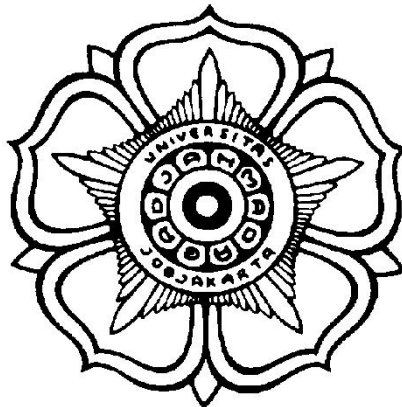


KASUS PANJANG

LUARAN PASIEN ASIDOSIS TUBULUS RENALIS DISTAL DENGAN PERAWAKAN PENDEK, GIZI KURANG, NEFROKALSINOSIS, OSTEOMALASIA, DAN GAGAL GINJAL KRONIS STADIUM 2

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



**Diajukan Oleh
Yehezkiel Nathanael Setiadi
18/437831/PKU/17794**

**DEPARTEMEN ILMU KESEHATAN ANAK
FAKULTAS KEDOKTERAN, KESEHATAN MASYARAKAT,
DAN KEPERAWATAN UNIVERSITAS GADJAH MADA
RSUP DR. SARDJITO
YOGYAKARTA
2022**

LONGCASE

Dipersiapkan dan disusun oleh

Yehezkiel Nathanael Setiadi
18/437831/PKU/17794

Telah dipertahankan di depan Dewan Penguji
Pada tanggal 20 Juli 2022

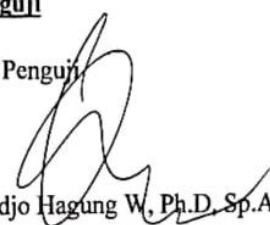
Susunan Dewan Penguji

Pembimbing I



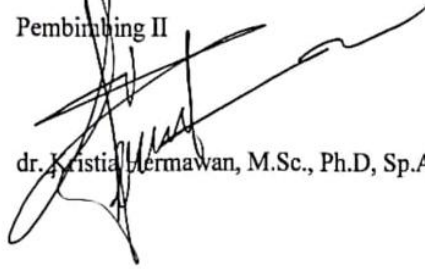
Dr. Mei Neni Sitaresmi, Ph.D., SpA(K)

Ketua Penguji



dr. Pudjo Hagung W., Ph.D. Sp.A(K)

Pembimbing II



dr. Kristia Hermawan, M.Sc., Ph.D, Sp.A

Anggota



dr. Sumadiono, Sp.A(K)

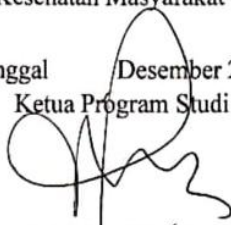
Anggota



dr. Desy Rusmawatinings, M.Sc, Sp.A(K)

Longcase ini telah diterima sebagai persyaratan
mencapai derajat Spesialis Anak PPDS Ilmu Kesehatan Anak
Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan UGM

Tanggal Desember 2022
Ketua Program Studi



dr. Rina Triasih, M. Med(Paed), Ph. D, Sp. AK
NIP. 19690605 199303 2002

LEMBAR PERNYATAAN BEBAS PLAGIASI

Saya yang bertanda tangan di bawah ini,

Nama : Yehezkiel Nathanael Setiadi

NIM : 18/437831/PKU/17794

Pekerjaan : Peserta didik PPDS IKA FKMK UGM

Dengan ini menyatakan bahwa dalam karya tulis saya yang berjudul:

LUARAN PASIEN ASIDOSIS TUBULUS RENALIS DISTAL DENGAN PERAWAKAN PENDEK, GIZI KURANG, NEFROKALSINOSIS, OSTEOMALASIA, DAN GAGAL GINJAL KRONIS STADIUM 2

Dengan ini menyatakan, bahwa makalah proposal kasus panjang ini saya tulis dengan sungguh-sungguh berdasar kelimuan 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, 20 Juli 2022

