



INTISARI

Latar belakang

Hipertrigliseridemia dapat disebabkan oleh penyebab primer atau genetik dan penyebab sekunder. Salah satu penyebab primer yaitu *familial chylomicronemia syndrome* (FCS). FCS merupakan penyakit *autosomal resesive* yang jarang terjadi sekitar 1-2 orang per 1.000.000 orang, dengan karakteristik peningkatan kadar trigliserida yang berat dengan berbagai manifestasi klinis. Diagnosis dan tatalaksana awal merupakan Langkah yang dapat mencegah timbulnya komplikasi yang berat.

Kasus:

Seorang anak perempuan usia 1 tahun rujukan rumah sakit perifer datang dengan Riwayat demam kemudian dilakukan pemeriksaan laboratorium dan ditemukan darah seperti susu tanpa disertai gejala lain. Hasil pemeriksaan lab awal, trigliserida 1745 mg/dl, kolesterol 207 mg/dl, dan rasio triglicerida dan kolesterol total 8,68 mg/dl (normalnya < 5 mg/dl). Hasil pemeriksaan kadar trigliserida dan kolesterol orang tua juga meningkat. Pasien didiagnosis dengan *familial chylomicronemia syndrome* berdasarkan kadar trigliserida yang sangat tinggi dan adanya riwayat keluarga yang signifikan. Tatalaksana yang diberikan yaitu pemberian suplementasi minyak ikan dan modifikasi diet, termasuk pemberhentian ASI dan diganti dengan formula MCT (*medium chain triglyceride*). Setelah tujuh hari perawatan kadar trigliserida menjadi 531 mg/dl, dan pasien dipulangkan. Satu tahun masa pemantauan, kadar trigliserida akhirnya mencapai 186,5 mg/dl dengan status pertumbuhan dan perkembangan normal.

Kesimpulan: Darah seperti susu merupakan patognomonis diagnosis FCS. Diagnosis dan tatalaksana awal akan memberikan dampak yang baik terhadap gejala maupun komplikasinya.

Kata kunci: *Chylomicronemia*, hipertriglyceridemia, *medium chain triglyceride*,



ABSTRACT

Background

Hypertriglyceridemia can be caused by primary or genetic causes and secondary causes. One of the primary causes is *familial chylomicronemia syndrome* (FCS). FCS is a rare genetic disease with a characteristic increase in severe triglyceride levels with various clinical manifestations. The incidence is 1-2 people per 1.000.000 globally. Early diagnosis and treatment are essential to prevent its severe complications.

Case:

An 1 year-old girl presented with a history of fever accidentally had milky blood on laboratory examination with no other symptoms. Previously she had a triglyceride serum level of 1170 mg/dl. The lipid profile of both parents showed high triglyceride and cholesterol levels. Laboratory examination showed triglycerides level was 1745 mg/dl, cholesterol level was 207 mg/dl, and triglyceride total cholesterol ratio was 8.68 mg/dl (normally <5 mg/dl). FCS was diagnosed based on very high triglyceride levels and significant familial history. We treated the patient with fish oil supplementation and diet modification, including temporary discontinuation of breastfeeding, medium-chain triglyceride (MCT) formula, and complimentary low-fat food. After seven days, the triglyceride level declined to 531 mg/dl, and the patient was discharged. After one year of follow up, the triglyceride level finally reached 186.5 mg/dl with normal growth and developmental status.

Kesimpulan: Lipemic blood is pathognomonic for FCS. Early diagnosis and intervention of FCS will produce better outcome.

Keyword Chylomicronemia, hypertriglyceridemia, medium chain triglyceride,