
	<p><b>PANDUAN PRAKTIK KLINIS (PPK) KSM ANAK RSUD ARIFIN ACHMAD PROVINSI RIAU</b></p>	<p>Pekanbaru, April 2024 Ditetapkan,</p> <p><b>DIREKTUR RSUD ARIFIN ACHMAD PROVINSI RIAU</b></p>  <p><b><u>drg. Wan Fajriatul Mamnunah, Sp.KG</u></b> <b>NIP. 19780618 200903 2 001</b></p>
<p><b>HIPERPLASIA ADRENAL KONGENITAL</b></p>		
<p>1. Pengertian</p>	<p>Penyakit autosomal resesif yang terjadi akibat defisiensi salah satu dari lima enzim yang dibutuhkan untuk sintesa kortisol di korteks adrenal</p>	
<p>2. Anamnesis dan pemeriksaan fisik</p>	<p>a. Ambigus genitalia</p> <p>Pseudohermafroditism dengan klitoromegali dan fusi lipatan labioskrotal parsial/komplit. Pada keadaan berat dapat bermanifestasi klinis sebagai laki-laki dengan kriptokismus.</p> <p>b. Pubertas prekoks akibat virilisasi pascanatal</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Biasanya dijumpai pada tipe non klasik</li> <li>• Pertumbuhan dini rambut pubis dan aksila</li> <li>• Pada laki-laki sering tidak terdiagnosis sampai umur 3 – 7 tahun saat terjadi pubertas prekoks isoseksual, umur tulang maju dengan karakteristik testis prapubertal (penis tumbuh besar tetapi testis kecil).</li> <li>• Pada remaja biasanya datang dengan klinis klitoromegali, virilisasi, hirsutisme, menstruasi tidak teratur, infertilitas, atau akne.</li> <li>• Sebagian gejala klinis tidak tampak (<i>cryptic</i>).</li> </ul> <p>c. <i>Salt wasting</i> atau hiponatremia</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kehilangan garam menyebabkan hiponatremia, gagal tumbuh, dehidrasi, dan hiperkalemia. Gejala ini biasanya terjadi pada minggu kedua atau ketiga.</li> <li>• Krisis adrenal yang ditandai dengan bayi tidak mau minum, muntah-muntah, diare, berat badan turun drastis, dehidrasi, hiperkalemia, hiponatremia, serta asidosis.</li> <li>• Hipoglikemia</li> <li>• Hiperpigmentasi</li> </ul> <p>d. Pertumbuhan linear</p> <p>Percepatan laju pertumbuhan (efek dari androgen) dan memajukan usia tulang, tetapi mempercepat penutupan epifisis sehingga tinggi akhir dewasa pendek.</p>	

	<p>e. Fungsi reproduksi</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Pada perempuan bisa terjadi <i>oligocy</i>, amenore, menstruasi tidak teratur, infertilitas.</li><li>• Paparan androgen prenatal bisa mempengaruhi tingkah laku wanita menjadi seperti laki-laki.</li><li>• Pada laki-laki bila tidak diterapi bisa menyebabkan defisiensi spermatogenesis.</li></ul> <p>f. Tipe <i>simple virilizing</i></p> <p>Tanpa uji skrining umumnya laki-laki tidak terdiagnosis saat bayi. Diagnosis biasanya ditegakkan setelah terpapar kelebihan androgen. Pada bayi perempuan lebih cepat terdiagnosis karena biasanya ditandai dengan ambigus genitalia.</p> <p>g. Tipe non klasik</p> <p>Gejala tipe ini tergantung pada umur dan dapat berupa pubertas prekoks, umur tulang maju, dan pertumbuhan yang pesat. Pada perempuan dapat terjadi penyakit polikistik ovarii, hirsutisme, menstruasi tidak teratur, perawakan pendek, dan fertilitas menurun.</p> <p>h. Heterozigot</p> <p>Pada bentuk ini terdapat gejala kelebihan androgen ringan. Biasanya terdapat peningkatan sedikit dari 17-OH progesteron setelah dilakukan stimulasi adrenal. Keadaan ini merupakan heterozigot dari mutasi CYP21.</p>	
3. Kriteria Diagnosis	Anamnesis dan pemeriksaan fisik	
4. Diagnosis kerja	Susp. congenital adrenal hiperplasia	
5. Diagnosis Banding		
6. Pemeriksaan Penunjang	<ul style="list-style-type: none"><li>• Elektrolit serum : hiponatremia, hiperkalemia</li><li>• Peningkatan serum 17-OH progesteron dan hormon-hormon androgen adrenal lain seperti androstenedion (bila meragukan dilakukan dengan uji stimulasi ACTH).</li><li>• Kortisol serum rendah</li><li>• Analisis kromosom pada ambigus genitalia</li><li>• Pemeriksaan aktivitas renin plasma (PRA) merupakan indeks sensitif untuk insufisiensi mineralokortikoid</li><li>• Radiologis :<ul style="list-style-type: none"><li>- Genitografi : terlihat adanya urogenital dan uterus.</li><li>- USG genitalia interna : terlihat gambaran uterus</li><li>- Bone age : untuk evaluasi pubertas prekoks atau percepatan pertumbuhan</li></ul></li></ul>	