Peserta didik,



dr. Yehezkiel Nathanael Setiadi

FORM PENDAFTARAN SEMINAR KASUS PANJANG

Saya yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : dr. Yehezkiel Nathanael Setiadi

NIM : 18/437831/PKU/17794

Angkatan : Januari 2019

Stase : Senior

Mendaftarkan seminar akhir kasus panjang saya

Judul : **LUARAN PASIEN ASIDOSIS TUBULUS RENALIS
DISTAL DENGAN PERAWAKAN PENDEK, GIZI KURANG,
NEFROKALSINOSIS, OSTEOMALASIA, DAN GAGAL
GINJAL KRONIS STADIUM 2**

Nama pasien : Qholiviah Wiji

No RM : 01-75-79-xx

Makalah ini sudah disetujui oleh para pembimbing untuk diajukan ke seminar tersebut. Terima kasih

Yang mengajukan,



dr. Yehezkiel Nathanael Setiadi

Seminar telah diadakan pada:

Tanggal : 20 Juli 2022

Tempat : *Zoom meeting*

KATA PENGANTAR

Puji syukur saya panjatkan kepada Tuhan yang Maha Esa karena atas berkat rahmat-Nya, laporan kasus panjang luaran pasien asidosis tubulus renalis dengan perawatan pendek, gizi kurang, nefrokalsinosis, osteomalasia, dan gagal ginjal kronis stadium 2 dapat diselesaikan tepat pada waktunya.

Laporan kasus panjang ini disusun sebagai salah satu persyaratan program PPDS Ilmu Kesehatan Anak FKMK UGM. Dalam karya tulis ini, penulis mendapat banyak bantuan, masukan, bimbingan, dan dukungan dari berbagai pihak. Untuk itu, melalui kesempatan ini penulis menyampaikan terima kasih yang tulus kepada:

1. dr. Mei Neni Sitaresmi, Ph.D., SpAK selaku Pembimbing I yang telah membimbing saya dalam penyusunan laporan.
2. dr. Kristia Hermawan, M.Sc., Ph.D., Sp.A, selaku Pembimbing II dan Dosen Penanggung Jawab Pasien yang membimbing saya dalam penyusunan laporan
3. Orang tua saya yang telah memberikan dorongan serta motivasi dalam penyelesaian karya ilmiah ini.
4. Rekan residen PPDS Ilmu Kesehatan Anak FKMK UGM yang telah mendukung penulisan laporan ini.
5. *Supporting staff* PPDS Ilmu Kesehatan Anak FKMK UGM yang telah memfasilitasi penyusunan & mendukung hal teknis hingga laporan ini dapat terselesaikan.

Saya menyadari bahwa laporan ini masih jauh dari sempurna. Untuk itu saya mengharapkan kritik dan saran yang bersifat membangun demi perbaikan menuju kesempurnaan. Akhir kata, penulis berharap laporan ini dapat bermanfaat bagi kita semua.

Yogyakarta, 20 Juli 2022



Yehezkiel Nathanael Setiadi

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
LEMBAR PENGESAHAN	ii
LEMBAR PERNYATAAN	iii
FORM PENDAFTARAN SEMINAR KASUS PANJANG	iv
PENGAJUAN KASUS PANJANG	Error! Bookmark not defined.
KATA PENGANTAR	Error! Bookmark not defined.
DAFTAR ISI	vii
DAFTAR TABEL	ix
DAFTAR GAMBAR	x
DAFTAR SINGKATAN	xi
BAB I PENDAHULUAN	1
A. Latar Belakang	1
B. Tujuan	3
C. Manfaat Yang Diharapkan	4
D. <i>Informed Consent</i>	5
BAB II IDENTITAS DAN URAIAN KASUS	6
A. Identitas Pasien	6
B. Laporan Kasus	6
BAB III TINJAUAN PUSTAKA	10
A. Definisi	10
B. Fisiologi dan Patofisiologi	10
C. Klasifikasi ATR	14
D. Diagnosis	17
E. Tata laksana	19

