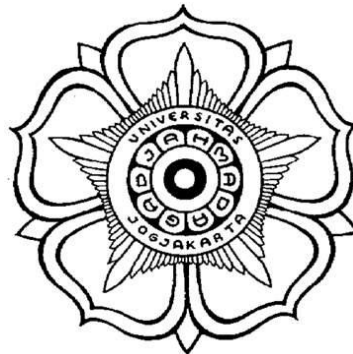


**KASUS PANJANG**

**LUARAN ANAK DENGAN HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPE I**  
**(CHYLOMICRONEMIA SYNDROME)**

**Untuk Memenuhi Sebagian Persyaratan**  
**Mencapai Derajat Spesialis Anak**



**Diajukan oleh:**

**Dewi Jumantan Hamzah**

**NIM : 18/435592/PKU/17596**

**Pembimbing:**

- 1. dr. Endy P Prawirohartono, MPH, Sp.AK**
- 2. Dr. dr. Titis Widowati, Sp.AK**

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN SPESIALIS**  
**ILMU KESEHATAN ANAK**  
**FAKULTAS KEDOKTERAN KESEHATAN MASYARAKAT DAN**  
**KEPERAWATAN**  
**UNIVERSITAS GADJAH MADA**  
**YOGYAKARTA**  
**2021**

## PEMANTAUAN KASUS PANJANG

### LUARAN ANAK DENGAN HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPE I (CHYLOMICRONEMIA SYNDROME)

Yang disusun oleh:

**Dewi Jumantan Hamzah**

**18/435592/PKU/17596**

Telah dipertahankan di depan Dewan Penguji

Pada tanggal: 11 Mei 2021

Susunan Dewan Penguji

**Pembimbing Utama**



dr. Endy P. Prawirohartono, MPH, Sp.AK

**Ketua Dewan Penguji**



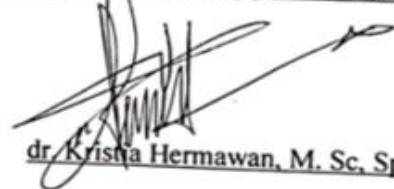
Dr. S. Yudha Patria, Sp.AK

**Pembimbing Pendamping**



Dr. dr. Titis Widowati, Sp.A(K)

dr. Desy Rusmawatiningsih, M.Sc, Sp.AK



dr. Krista Hermawan, M. Sc, Sp.A

**Mengetahui:**

**Ketua Program Studi**



dr. Rina Triasih, M.Med(Paed), Ph.D., Sp.A(K)

NIP. 19690605 199303 2 002

## LEMBAR PERNYATAAN

Yang bertanda tangan di bawah ini,

Nama : Dewi Jumantan Hamzah

NIM : 18/435592/PKU/17596

Pekerjaan : Peserta didik PPDS IKA FK UGM

Dengan ini menyatakan bahwa dalam karya tulis saya yang berjudul:

### **LUARAN ANAK DENGAN HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPE I (CHYLOMICRONEMIA SYNDROME)**

Dengan pembimbing:

Pembimbing I: dr. Endy P. Prawirohartono, MPH. Sp.A(K)

Pembimbing II: Dr. dr. Titis Widowati, Sp.A(K)

Dengan ini menyatakan, bahwa makalah proposal kasus panjang ini saya tulis dengan sungguh – sungguh berdasar keilmuan saya yang saya upayakan mencapai taraf keilmuan yang tinggi dengan tidak melanggar etika penelitian dan penulisan ilmiah termasuk plagiarisme.

Apabila di kemudian hari terbukti hasil karya ini melanggar etika penelitian dan penulisan ilmiah maka saya menerima bahwa karya ilmiah ini dianggap gugur, dan saya harus mengulangi proses penelitian dengan kasus baru.

Demikianlah pernyataan ini saya buat dengan sesungguhnya dan dapat digunakan untuk proses pendidikan saya.

Yogyakarta, April 2021

Peserta didik



dr. Dewi Jumantan Hamzah

## PENGAJUAN KASUS PANJANG

Kepada:

Yth. Ketua PPDS IKA FK UGM

Di Yogyakarta

Yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Dewi Jumentan Hamzah

NIM : 18/435592/PKU/17596

Angkatan : Juli 2018

Stase : Junior

Mohon persetujuan untuk menggunakan kasus di bawah ini sebagai kasus panjang untuk melengkapi tugas sebagai peserta didik di PPDS IKA FK UGM sebagai berikut:

Nama pasien : Izzara Dzahin

Tanggal lahir : 1 Juli 2018

Jenis kelamin : Perempuan

Alamat : Sokaraja kulon RT 3 RW 1, Kec. Sokaraja, Kab. Banyumas

Kami sudah mendapat persetujuan dari orang tua pasien dan DPJP.

Yang mengajukan,



dr. Dewi Jumentan Hamzah

Menyetujui,

Orang Tua Pasien



Rosiana Dwi Yuniarti

DPJP



dr. Endy P. Prawirohartono, MPH. Sp.A(K)

## KATA PENGANTAR

Puji syukur penulis panjatkan ke hadirat Tuhan Yang Maha Esa atas karuniaNya sehingga penulis dapat menyelesaikan penyusunan proposal kasus panjang pada pasien “ Hiperlipoproteinemia Tipe I (*chylomicronemia syndrome*) yang dimaksudkan untuk melengkapi tugas sebagai peserta didik di PPDS IKA FKMK UGM. Dengan selesainya penulisan proposal kasus panjang ini, penulis tidak terlepas dari bantuan berbagai pihak. Pada kesempatan ini penulis ingin mengucapkan terima kasih kepada semua pihak yang telah membantu baik dalam proses penulisan. Ucapan terima kasih ini disampaikan kepada:

1. dr. Endy P. Prawirohartono, MPH, Sp.AK, selaku dosen pembimbing I yang telah meluangkan waktu untuk memberikan ilmu pengetahuan, bimbingan, dan arahan selama penyusunan kasus panjang ini.
2. Dr. dr. Titis Widowati, Sp.A(K), selaku dosen pembimbing 2 yang telah meluangkan waktu untuk memberikan ilmu pengetahuan, bimbingan, dan arahan selama penyusunan kasus panjang ini.
3. Kedua orang tua, kakak dan keluarga atas kepercayaan, kesabaran, dukungan moril dan materi serta semangat yang tak pernah berhenti dalam proses pendidikan ini.
4. Teman-teman seperjuangan Program Pendidikan Dokter Spesialis 1 ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran UGM angkatan Juli 2018 untuk keceriaan dan kebersamaan serta telah menjadi bagian dalam perjalanan studi saya
5. Semua pihak yang tidak dapat disebutkan satu-persatu.

Penulis menyadari bahwa dalam penyusunan proposal kasus panjang ini masih terdapat banyak kekurangan, untuk itu berupa kritik dan saran yang membangun sangat diharapkan. penulis berharap

Peserta didik

dr. Dewi Jumanthan Hamzah

## DAFTAR ISI

|                                                |      |
|------------------------------------------------|------|
| HALAMAN PENGESAHAN.....                        | i    |
| SURAT PERNYATAAN.....                          | ii   |
| PENGAJUAN KASUS PANJANG.....                   | iii  |
| KATA PENGANTAR .....                           | iv   |
| DAFTAR ISI.....                                | v    |
| DAFTAR TABEL.....                              | vii  |
| DAFTAR GAMBAR .....                            | viii |
| BAB I PENDAHULUAN .....                        | 1    |
| A. Latar Belakang .....                        | 1    |
| B. Tujuan Pengamatan.....                      | 2    |
| C. Manfaat Pengamatan.....                     | 2    |
| BAB II IDENTITAS DAN URAIAN KASUS.....         | 4    |
| A. Identitas Pasien.....                       | 4    |
| B. Laporan Kasus Singkat .....                 | 4    |
| BAB III TINJAUAN PUSTAKA .....                 | 9    |
| I. Hipertrigliseridemia .....                  | 9    |
| A. Definisi.....                               | 9    |
| B. Klasifikasi .....                           | 9    |
| C. Etiologi.....                               | 9    |
| D. Patofisiologi .....                         | 11   |
| II. Sindrom Hiperkilomikronemia Familial ..... | 12   |
| A. Defenisi.....                               | 12   |
| B. Etiologi .....                              | 13   |
| C. Manifestasi Klinis.....                     | 13   |
| D. Diagnosis .....                             | 14   |
| E. Tatalaksana .....                           | 14   |
| F. Komplikasi.....                             | 21   |
| BAB IV KERANGKA TEORETIS DAN KONSEP.....       | 23   |
| A. Kerangka Teoretis .....                     | 23   |

|                                                                                               |           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| B. Kerangka Konsep .....                                                                      | 24        |
| <b>BAB V METODA PEMANTAUAN, LUARAN DAN INTERVENSI.....</b>                                    | <b>25</b> |
| A. Metoda.....                                                                                | 25        |
| B. Luaran yang dinilai .....                                                                  | 25        |
| C. Intervensi yang dinilai.....                                                               | 28        |
| D. Rencana Pengamatan .....                                                                   | 31        |
| E. Pengumpulan Data .....                                                                     | 33        |
| <b>BAB VI ANALISIS DATA .....</b>                                                             | <b>36</b> |
| <b>BAB VII HASIL DAN PEMBAHASAN .....</b>                                                     | <b>37</b> |
| A. Hasil Pengamatan.....                                                                      | 37        |
| B. Intervensi pemberian omega 3 dan diet rendah lemak.....                                    | 38        |
| C. Pengaruh intervensi pemberian omega 3 dan diet rendah lemak terhadap<br>luaran klinis..... | 40        |
| <b>BAB VIII KESIMPULAN DAN SARAN.....</b>                                                     | <b>50</b> |
| <b>DAFTAR PUSTAKA .....</b>                                                                   | <b>52</b> |
| <b>LAMPIRAN</b>                                                                               |           |

## DAFTAR TABEL

|                                                                      |    |
|----------------------------------------------------------------------|----|
| Tabel 1. Klasifikasi Hipertrigliseridemia .....                      | 9  |
| Tabel 2. Klasifikasi Hiperlipoproteinemia menurut Fredrickson.....   | 10 |
| Tabel 3. Jenis obat-obatan yang menyebabkan hipetrigliseridemia..... | 11 |
| Tabel 4. Contoh Menu Sehari .....                                    | 29 |
| Tabel 5. Pengambilan dan Lembar Pemantauan .....                     | 33 |
| Tabel 6. Lembar Variabel Pemantauan.....                             | 34 |
| Tabel 7. Rangkuman Hasil Pengamatan pada pasien .....                | 37 |
| Tabel 8. Permasalahan Pada Intervensi yang di berikan .....          | 39 |
| Tabel 9. Hasil Pemantauan Profil Lipid.....                          | 42 |
| Tabel 10. Data Antropometri selama Pemantauan.....                   | 45 |
| Tabel 11. Rincian Variabel dan Luaran Selama Pengamatan .....        | 47 |

## DAFTAR GAMBAR

|                                                    |    |
|----------------------------------------------------|----|
| Gambar 1. Silsilah Keluarga .....                  | 6  |
| Gambar 2. Metabolisme Trigliserida .....           | 12 |
| Gambar 3. Kerangka Teoretis. ....                  | 24 |
| Gambar 4. Kerangka Konsep. ....                    | 24 |
| Gambar 5. Tren trigliserida selama pemantauan..... | 42 |
| Gambar 6. Kurva Pertumbuhan BB/U .....             | 46 |
| Gambar 7. Kurva pertumbuhan TB/U.....              | 46 |
| Gambar 8. Kurva pertumbuhan BB/TB .....            | 47 |

## DAFTAR SINGKATAN

|              |                                                                                         |
|--------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| ANGPTL       | <i>Angiopoietin</i>                                                                     |
| APO-B        | <i>Apolipoprotein-B</i>                                                                 |
| APO-C2       | <i>Apolipoprotein-C2</i>                                                                |
| APO-C5       | <i>Apolipoprotein-C5</i>                                                                |
| CHILD-1 Diet | <i>Cardiovascular Health Integrated Lifestyle Diet</i>                                  |
| FCS          | <i>Familial chylomicronemia syndrome</i>                                                |
| FFA          | <i>Free fatty acid</i>                                                                  |
| GPH1HBP1     | <i>glycosylphosphatidylinositol-anchored high density lipoprotein binding protein 1</i> |
| GPC-120      | <i>G-Protein coupled receptor 120</i>                                                   |
| HAZ          | <i>Height for age score</i>                                                             |
| HDL          | <i>high density lipoprotein</i>                                                         |
| HDL-C        | <i>high density lipoprotein-Cholesterol</i>                                             |
| IDL          | <i>Intermediate density lipoprotein</i>                                                 |
| KMS          | <i>Kartu Menuju Sehat</i>                                                               |
| LDL          | <i>low density lipoprotein</i>                                                          |
| LMF-1        | <i>lipase maturation factor 1</i>                                                       |
| LPL          | <i>lipoprotein lipase</i>                                                               |
| MCT          | <i>Medium chain triglyceride</i>                                                        |
| MUFA         | <i>Mono unsaturated fatty acid</i>                                                      |
| NCEP ATP III | <i>National Cholesterol Education Program and Adult Treatment Panel III</i>             |
| NPO          | <i>Nil Per os</i>                                                                       |
|              | <i>Poly unsaturated fatty acid</i>                                                      |
| SD           | <i>Standar Deviasi</i>                                                                  |
| TG           | <i>Trigliserida</i>                                                                     |
| TC           | <i>Total Cholesterol</i>                                                                |
| VLDL         | <i>very low density lipoprotein</i>                                                     |
| WAZ          | <i>Weight for age score</i>                                                             |



## 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 ressesive* 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*, *hypertriglyceridemia*, *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,