7. Terapi	<p>Pada keadaan akut HAK <i>salt wasting</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Atasi syok atau dehidrasi dengan cairan elektrolit NaCl 0,9 % 20 ml/kg dalam 1 jam. Dekstrosa harus ditambahkan bila terdapat hipoglikemia yaitu 2 – 4 ml Dekstrose 10 %.</li> <li>Pemberian hidrokortison hemisuksinat (solucortef) 50 – 100 mg/m<sup>2</sup> atau 1 – 2 mg/kg IV dan dilanjutkan dengan dosis 50 – 100 mg/m<sup>2</sup> dibagi tiap 6 jam. Kemudian dilanjutkan dengan dosis rumatan peroral seumur hidup 15 - 20 mg/m<sup>2</sup>/hari dalam 2 – 3 kali pemberian setelah fase akut terlewati. Pilihan lain saat fase akut adalah metilprednisolon sodium suksinat dengan dosis 0,25 mg/kg atau 10 – 20 mg/ IV, dilanjutkan dengan dosis 5 – 40 mg m<sup>2</sup> dalam 24 jam dan deksaetason 1 - 2 mg m<sup>2</sup>.</li> </ul> <p>Sebelum diberikan hidrokortison dosis rumatan peroral sebaiknya dimulai dengan dosis agak tinggi (20 – 30 mg/m<sup>2</sup>/hari) untuk waktu 1 – 2 minggu untuk mengontrol overproduksi ACTH secara cepat.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Terapi mineralokortikoid diperlukan pada insufisiensi aldosteron yang mengalami krisis adrenal. Dimulai dengan pemberian desoksikortikosteron asetat (DOCA) 0,5 – 1 mg/hari IM, dilanjutkan dengan fludrokortison asetat oral 50 – 200 mg/hari trbagi 3 kali pemberian (70 - 90 mg/m<sup>2</sup>/hari).</li> <li>Pemberian suplemen garam atau sodium klorida 1 – 2 g/hari sampai usia sekitar 2 tahun.</li> <li>Evaluasi ketat keadaan klinis, elektrolit, status dehidrasi, dan berat badan selama krisis adrenal.</li> </ul> <p>b. Kondisi khusus</p> <p>Pada keadaan dilakukan pembedahan atau trauma, mutah hebat, atau diare sebaiknya pemberian obat diganti secara intramuskular pada pasien dirawat. Pada keadaan kegawatan atau infeksi, dosis dapat dinaikkan 2 – 3 kali untuk beberapa hari.</p>	
8. Edukasi	Pengobatan teratur seumur hidup	
9. Prognosis	<p>Ad vitam: bonam</p> <p>Ad sanationam : bonam</p> <p>Ad fungtionam: dubia ad bonam</p>	
10. Tingkat Evidens	IV	
11. Tingkat Rekomendasi	C	
12. Penelaah Kritis	-	

13. Indikator Medis	-	
14. Kepustakaan	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Aditiawati. Hiperplasia adrenal kongenital. Dalam: Simposium peran endokrinologi anak dalam proses tumbuh kembang anak. Bagian Ilmu Kesehatan Anak FK-UNAND bekerjasama dengan UKK Endokrinologi Anak IDAI; 2005. h. 36-49.</li> <li>2. Pulungan AB, Siregar CD, Aditiawati, Soenggoro EP, Triningsih E, Suryawan IWB. Korteks adrenal dan gangguannya. Dalam: Buku ajar endokrinologi anak. Jakarta: Badan Penerbit IDAI;2010. h. 251-96.</li> <li>3. Miller W. The adrenal cortex. Dalam: Sperling, editor. Pediatric endocrinology. Philadelphia: WB Saunders; 2002. h. 385-438. Mathur R, Kabra M, Menon PSN.congenital adrenal hyperplasia: clinical, molecular, and prenatal aspects. The National Medical Journal of India. 2001;14:26-31</li> </ol>	