F. Komplikasi	20
G. Prognosis	20
BAB IV KERANGKA TEORETIS DAN KONSEPTUAL	27
A. Kerangka Teoretis	27
B. Kerangka Konseptual	28
BAB V METODE DAN PELAKSANAAN PENGAMATAN DAN INTERVENSI	29
A. Subyek	29
B. Variabel	29
BAB VI ANALISIS DATA	443
BAB VII HASIL DAN PEMBAHASAN	454
A. Hasil	454
B. Rangkuman hasil	64
BAB VIII SIMPULAN DAN SARAN	69
A. Simpulan	69
B. Saran	69
LAMPIRAN	70
DAFTAR PUSTAKA	721

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Identitas pasien dan orang tua	6
Tabel 2. Status gizi berdasarkan indeks antropometri	31
Tabel 3. Lingkar kepala	31
Tabel 4. Rencana pemantauan pasien	41
Tabel 5. Variabel, perasat, target, intervensi, dan evaluasi	42
Tabel 6. Hasil PedsQL	45
Tabel 7. Pemantauan analisis gas darah	54
Tabel 8. Pemantauan kadar natrium darah	56
Tabel 9. Pemantauan kadar kalium darah	55
Tabel 10. Pemantauan laju filtrasi ginjal	52
Tabel 11. Kriteria rumah sehat	62
Tabel 12. Realisasi pemantuan pasien	66
Tabel 13. Rangkuman hasil pengamatan pasien	67

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Silsilah keluarga	7
Gambar 2. Nilai HCO_3^- darah selama pemantauan sebelumnya	8
Gambar 3. Anatomi nefron	11
Gambar 4. Proses pembuatan dan ekskresi NH_4^+ pada tubulus ginjal dan pembuatan HCO_3^- dan eliminasi asam	12
Gambar 5. Alur diagnosis asidosis tubulus renalis	18
Gambar 6. Foto rontgen usia tulang	47
Gambar 7. Pertumbuhan berdasarkan kurva weight for age WHO 2007	47
Gambar 8. Pertumbuhan berdasarkan kurva height for age WHO 2007	48
Gambar 9. Pertumbuhan berdasarkan kurva BMI for age WHO 2007	48
Gambar 10. Tinggi potensi genetik	49
Gambar 11. Kurva Nellhause	49
Gambar 12. Grafik pemantauan ekskresi kalsium urin	54
Gambar 13. USG ginjal awal pemantauan	57
Gambar 14. USG ginjal akhir pemantauan	58

DAFTAR SINGKATAN

ATR	: Asidosis tubulus renalis
BB	: Berat badan
BMI	: <i>Body mass index</i>
BMD	: <i>bone mineral densitometry</i>
BUN	: <i>blood urea nitrogen</i>
CA2	: <i>Carbonic anhydrase II</i>
CA4	: <i>Carbonic anhydrase IV</i>
CAT	: Clinical Adaptive Test
CLAMS	: Clinical Linguistic and Auditory Milestone Scale
CO ₂	: Karbon dioksida
GGK	: Gagal ginjal kronis
H ₂ O	: Dihidrogen monoksida
HAZ	: <i>Height for Age</i>
HCO ₃	: Bikarbonat
IGD	: Instalasi gawat darurat
IQ	: <i>Intellectual quotient</i>
KDIGO	: Kidney Disease Improving Global Outcomes
KPSP	: Kuesioner pra skrining perkembangan
LFG	: Laju filtrasi ginjal
LK	: Lingkar kepala
NH ₄ Cl	: Amonium klorida
NPM	: Nutrisi dan penyakit metabolik
PB	: Panjang badan
PedsQL	: Pediatric Quality of Life Inventory
RDA	: <i>Recommended Dietary Allowance</i>
RS	: Rumah sakit
RSUP	: Rumah sakit umum pusat
SLC4A1	: <i>Solute carrier family 4 member 1</i>
SNHL	: <i>Sensory neural hearing loss</i>
TDD	: Tes daya dengar
THT	: Telinga, hidung, dan tenggorokan
UAG	: <i>Urine anion gap</i>
USG	: Ultrasonografi
WAZ	: <i>Weight for Age</i>
WHZ	: <i>Weight for Height</i>
WHO	: <i>World Health Organization</i>

Abstrak

Latar Belakang. Asidosis tubulus renalis (ATR) merupakan kelainan ginjal yang menyebabkan abnormalitas regulasi asam basa. Penegakan diagnosis dari asidosis tubulus renalis merupakan hal yang kompleks dan sering kali terjadi keterlambatan diagnosis sehingga menyebabkan terapi suboptimal. ATR tipe 1 atau tipe distal terjadi akibat gangguan sekresi hidrogen di tubulus distal, menyebabkan pH urin >5.5 , metabolik asidosis, bikarbonat plasma rendah <15 mEq/L, terjadi hipokalemia, hiperkalsiuria, dan penurunan ekskresi sitrat.

Kasus. Pasien usia 6 bulan dirujuk dengan diagnosis infeksi saluran kemih dan mendapatkan terapi antibiotik. Pasien dikelola sebagai asidosis tubulus renalis tipe 1, infeksi saluran kemih, sistitis, hipokalemia, gizi kurang, gagal tumbuh, mikrosefali, *gross motoric delay*, dan *missed opportunity of immunization*. Pasien didiagnosis sebagai asidosis tubulus renalis tipe 1 berdasarkan klinis anak sering muntah-muntah, gagal tumbuh, gizi kurang, hipokalemia, hiperkloremia, asidosis metabolik dengan senjang anion normal, dan pH urine 7 ($> 5,5$). Selama pemantauan selama 6 tahun, pasien tidak taat terhadap pengobatan karena biaya dan pandemi COVID-19. Pasien mengalami komplikasi ATR berupa nefrokalsinosis, osteomalasia, dan gagal ginjal kronis.

Kesimpulan. Laporan kasus ini menunjukkan pentingnya ketaatan pasien untuk mencegah komplikasi dari ATR. Terapi dengan kalium sitrat dapat memperbaiki luaran pasien,

Kata kunci. Asidosis tubulus renalis, nefrokalsinosis, osteomalasia, gagal ginjal kronis

Abstract

Background. Type 1 renal tubular acidosis (RTA) or distal type RTA occurs due to impaired hydrogen secretion in the distal tubule, causing urine pH >5.5, metabolic acidosis, low plasma bicarbonate <15 mEq/L, hypokalemia, hypercalciuria, and decreased citrate excretion. Patients with renal tubular acidosis are at risk for failure to thrive, malnutrition, short stature, gross motor delays, hypokalemia, nephrocalcinosis, nephrolithiasis, osteomalacia, and kidney failure.

Case presentation. A 6-month-old girl was referred to our hospital with a complaint of fever, vomiting, and decreased body weight. Her nutritional status was undernourished, severely underweight, severely stunted, and microcephaly. The diagnosis of RTA was based on the clinical diagnosis of frequent vomiting, failure to thrive, malnutrition, hypokalemia and mild hyperchloremia, metabolic acidosis with a normal anion gap, and urine pH >5.5. For 6 year follow-up period, nephrocalcinosis and osteomalacia occurred, and the glomerular filtration rate decreased.

Conclusion. This case report highlights the importance of patient compliance to prevent complications of RTA. Treatment with potassium citrate should be done to improve the patient's outcomes.

Keywords. Renal tubular acidosis, nephrocalcinosis, osteomalacia, chronic kidney disease

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Asidosis tubulus renalis (ATR) merupakan kelainan ginjal yang menyebabkan abnormalitas regulasi asam basa. Penegakan diagnosis dari asidosis tubulus renalis merupakan hal yang kompleks dan sering kali terjadi keterlambatan diagnosis sehingga menyebabkan terapi suboptimal. