

142 Hipokortilism pada Anak

Waktu

Pencapaian kompetensi:

Sesi di dalam kelas : 2 X 50 menit (*classroom session*)

Sesi dengan fasilitasi Pembimbing : 3 X 50 menit (*coaching session*)

Sesi praktik dan pencapaian kompetensi : 4 minggu (*facilitation and assessment*)

Tujuan umum

Setelah mengikuti modul ini peserta didik dipersiapkan untuk mempunyai ketrampilan di dalam tata laksana spesialisik hipokortisolism pada anak melalui pembahasan pengalaman klinis dengan didahului serangkaian kegiatan berupa *pre-test*, diskusi, *role play*, dan berbagai penelusuran sumber pengetahuan.

Tujuan khusus

Setelah mengikuti modul ini peserta didik akan memiliki kemampuan untuk:

1. Memahami penyebab hipokortisolism primer dan sekunder (kongenital dan didapat)
2. Memahami evaluasi anak dengan kecurigaan hipokortisolism
3. Menegakkan diagnosis hipokortisolism akut dan hipokortisolism kronis
4. Memahami pengobatan hipokortisolism dan pemantauannya

Strategi pembelajaran

Tujuan 1. Memahami penyebab hipokortisolism primer dan hipokortisolism sekunder

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture.*
- *Small group discussion.*
- *Peer assisted learning (PAL).*
- *Computer-assisted Learning.*

Must to know key points:

- Peranan kelenjar hipotalamus, hipofise anterior dan kortek adrenal dalam produksi hormon kortisol
- Penyebab hipokortisolism primer kongenital
- Penyebab hipokortisolism primer didapat
- Penyebab hipokortisolism sekunder kongenital
- Penyebab hipokortisolism sekunder didapat

Tujuan 2. Memahami evaluasi anak dengan kecurigaan hipokortisolism

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture.*
- *Journal reading and review.*
- *Video dan CAL.*
- *Bedside teaching.*

Must to know key points

- Anamnesis: riwayat keluarga dengan hipokortisolism, gejala klinis hipokortisolism
- Pemeriksaan fisik gejala hipokortisolism
- Pemeriksaan penunjang (diagnosis awal serum kortisol, ACTH, elektrolit, jam 08.00), aktivitas serum keratin kinase, kadang-kadang fungsi kortisol dengan hipoglikemia insulin untuk menilai CRH atau ACTH 1-24 jam

Tujuan 3. Menegakkan diagnosis hipokortisolism akut dan hipokortisolism kronis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture.*
- *Journal reading and review.*
- *Small group discussion.*
- *Video dan CAL.*
- Praktek pada model (bayi) dan anak dengan Penuntun Belajar.
- *Bedside teaching.*
- Studi Kasus dan *Case Finding.*

Must to know key points:

- Memahami gejala hipokortisol akut pada bayi
- Memahami gejala hipokortisol akut pada anak
- Memahami gejala hipokortisol kronik pada anak
- Memahami hasil laboratorium pasien hipokortisol

Tujuan 4. Memahami pengobatan hipokortisolism dan pemantauannya

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture.*
- *Journal reading and review.*
- *Small group discussion.*
- *Video dan CAL.*
- *Bedside teaching.*
- Studi Kasus dan *Case Finding.*
- Praktek mandiri dengan pasien rawat jalan atau rawat inap.

Must to know key points:

- Memahami tatalaksana pengobatan hipokortisolism

- Memahami dosis hidrokortison oral untuk terapi awal, maintenance, pembedahan, penyakit infeksi dan hidrokortison intravena pada krisis hipokortisolism
- Memahami kriteria pemantauan terapi hipokortisolism dan mengetahui kekurangan dan kelebihan dosis

Persiapan Sesi

- Materi presentasi dalam program power point:
 - Hipokortisolism
 - Slide
 - 1 : Pendahuluan
 - 2 : Definisi
 - 3 : Prevalensi
 - 4 : Etiologi hipokortisolism akut dan kronis baik kongenital maupun didapat
 - 5 : Evaluasi pada kecurigaan hipokortisolism
 - 6 : Gejala klinis hipokortisolism akut pada bayi, anak dan hipokortisolism kronis
 - 6 : Diagnosis hipokortisolism akut dan kronis
 - 7 : Terapi hipokortisolism saat awal diagnosis, terapi *maintenance*
 - 8 : Terapi hipokortisolism pada pembedahan, infeksi, krisis hipokortisolism
 - 9 : Pemantauan pengobatan dan efek samping pengobatan
 - 10 : Algoritme
 - 12 : Prognosis
 - 13 : Simpulan
- Kasus :
 1. Hipokortisolism akut pada neonatas laki-laki usia 5 hari
 2. Hipokortisolism akut pada anak perempuan usia 2 tahun
 3. Hipokortisolism kronik pada anak perempuan usia 5 tahun
- Sarana dan Alat Bantu Latih :
 - Penuntun belajar (*learning guide*) terlampir
 - Tempat belajar (*training setting*): Poliklinik endokrin

Kepustakaan

1. Forest, M.G. 2003, Adrenal function tests, in: Ranke, M.B. (ed) *Diagnostics of endocrine function in children and adolescents*, 3th ed, Karger, Tubingen, pp. 372-426
2. Migeon, C.J., Lanes, R.L. 1996, Adrenal cortex: Hypo- and Hyperfunction, in: Lifshitz, F. (ed) *Pediatric endocrinology*, 3th ed, Marcel Dekker, New York, pp. 321- 346
3. Miller, W.L. 2005, The adrenal cortex and its disorders, in: Brook, C., Clayton, P., Brown, R. (eds) *Clinical pediatric endocrinology*, 5th ed, Blackwell, London, pp. 293-351
4. Miller, W.L. 2002, The adrenal cortex, in: Sperling. (ed) *Pediatric endocrinology*, 2th ed, Saunders, Philadelphia, pp. 385-438
5. Miller, W.L. 2001, The adrenal cortex and its disorders, in: Brook, C.G.D., Hindmarsh, P.C. (eds) *Clinical pediatric endocrinology*, 4th ed, Blackwell Science, London, pp. 321-376
6. Root, A.W., Shulman, D.I. 2004, Clinical adrenal disorders, in: Pescovitz, O.H., Eugster, E.A. (eds) *Pediatric endocrinology mechanisms, manifestations, and management*, Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, pp. 568-600
7. Stratakis, C.A. 2000, Cushing syndrome and Addison disease, in: Hughes, I.A.,

Kompetensi

Memahami , mendiagnosis dan dapat melakukan tata laksana hipokortisolism

Gambaran umum

Insufisiensi adrenal disebabkan oleh kelainan congenital atau didapat dari hypothalamus, hipofise anterior atau korteks adrenal yang mengakibatkan terjadinya hipokortisolism primer atau sekunder. Onset dari kelainan tersebut bisa cepat atau lambat. Insufisiensi adrenal primer berasal dari disgenesis kortek adrenal, kelainan biokimia pada stereogenesis adrenal, atau proses destruksi di dalam kelenjar adrenal. Pengamatan secara serial dari 67 anak-anak dan remaja dengan insufisiensi adrenokortikal yang primer, didapatkan 55 orang (82%) telah memiliki pathogenesis autoimun, 9 orang (132%) telah menderita adrenileukodistropy, dan 3 orang telah mempunyai penyakit lainnya.

Insufisiensi adrenokortikal primer:

Kongenital:

Bentuk *solt-losing* defisiensi enzim *21-hydroxy* pada hiperplasia adrenal kongenital yang disebabkan mutasi inaktif pada CYP21 adalah bentuk defisiensi adrenal akut yang paling sering dijumpai pada neonatus dan bayi-bayi. Mutasi inaktif pada CYP11A yang mengkodon P450scc juga sesuai dengan insufisienasi adrenal kongenital. Telah dilaporkan pasien dengan 46 XY, laki-laki yang mirip perempuan dan hipoadrenalism disebabkan oleh insersi heterozigot pada glisin-aspartat diantara kodon 271 dan 272 dari CYP11A. Hiperplasia adrenal kongenital disebabkan mutasi inactive dari SF1 dan DAX1.

Didapat:

Segera setelah bayi dilahirkan atau pada periode post partum terjadi perdarahan pada kelenjar adrenal yang disebabkan oleh trauma, hipoksia atau sepsis yang menghasilkan insufisiensi adrenokortikal yang akut pada neonatus. Pada kebanyakan bayi-bayi lahir kurang bulan atau bayi preterm pemberian glukokortikoid antenatal atau pada periode sebelum postpartum untuk mengobati distress sindroma pernapasan, sementara dapat menekan fungsi hipofisis sdrenal. Kadar serum kortisol sering rendah dan tidak terukur pada neonatus dengan sindroma distress pernapasan, sepsis, atau penyakit paru kronis disertai dengan neonatus yang mengalami hipotensi yang reprakter untuk volume ekspansi atau pengobatan inotropik. Mungkin hal ini karena imaturitas dari aksis hypothalamus-hipofise, insensitivitas adrenal yang parsial terhadap ACTH, berkurangnya aktivitas enzim steriogenik, peningkatan aktivitas 11 β -HSD-2 atau faktor-faktor tersebut. Adrenalitis autoimun sering menyebabkan insufisiensi adrenokortikal yang kronis pada masa kanak-kanak

Insufisiensi adrenokortikal sekunder:

Kongenital:

Defisiensi ACTH yang tersembunyi telah dihubungkan dengan saudara laki-laki dan saudara perempuan yang memiliki lokus pada kromosom (8q13) dimana CRH berada, tetapi mutasi ini mengkode gen yang belum diidentifikasi. Kelainan pada reseptor CRH dapat juga diantisipasi. Kelainan perkembangan adenohipofisis dan kortikotrof mungkin dapat

menginaktifkan mutasi dari HES/RPX atau PROP 1, dan defisiensi ACTH berhubungan dengan defisiensi growth hormon, prolaktin, tiotropin, dan sekresi gonadotropin. Kegagalan difrensiasi kortikotropin dan konskwensi sintesis ACTH. Hilangnya fungsi mutasi dari POMC tidak hanya dihasilkan pada autosomal resesif sekunder dari onsep awal defisiensi ACTH tetapi juga pada obesitas.

Didapat:

Trauma, perdarahan, reaksi autoimun dan neoplasma mempengaruhi aksis hypothalamus-hipofise sesuai dengan defisiensi growth hormone dan sekresi gonadotropin berupa ACTH dan rliase tiotropin. Pemberian glukokortikoid selama dua minggu atau lebih sesuai dosis farmakologis untuk pengobatan penyakit-penyakit (distress respirasi, neprotik syndrome, rheumatoid arthritis, asma, hematologi keganasan) menyebabkan penekanan fungsi hypothalamus – hipofise dan sekunder dari hilangnya aktivitas adrenokortika.

Evaluasi anak dengan kecurigaan insufisiensi adrenokortikal

Pemeriksaan dari bayi, anak atau remaja dengan kecurigaan menderita insufisiensi adrenokortikal. Ditanyakan riwayat penyakit sebelumnya pada penderita dan pada keluarganya pemeriksaan fisik krusial pada infestigasi anak-anak dengan hipoadtrenotik. Ditemukannya endokrinopati pada kemungkinan hypoadrenocortikal, ditemukannya endokrinopati pada autoimunlainya dan penyakit autoimun pada-pasien atau keluarganya. Diagnosis awal dari prosedur termasuk mengukur kadar serum kortisol, ACTH, elektrolit, rennin, dan aldosteron pada jam 08.00. Peningkatan aktivitas serum kreatine kinase membantu diagnosis insupisiensi adrenal. Peningkatan serum kreatinin kinase mungkin membantu insufisiensi adrenal. Kadang-kadang tes dinamik dari fungsi adrenokortikal dengan insulin hipoglikemia, CRH atau ACTH 1-24 jam kadang-kadang tes ini diperlukan, tetapi nilai frekwensi basal lebih stabil pada hipokortisolism.

Manifestasi klinis dari insufisiensi adrenal

Gambaran gejala klinis dari insufisiensi adrenokortikal adalah bervariasi dari gejala kelelahan dan kelemahan sampai kolap vaskuler (syok). Pada neonatus dan bayi yang muda , defisiensi primer dari sekresi glukokortikoid, pada hyperplasia adrenal congenital yang disebabkan defisienzi enzim 21- hidrosilase sering diikuti gejala kehilangan garam. Dengan gejala awal berupa muntah-muntah, poliuria dengan intake oral yang terbatas, gagal mempertahankan berat badan lahir, akhirnya terjadi gejala hipovolemik akut dan hipotensi. Gagal tumbuh dan meningkatnya pigmentasi pada kulit. Pada anak yang lebih tua dan remaja, insufisiensi adrenal akut menunjukkan ngejala apatis dan kejang, anoreksia, mual, muntah dan dehidrasi, sakit perut, kehilangan garam, hipotensi dan hipoglikemia. Defisiensi hipokortisolism kronis diikuti gejala letargi, lemah, lelah dan rasa tidak enak yang progresif sampai anoreksia, muntah, diare, kehilangan berat badan, penurunan kecepatan pertumbuhan linier. Sakit kepala, depresi dan gangguan tingkah laku sesuai gejala saat , hipoglikemia, sakit perut, otot dan tulang sendi nampak sakit. Dengan infeksi pada trauma yang kecil, kolap kardiovaskuler akut dan mungkin kematian. Pada pemeriksaan fisik ditemukan postural hipotensi, khusus pada insufisiensi adrenal primer ditemukan hiperpigmentasi yang difus pada kulit, pangkal kuku, dan mukosa mulut. Insufisiensi adrenokortikal diikuti oleh salah satu: autoimunpoliendokrinopaty, kandididiasis mukokutaneus, vitiligo, alopesia, gejala dan tanda hipokalsemia (parestesia, tetani, kejang, tanda chvostek dan trousseau) tiromegali atau gejala dan tanda disfungsi tiroid. Bayi baru lahir dengan perdarahan adrenal bilateral bisa teraba masa di panggul. Anak-anak dengan meningococemia ditemukan petechia difuse yang progresif menjadi purpura dan tanda-tanda

meningitis. Bila insufisiensi glukokortikoidnya berat, gejala klinis dan tanda-tanda dari insufisiensi adrenal sekunder mungkin tidak kentara. Apabila gejala-gejala tersebut tampak, gejala itu mirip dengan gejala insufisiensi adrenal primer seperti malaise, letargi dan kelelahan. Pigmentasi kulit merupakan hal normal pada pasien-pasien tersebut. Defisiensi ACTH adalah sering diikuti menurunnya hormon-hormon hipofise anterior yang lain. Sehingga gejalanya berupa gagal tumbuh, pubertas terlambat, tanda-tanda hipotiroid sekunder sering ditemukan pada pasien ini. Apabila defisiensi hormon hipofise anterior yang lain telah diperbaiki, kelesuan dan rasa tidak enak bisa menjadi indikasi yang signifikan dari defisiensi ACTH. Pemberian hormon tiroid pada pasien-pasien bisa mempercepat insufisiensi adrenal akut.

Pengobatan insufisiensi adrenal

Kortisol merupakan obat pilihan pada penatalaksanaan insufisiensi adrenokortikal primer atau sekunder. Insufisiensi adrenokortikal akut harus diobati segera dengan kortisol parenteral (100 mg per m² luas permukaan tubuh, yang diberikan secara intravena, dengan interval setiap 6-8 jam sesuai kebutuhan, kemudian diikuti dengan kortisol oral) dan cairan infuse, elektrolit dan glukosa yang cukup untuk mempertahankan volume intravaskuler, konsentrasi natrium serum, dan kadar gula darah yang normal. Pengobatan cepat yang didasari oleh infeksi, trauma harus juga dilaksanakan. Kebanyakan anak-anak dan remaja dengan insufisiensi adrenokortikal kronis kadar kortisolnya akan dipertahankan dengan memberikan pengobatan kortisol dengan dosis 8-10 mg per m² luas permukaan tubuh per 24 jam yang dibagi menjadi 3 dosis pemberian secara setiap 8 jam. Faktor keterbatasan pada pengobatan insufisiensi adrenokortikal adalah diberikan regimen tiga kali sehari. Secara khusus pengobatan dipengaruhi oleh keadaan lain, untuk mendekati ketepatan mungkin diberikan dosis besar (40% sampai 50%) dari dosis kortisol sehari diberikan pagi hari jika pasien mengalami kelemahan, kelelahan, atau sakit kepala pada saat berdiri atau siang hari jika darah pagi konsentrasi ACTH normal tinggi. Pemberian kortisol yang berlebihan harus dihindari. Pada pasien-pasien dengan defisiensi ACTH, dosis kortisol diberikan antara dosis rendah dan terapeutik, untuk mencegah penghambatan glukokortikoid endogen atau GH dalam merangsang pertumbuhan. Dilakukan pemantauan tanda klinis yang baik dan gambaran dari pertumbuhan linier dan peningkatan berat badan, dan pengukuran konsentrasi serum kortisol dan atau ACTH untuk mengoreksi dosis kortisol. Mineralokortikoid sintetis ditambahkan dalam bentuk pemberian fludrocortison (0,05 sampai 0,2 mg per hari) dibagi kedalam dua dosis dan ditambahkan natrium klorida untuk mencukupi kadar natrium darah normal. Untuk menghindari hipervolumia, hipertensi dan edema, maka pemberian dosis berlebihan fludrocortisones haruslah dihindari. Monitoring tanda klinis, peningkatan berat badan, dan kadar natrium serum, kalium dan *plasma rennin activity* (PRA) disertakan dalam mempertahankan dosis fludrocortisones yang tepat. Selama menderita penyakit akut dosis oral dari kortisol haruslah dinaikkan tiga kali untuk sementara. Apabila pasien tidak mampu mempertahankan kadar kortisol dengan kortisol oral, diberikan dosis parenteral dengan segera (25 sampai 100 mg intramuskuler disesuaikan ukuran anak tersebut). Pada saat menderita penyakit yang sangat serius, injuri, atau pembedahan, diberikan kortisol dosis stress (100 mg per m² luas permukaan tubuh setiap 6 sampai 8 jam) haruslah diberikan secara parenteral.

Epektifitas terapi dimonitor oleh gejala-gejala klinis, pemeriksaan fisik (tekanan darah, pigmentasi kulit, pertumbuhan linier, peningkatan berat badan), dan pengukuran laboratorium secara serial dari elektrolit, plasma renin *activity*, kortisol dan ACTH. Penilaian periodik dari mineralisasi tulang adalah tepat sebab penggunaan glukokortikoid secara signifikan mempunyai efek merugikan pada penambahan kalsium dan fosfat tulang. Semua pasien-pasien

beserta keluarganya dengan defisiensi adrenokortikal harus diajarkan pemberian kortisol parenteral dan penyediaan obat tersebut. Mereka harus dilengkapi dengan informasi mengenai penyakitnya dalam keadaan emergensi dan prosedur informasi komunikasi. Insufisiensi adrenokortikal pada orang dewasa, pemberian DHEA telah direkomendasi sebab mempunyai efek androgenik dan neuromodulator, tetapi penggunaan DHEA pada anak-anak dan remaja belum direkomendasikan. Anak laki-laki pada usia pubertas dengan hipogonadotropik- hipogonadism mengalami kehilangan fungsi mutasi pada DAX1, pengobatan dengan testosterone dibutuhkan. Usaha untuk merangsang perkembangan pubertas dan fertilitas dengan pemberian GnRH secara pulsatif umumnya tidak berhasil begitu juga dengan pemberian gonadotropin hipofise yang digunakan untuk stimulasi spermatogenesis, yang mana reflek pengaruh dari DAX1 pada hipofise dan testis. Secara umum telah dibicarakan: farmakologi terapi glukokortikoid, obat-obat sintetis, efek samping, monitoring, dan withdrawel.

Pemberian dosis tinggi *glyceryl trierucate* dan asam-asam lemak *trioleate* (minyak Lorenzo) pada pasien dengan adrenoleukodistropy belum terbukti bermanfaat. Tranplantasi sumsum tulang pada pasien-pasien dengan insufisiensi adrenal sebelum gejala klinis dijumpai berupa kelemahan neurologis telah membantu individu secara khusus. Secara invitro penggantian dari tipe lain ABCD1 dapat memperbaiki oksidasi β proksimal pada kultur fibroblast dari pasien-pasien dengan adrenoleukodistropy, yang mana peningkatan dengan kemungkinan paling mewah dari terapi gen. Secara in vitro, 4-penilbutirat dapat meningkatkan ekspresi dari ABCD1 pada fibroblast dari pasien pasien dengan adrenoleukodystrophy. Stimulasi pada jalan alternative pada oksidasi- β oleh peroxisomes endogen menggunakan fenifibrate, peroxisome proliferator telah juga dicoba.

Contoh kasus

STUDI KASUS: HIPOKORTISOLISM

Arahan

Baca dan lakukan analisa terhadap studi kasus secara perorangan. Bila yang lain dalam kelompok sudah selesai membaca, jawab pertanyaan dari studi kasus. Gunakan langkah dalam pengambilan keputusan klinik pada saat memberikan jawaban. Kelompok yang lain dalam ruangan bekerja dengan kasus yang sama atau serupa. Setelah semua kelompok selesai, dilakukan diskusi tentang studi kasus dan jawaban yang dikerjakan oleh masing-masing kelompok.

Studi kasus 1 (Hipokortisolism akut pada neonates laki-laki usia 5 hari)

Seorang anak laki-laki berumur 5 hari, sedang dirawat diruang perinatologi dalam keadaan muntah-muntah,lemas dan pucat. Lahir spontan dengan berat lahir 350 gram, panjang badan lahir 50 cm. Riwayat kehamilan ibunya berjalan normal, riwayat keluarga dengan penyakit yang sama disangkal.

Penilaian

1. Apa yang harus segera anda lakukan untuk menilai keadaan anak tersebut dan mengapa ?

Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

- Identifikasi faktor risiko pada saat kehamilan, dan identifikasi faktor keturunan.
- Nilai keadaan klinis bayi: dengan pemeriksaan tanda vital (nadi, respirasi).
- Deteksi kelainan laboratorium: darah rutin, gula darah, elektrolit, kortisol darah, dan atau

17.OHP, ACTH.

Hasil penilaian yang ditemukan pada keadaan tersebut adalah:

Anak laki-laki usia 5 hari, Pada pemeriksaan fisik: nadi kecil dan cepat, respirasi cepat, kaki dan tangan dingin, kesadaran apatis, hiperpigmentasi yang berlebihan. Pada pemeriksaan laboratorium: darah rutin: Hb: 12,5 gr/dl, leukosit 15.0/dl, gula darah: 40 gram/dl, Natrium: 105 /dl, Kalium: 4,0 /dl, klorida : 95 /dl, kortisol darah 0,5 /dl, 17-OHP dan ACTH tidak diperiksa.

2. Berdasarkan pada temuan yang ada, apakah diagnosis yang paling mungkin pada bayi tersebut?

Jawaban:

Insufisiensi adrenokortikal akut (Hipokortisolism akut yang disertai hipoadosteronism akut)

Pelayanan (perencanaan dan intervensi)

3. Berdasarkan diagnosis, apakah rencana penatalaksanaan pada pasien ini ?

Jawaban:

- Berdasarkan diagnosis insufisiensi adrenokortikal akut dimana terjadi defisiensi hormon kortisol dan hormon aldosteron secara akut. Maka diberikan pengobatan dengan kortisol intravena 100 mg per m² luas permukaan tubuh yang diberikan setiap 6-8 jam sesuai kebutuhan, setelah stabil dilanjutkan dengan pengobatan kortisol oral dengan dosis 8-10 mg per m² luas permukaan tubuh per hari dibagi dalam tiga dosis setiap 8 jam. Diberikan cairan infus, glukosa dan elektrolit yang cukup untuk mempertahankan volume intravaskuler, kadar gula darah dan elektrolit yang normal. pemberian fludrocortison (0,05 sampai 0,2 mg per hari) dibagi kedalam dua dosis dan ditambahkan natrium klorida untuk mencukupi kadar natrium darah normal

Penilaian ulang

Setelah dilakukan terapi hormonal , cairan glukosa dan elektrolit dilakukan pemantauan bila sudah stabil dilanjutkan dengan pemberian kortisol oral.

Studi kasus 2 (Hipokortisolism akut pada anak perempuan usia 2 tahun)

Seorang anak perempuan berumur 2 tahun diantar orang tuanya ke poliklinik anak karena mengeluh sejak 2 hari yang lalu muntah-muntah, lemas, pucat. Lahir dengan scio cercaria dengan berat lahir 3000 gram, panjang badan lahir 49 cm. Riwayat kehamilan ibunya tidak ada kelainan, riwayat keluarga dengan penyakit yang sama disangkal.

Penilaian

1. Apa yang harus segera anda lakukan untuk menilai keadaan anak tersebut dan mengapa ?

Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

- Identifikasi faktor risiko pada saat kehamilan, dan identifikasi faktor keturunan.
- Nilai keadaan klinis anak: dengan pemeriksaan fisik umum, alat genitalia, ada tidaknya hiperpigmentasi.
- Deteksi kelainan laboratorium: pemeriksaan darah rutin, gula darah sewaktu, elektrolit, kadar kortisol darah dan atau ACTH, 17 OHP

Hasil penilaian yang ditemukan pada keadaan tersebut adalah:

Anak perempuan usia 2 tahun, Lemas, tensi 70/60 mmhg, nadi 160 kali/mt, respirasi 40 kali/mt, adanya hiperpigmentasi yang berlebihan pada alat genitalia dan perut, klitoris membesar menyerupai penis. Pemeriksaan laboratorium: Hb: 11 gr/dl, leukosit: 15.0/dl, gula darah 70 gram/dl, natrium: 104 /dl, kalium : 4,5 /dl, clorida : 98 /dl, kadar kortisol darah 0,6 /dl, 17-OHP dan ACTH tidak diperiksa

2. Berdasarkan pada temuan yang ada, apakah diagnosis yang paling mungkin pada anak tersebut?

Jawaban:

Insufisiensi adrenokortikal akut kemungkinan karena krisis pada hiperplasia adrenal kongenital

Pelayanan (perencanaan dan intervensi)

3. Berdasarkan diagnosis, apakah rencana penatalaksanaan pada pasien ini ?

Jawaban:

- Berdasarkan diagnosis insufisiensi adrenokortikal akut dimana terjadi defisiensi hormon kortisol dan hormon aldosteron secara akut. Maka diberikan pengobatan dengan kortisol intravena 100 mg per m² luas permukaan tubuh yang diberikan setiap 6-8 jam sesuai kebutuhan, setelah stabil dilanjutkan dengan pengobatan kortisol oral dengan dosis 8-10 mg per m² luas permukaan tubuh per hari dibagi dalam tiga dosis setiap 8 jam. Diberikan cairan infus, glukosa dan elektrolit yang cukup untuk mempertahankan volume intravaskuler, kadar gula darah dan elektrolit yang normal. pemberian fludrocortison (0,05 sampai 0,2 mg per hari) dibagi kedalam dua dosis dan ditambahkan natrium klorida untuk mencukupi kadar natrium darah normal

Penilaian ulang

Setelah dilakukan terapi hormonal , cairan glukosa dan elektrolit dilakukan pemantauan bila sudah stabil dilanjutkan dengan pemberian kortisol oral.

Studi kasus 3 (Hipokortisolism kronik pada anak perempuan usia 5 tahun)

Seorang anak perempuan usia 5 tahun diantar orang tuanya ke poliklinik endokrin anak karena alat kelaminnya atau klitorisnya tambah besar, kulitnya tambah hitam, anak sering mengeluh lemas. Bayi dilahirkan secara spontan dengan berat lahir 2700 gram, panjang badan lahir 51 cm. Usia kehamilan 38 minggu Riwayat kehamilan ibunya tidak ada keluhan yang berarti, riwayat keluarga dengan penyakit yang sama disangkal.

Penilaian

1. Apa yang harus segera anda lakukan untuk menilai keadaan anak tersebut dan mengapa ?

Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

- Identifikasi faktor risiko pada saat kehamilan, faktor keturunan,
- Nilai keadaan klinis anak: dengan pemeriksaan fisik umum, hiperpigmentasi, alat kelamin
- Deteksi kelainan laboratorium: hormon kortisol, hormon 17 OHP dan atau ACTH

Hasil penilaian yang ditemukan pada keadaan tersebut adalah:

Anak perempuan usia 5 tahun , ditemukan hiperpigmentasi berlebihan pada alat genitalia dan pada perut, tensi 120/80 mg/dl, nadi 120 kali/mt, pernapasan 32 kali/mt, Pada pemeriksaan

laboratorium kadar kortisol 0,9 /dl, 17-OHP 50/ dl, ACTH tidak diperiksa

2. Berdasarkan pada temuan yang ada, apakah diagnosis yang paling mungkin pada anak tersebut?

Jawaban:

Insufisiensi adrenokortikal kronis mungkin suatu hiperplasia adrenal kongenital.

Pelayanan (perencanaan dan intervensi)

3. Berdasarkan diagnosis, apakah rencana penatalaksanaan pada pasien ini ?

Jawaban:

Berdasarkan diagnosis insufisiensi adrenokortikal kronis diberikan pengobatan kortisol oral dengan dosis 8-10 mg per m² luas permukaan tubuh per hari dibagi dalam tiga dosis setiap 8 jam.

Penilaian ulang

Setelah dilakukan observasi perlu dipantau kekurangan dan kelebihan dosis kortisolnya dengan pemeriksaan klinis secara serial, pemeriksaan hormon 17-OHP dan usia tulangnya.

Tujuan pembelajaran

Proses, materi dan metoda pembelajaran yang telah disiapkan bertujuan untuk alih pengetahuan, keterampilan, dan perilaku yang terkait dengan pencapaian kompetensi dan keterampilan yang diperlukan dalam mengenali dan menatalaksana hipokortisolism seperti yang telah disebutkan di atas yaitu :

1. Memahami etiologi hipokortisolism baik primer atau sekunder, baik kongenital atau didapat.
2. Menegakkan diagnosis diagnosis hipokortisolism baik akut atau kronik
3. Memahami penatalaksanaan hipokortisolism :akut, kronik, krisis
4. Memahami pemantauan pengobatan anak dengan hipokortisolism

Evaluasi

- Pada awal pertemuan dilaksanakan penilaian awal kompetensi kognitif dengan kuesioner 2 pilihan yang bertujuan untuk menilai sejauh mana peserta didik telah mengenali materi atau topik yang akan diajarkan.
- Materi esensial diberikan melalui kuliah interaktif dan *small group discussion* dimana pengajar akan melakukan evaluasi kognitif dari setiap peserta selama proses pembelajaran berlangsung.
- Membahas instrumen pembelajaran keterampilan (kompetensi psikomotor) dan mengenalkan penuntun belajar. Dilakukan demonstrasi tentang berbagai prosedur dan perasat untuk menatalaksana hipokortisolism. Peserta akan mempelajari prosedur klinik bersama kelompoknya (*Peer-assisted Learning*) sekaligus saling menilai tahapan akuisisi dan kompetensi prosedur tersebut pada model anatomi.
- Peserta didik belajar mandiri, bersama kelompok dan bimbingan pengajar/instruktur, baik dalam aspek kognitif, psikomotor maupun afektif. Setelah tahap akuisisi keterampilan maka peserta didik diwajibkan untuk mengaplikasikan langkah-langkah yang tertera dalam penuntun belajar dalam bentuk “*role play*” diikuti dengan penilaian mandiri atau oleh sesama

peserta didik (menggunakan penuntun belajar)

- Setelah mencapai tingkatan kompeten pada model maka peserta didik akan diminta untuk melaksanakan penatalaksanaan hipokortisolism melalui 3 tahapan:
 1. Observasi prosedur yang dilakukan oleh instruktur
 2. Menjadi asisten instruktur
 3. Melaksanakan mandiri dibawah pengawasan langsung dari instrukturPeserta didik dinyatakan kompeten untuk melaksanakan prosedur tatalaksana hipokortisolism apabila instruktur telah melakukan penilaian kinerja dengan menggunakan Daftar Tilik Penilaian Kinerja dan dinilai memuaskan
- Penilaian kompetensi pada akhir proses pembelajaran :
 - Ujian OSCE (K,P,A) dilakukan pada tahapan akhir pembelajaran oleh kolegium
 - Ujian akhir stase, setiap divisi/ unit kerja di sentra pendidikan

Instrumen penilaian

- **Kuesioner awal**

Instruksi: Pilih B bila pernyataan Benar dan S bila pernyataan Salah

1. Penyebab hipokortisolism adalah primer dan sekunder, penyebab primer apabila kelainan ada pada kortek adrenal dan penyebab sekunder apabila kelainan ada pada hipofise anterior. B/S. Jawaban B. Tujuan 1.
2. Untuk bisa menegakkan diagnosis hipokortisolism perlu pemeriksaan hormon kortisol dan atau 17-OHP dan atau ACTH dimana pada hipokortisol yang disebabkan oleh defisiensi enzim 21-hidroksilase kadar 17- OHP adalah rendah. B/S. Jawaban S. Tujuan 3.
3. Pengobatan hipokortisolism akut menggunakan kortisol intravena dosis 100mg /m² luas permukaan tubuh yang diberikan setiap 6-8 jam dan pengobatan hipokortisolism kronis menggunakan kortisol oral dosis 8-10 mg/ m² luas permukaan tubuh per hari. B/S. Jawaban B. Tujuan 4

- **Kuesioner tengah**

MCQ

1. Syok pada pasien yang menderita insufisiensi adrenokortikal akut disebabkan oleh:
 - a. Penurunan kadar hormon kortisol secara akut.
 - b. Penurunan kadar hormon aldosteron secara akut .
 - c. Pungsi hormon kortisol mempertahankan tekanan darah .
 - d. Pungsi hormon aldosteron dalam proses rennin angiotensin.
 - e. semua benar
2. Kelainan kelenjar hipofise anterior menyebabkan terjadinya gangguan hormonal berupa:
 - a. Hipokortisolism primer
 - b. Hipokortisolism sekunder
 - c. Hipokortisolism tersier
 - d. Hiperaldosteronism primer
 - e. BSSD
3. Terapi hipokortisolism akut dengan menggunakan kortisol intravena dan dosisnya adalah :
 - a. 100 mg / m² luas permukaan tubuh diberikan setiap 6-8 jam sekali

- b. 200 mg / m² luas permukaan tubuh diberikan setiap 6-8 jam sekali
 - c. 25 mg / m² luas permukaan tubuh diberikan setiap 6-8 jam sekali
 - d. 10 mg / m² luas permukaan tubuh diberikan setiap 6-8 jam sekali
 - e. BSSD
4. Terapi hipokortisolism kronis dengan menggunakan kortisol oral dan dosisnya adalah:
- a. 8-10 mg / m² luas permukaan tubuh dalam 24 jam dibagi menjadi 3 dosis
 - b. 2-4 mg / m² luas permukaan tubuh dalam 24 jam dibagi menjadi 3 dosis
 - c. 20-30 mg / m² luas permukaan tubuh dalam 24 jam dibagi menjadi 3 dosis
 - d. 100 mg / m² luas permukaan tubuh dalam 24 jam dibagi menjadi 3 dosis
 - e. BSSD
5. Pada pasien syok karena hipokortisolism akut sering ditambahkan pengobatan dengan fludrokortison untuk mengantisipasi defisiensi aldosteron, adapun dosis fludrokortison adalah
- a. 0,05 – 0,2 mg per hari
 - b. 1mg per hari
 - c. 20 - 30 mg per hari
 - d. 0,8 - 1,5 mg per hari
 - e. BSSD

Jawaban:

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

PENUNTUN BELAJAR (*Learning guide*)

Lakukan penilaian kinerja pada setiap langkah / tugas dengan menggunakan skala penilaian di bawah ini:

1 Perlu perbaikan	Langkah atau tugas tidak dikerjakan secara benar, atau dalam urutan yang salah (bila diperlukan) atau diabaikan
2 Cukup	Langkah atau tugas dikerjakan secara benar, dalam urutan yang benar (bila diperlukan), tetapi belum dikerjakan secara lancer
3 Baik	Langkah atau tugas dikerjakan secara efisien dan dikerjakan dalam urutan yang benar (bila diperlukan)

Nama peserta didik	Tanggal
Nama pasien	No Rekam Medis

**PENUNTUN BELAJAR
HIPOKORTISOLISM**

No	Kegiatan / langkah klinik	Kesempatan ke				
		1	2	3	4	5
I.	ANAMNESIS					
1.	Sapa pasien dan keluarganya, perkenalkan diri, jelaskan maksud Anda.					
2.	Tanyakan keluhan utama (muntah-muntah atau lemas)					
	Sudah berapa lama diketahui muntah atau lemas? Riwayat keluarga apakah ada?					
3.	Selain muntah atau lemas apakah ada kelaian alat kelamin?					
4.	Berapa umur kehamilan saat bayi lahir ? (minggu)					
5.	Berapa berat lahir? (Kg)					
6.	Apakah ada riwayat ibunya atau keluarga menderita kelainan yang sama?					
7.	Adakah tanda-tanda kehitaman yang berlebihan pada kulit?					
8.	Adakah tanda-tanda kencing yang berlebihan?					
9.	Adakah tanda-tanda pertumbuhan yang terganggu?					
10.	Adakah tanda-tanda berat badan yang tidak naik ?					
11.	Apakah tanda-tanda sering kelelahan ?					
II.	PEMERIKSAAN JASMANI					
1.	Terangkan pada orang tua bahwa anaknya akan dilakukan pemeriksaan jasmani					
2.	Lakukan pemeriksaan fisik secara umum					
3.	Lakukan pemeriksaan alat genitalianya					
4.	Lakukan penilaian panjang penis dengan tong spatel kayu, atau priksa klitorisnya					
5.	Lakukan pemeriksaan/perabaan testis dengan cara milking, evaluasi vaginanya					
6.	Periksa tanda-tanda hiperpigmentasi					
7.	Periksa antropometri: BL/BB, PB, LK					
8.	Tentukan pertumbuhan intra uterin: SMK, BMK, KMK					

9.	Periksa adanya tanda-tanda pubertas prekok pada laki-laki						
10.	Periksa adanya pembesaran klitoris pada perempuan						
11.	Tentukan ukuran vaginanya						
	Kedalaman lubang vaginanya						
	Adanya hymen yang menyatu						
12	Pada laki-laki periksa volume testisnya						
	< 1ml						
	1ml, 2ml, 3ml, > 3ml						
13	Periksa adanya tanda-tanda lain pada alat genitalia						
	Warna kulit skrotum						
	Adanya bulu pubis (P1,P2,P3,P4)						
	Letak orifisium uretra ekstena diujung penis atau tidak						
III.	PEMERIKSAAN LABORATORIUM						
1.	Periksa darah lengkap (Hb, L, Ht, Tr, Hitung jenis)						
2.	Periksa gula darah						
	Periksa natrium, kalium, klorida						
3.	Lakukan pemeriksaan hormon kortisol						
4.	Lakukan pemeriksaan hormon 17-OHP						
	Lakukan pemeriksaan hormon testotestosterone atas indikasi						
	a. Lakukan pemeriksaan hormon ACTH atas indikasi						
V.	DIAGNOSIS						
1.	Hipokortisolism akut						
2.	Hipokortisolism Kronik						
V.	TATALAKSANA						
	A. Hipokortisolism akut dengan hipoaldosteron						
	<ul style="list-style-type: none"> Pada hipokortisolism akut yang disertai hipoaldosteron, diberikan pengobatan dengan kortisol intravena 100 mg per m² luas permukaan tubuh yang diberikan setiap 6-8 jam sesuai kebutuhan, setelah stabil dilanjutkan dengan pengobatan kortisol oral dengan dosis 8-10 mg per m² luas permukaan tubuh per hari dibagi dalam tiga dosis setiap 8 jam. Diberikan cairan infus, glukosa dan elektrolit yang cukup untuk mempertahankan volume intravaskuler, kadar gula darah dan elektrolit yang normal. Untuk mempertahankan kadar aldosteron normal diberikan fludrocortison peroral (0,05 sampai 0,2 mg per hari) dibagi ke dalam dua dosis dan ditambahkan natrium klorida untuk mencukupi kadar natrium darah normal 						
	B. Hipokortisolism akut tanpa hipoaldosteron						
	<ul style="list-style-type: none"> Pada hipokortisolism akut tanpa disertai hipoaldosteron, diberikan pengobatan dengan kortisol intravena 100 mg per m² luas permukaan tubuh yang diberikan setiap 6-8 jam sesuai kebutuhan, setelah stabil dilanjutkan dengan pengobatan kortisol oral dengan dosis 8-10 mg per m² luas permukaan tubuh per hari dibagi dalam tiga dosis setiap 8 jam. Diberikan cairan infus, glukosa dan elektrolit yang cukup untuk mempertahankan volume intravaskuler, kadar gula darah dan elektrolit yang normal. 						

	C. Hipokortisolism kronik <ul style="list-style-type: none"> • pengobatan kortisol oral dengan dosis 8-10 mg per m² luas permukaan tubuh per hari dibagi dalam tiga dosis setiap 8 jam. 					
VI.	Pengawasan hipokortisolism					
	<ul style="list-style-type: none"> • Pada pengobatan dengan kortisol perlu selalu dilakukan pemantauan terhadap tanda-tanda kelebihan dan kekurangan dosis kortisol, pemantauan pertumbuhan dengan kurve pertumbuhan dan efek samping pengobatan dengan memantau usia tulang, klinis, laboratorium seperti kortisol dan 17-OHP 					

DAFTAR TILIK

Berikan tanda ✓ dalam kotak yang tersedia bila keterampilan/tugas telah dikerjakan dengan memuaskan, dan berikan tanda ✗ bila tidak dikerjakan dengan memuaskan serta T/D bila tidak dilakukan pengamatan

✓	Memuaskan	Langkah/ tugas dikerjakan sesuai dengan prosedur standar atau penuntun
✗	Tidak memuaskan	Tidak mampu untuk mengerjakan langkah/ tugas sesuai dengan prosedur standar atau penuntun
T/D	Tidak diamati	Langkah, tugas atau ketrampilan tidak dilakukan oleh peserta latih selama penilaian oleh pelatih

Nama peserta didik	Tanggal
Nama pasien	No Rekam Medis

DAFTAR TILIK HIPOKORTISOLISM				
No.	Langkah / kegiatan yang dinilai	Hasil penilaian		
		Memuaskan	Tidak memuaskan	Tidak diamati
I. ANAMNESIS				
1.	Sikap profesionalisme: – Menunjukkan penghargaan – Empati – Kasih sayang – Menumbuhkan kepercayaan – Peka terhadap kenyamanan pasien – Memahami bahasa tubuh			
2.	Menarik kesimpulan mengenai kecurigaan hipokortisolism akut atau kronis			
3.	Mencari kemungkinan hipokortisolism primer congenital			
4.	Mencari kemungkinan hipokortisolism primer didapat			
5.	Mencari kemungkinan hipokortisolism sekunder kongenital atau didapat			
II. PEMERIKSAAN JASMANI				
1.	Sikap profesionalisme: – Menunjukkan penghargaan – Empati – Kasih sayang – Menumbuhkan kepercayaan – Peka terhadap kenyamanan pasien – Memahami bahasa tubuh			
2.	Menentukan kesan sakit			

3.	Pemeriksaan fisik umum			
4.	Pemeriksaan alat genitalia			
5.	Pemeriksaan ukuran klitoris			
6.	Pemeriksaan ukuran panjang penis			
7.	Pemeriksaan ukuran testis			
8.	Pemeriksaan kedalaman lubang vagina			
9.	Pemeriksaan ada tidaknya sinechie			
10.	Pemeriksaan hiperpigmentasi pada genitalia			
11.	Pemeriksaan hiperpigmentasi ditempat lain			
12.	Pemeriksaan antropometri			
III.	USULAN PEMERIKSAAN LABORATORIUM			
	Ketrampilan dalam memilih rencana pemeriksaan laboratorium untuk menegakkan diagnosis, etiologi dan monitoring pengobatan.			
IV.	DIAGNOSIS			
	Ketrampilan dalam memberikan argumen dari diagnosis kerja yang ditegakkan.			
V.	TATALAKSANA PENGELOLAAN			
1.	Menegakkan diagnosis dini hipokortisolism			
2.	Tatalaksana dini hipokortisolism : terapi kortisol, dan fludrokortison.			
3.	Pemantauan terapi kortisol			
VI.	PENCEGAHAN			
	Menerangkan kepada keluarga pasien untuk mengantisipasi dampak komplikasi yang terjadi akibat pengobatan dengan kortisol			

Peserta dinyatakan: <input type="checkbox"/> Layak <input type="checkbox"/> Tidak layak melakukan prosedur	Tanda tangan pembimbing (Nama jelas)
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------

Tanda tangan peserta didik

PRESENTASI:

- Power points
- Lampiran (skor, dll)

(Nama jelas)

Kotak komentar
