	LMN (neuron motorik, akson, dan terminal akson)	Kedutan acak dan spontan dari sebagian otot	Spontan	EMG: MUAP soliter, spontan, involunter, lambat (<1-2 Hz), ireguler. Dapat bersifat sederhana, atau kompleks dan besar (jika sifatnya patologis). USG: Pada *M-mode scan,* menunjukkan *twitching*
Miokimia	Terminal akson	Gerakan kontinu, ritmis, dan berundulasi dari serabut otot yang nampak sebagai gerakan *vermiform* di bawah kulit	Spontan	EMG: *Myokimic discharge*: frekuensi 1-5 Hz (*interburst*), 5-60 Hz (*intraburst*). Bunyi *marching sound*
Neuro-miotonia	Terminal akson	Dapat berupa kedutan, kekakuan, dan kram otot, lebih sering terjadi pada ekstremitas	Spontan	EMG: *Neuromyotonia discharge:* frekuensi *firing* tinggi 40-300 Hz, *Waxing* and *waning* pada frekuensi dan amplitudo, iregular, dan mengalami *decremental*. Bunyi *pinging sound*
Miotonia	Membran serabut otot	Pemanjangan waktu relaksasi pasca kontraksi otot volunter atau stimulasi mekanik	Perkusi, dingin, atau usaha gerakan berulang (paramiotonia)	EMG: *Myotonic discharge*: Frekuensi *firing* 20-50 Hz. *Waxing* and *waning* pada frekuensi dan amplitudo. Bunyi seperti mesin yang baru hidup atau *dive bomber*
Rippling	Sistem tubular transversal	Kontraksi otot berombak yang dipicu oleh stimulus mekanik seperti perkusi pada otot atau peregangan pasif	Perkusi, atau regangan pasif	EMG: *electrically silent*
Percussion-induced rapid contraction	Sistem tubular transversal	Pemanjangan kontraksi yang cepat setelah perkusi pada otot ekstensor	Perkusi	EMG: *electrically silent*
Mioedema	Retikulum sarkoplasma	Kontraksi lokal dari otot skeletal yang dipicu oleh perkusi pada otot secara langsung	Perkusi	EMG: *electrically silent*
Kontraktur	Otot, sendi, jaringan lunak	Terbatasnya ROM dan terjadi pemendekkan otot	-	EMG: *electrically silent* USG: serat otot memendek dan *muscle belly* menipis

EMG: elektromiografi; LMN: *lower motor neuron*; MUAP: *motor unit action potential*