## BAB I

### PENDAHULUAN

#### A. Latar belakang

Hipertrigliseridemia merupakan peningkatan kadar plasma trigliserida di atas persentil ke 95 berdasarkan umur dan jenis kelamin. Hipertrigliseridemia dibagi dari ringan hingga berat berdasarkan kadarnya, yaitu ringan (150-199 mg/dl atau 1,69-2.25 mmol/L), sedang hingga tinggi (200-499 mg/dl atau 2.26-5.64 mmol/L, sangat tinggi (500-999 mg/dl atau 5.65-11.29 mmol/L), berat (1000-1999 mg/dl atau 5.65-11.29 mmol/L) dan sangat berat (>2000 mg/dl atau >22.60 mmol/L)<sup>(1)</sup>

Hipertrigliseridemia dapat disebabkan oleh primer (genetik) atau sekunder. Salah satu penyebab primer yaitu *familial chylomicronemia syndrome*. *Familial chylomicronemia syndrome* (FCS) merupakan penyakit *autosomal resessive* yang jarang sekitar 1-2 orang per 1.000.000 orang, dengan tanda karakteristik yaitu peningkatan kadar plasma trigliserida puasa yang berat yang disebabkan oleh adanya mutasi *lipoprotein lipase* (LPL) sehingga menyebabkan peningkatan kadar trigliserida 10 sampai 100 kali lipat dari nilai normal, yaitu sekitar 1500-15.000 mg/dl.<sup>(2)(3)</sup>

Terjadinya defisiensi *lipoprotein lipase* akan menyebabkan perubahan biokimiawi yang ditandai dengan hipertrigliseridemia berat dan secara klinis berupa gagal tumbuh (*failure to thrive*), xanthoma erupsi, hepatosplenomegali, pankreatitis berulang dan lipemia retinalis.<sup>(4)</sup>

Tujuan tatalaksana hipertrigliseridemia adalah mencegah terjadinya komplikasi yaitu pankreatitis pada hipertrigliseridemia berat dan mengurangi risiko terjadinya penyakit kardiovaskuler. Terapinya yaitu non farmakologis dan farmakologis. Non farmakologis yaitu membatasi asupan lemak dan karbohidrat sedangkan farmakologis dapat diberikan fibrat, *nicotinic acid*,

asam lemak omega 3, sedangkan pada keadaan berat dapat diberikan insulin, heparin hingga plasmaforesis.<sup>(5)</sup>

Pasien yang akan diamati adalah seorang anak perempuan berusia 1 tahun yang didiagnosis dengan hiperlipoproteinemia tipe I (*familial chylomicronemia syndrome*) dengan peningkatan kadar trigliserida dalam darah sehingga akan mengakibatkan berbagai macam komplikasi. Saat ini anak tidak bergejala sehingga sangat penting untuk dilakukan pemantauan secara berkala agar dapat menghindari terjadinya komplikasi. Selain itu, kadar trigliserida sangat dipengaruhi oleh asupan makanan sehingga pada pasien ini akan dilakukan pembatasan *intake* lemak untuk mencegah dampak yang mungkin timbul yaitu status gizi yang dapat mempengaruhi perkembangan anak tersebut.

#### **B. Tujuan pemantauan kasus longitudinal**

Mengamati dan melakukan intervensi terhadap anak dengan hiperlipoproteinemia tipe I (*familial chylomicronemia*) secara prospektif selama 12 bulan. Beberapa hal yang dapat diamati yaitu kadar trigliserida, komplikasi yang timbul akibat peningkatan dari kadar trigliserida, status gizi, pertumbuhan dan perkembangan.

#### **C. Manfaat pemantauan kasus longitudinal**

Bagi pasien pemantauan dan dilakukannya intervensi terhadap luaran hiperlipoproteinemia tipe I secara terpadu dan menyeluruh dapat mencegah terjadinya komplikasi, sehingga tumbuh dan kembang pasien menjadi optimal.

Bagi keluarga pasien, diharapkan keluarga memahami penyakit anak mulai dari perjalanan penyakit, tatalaksana jangka panjang, komplikasi yang dapat terjadi, dan prognosis dari penyakit sehingga keluarga dapat ikut serta berperan untuk mengambil tindakan dalam intervensi dini. Kerja sama yang baik diharapkan dapat terwujud dalam tatalaksana komprehensif pada pasien tersebut.

Bagi peserta PPDS penelitian ini dilakukan sebagai syarat pendidikan Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan Universitas Gadjah Mada. Dengan mengetahui perjalanan dan



prognosis pada pasien, hal ini akan menambah wawasan peserta PPDS tentang penyakit ini sehingga mampu menangani pasien yang sama di masa depan. Melalui penelitian ini peserta PPDS dapat mengetahui dan melaksanakan tatalaksana komprehensif terhadap pasien anak dengan *familial chilomicronemia* baik aspek medis, tumbuh kembang, maupun psikososial.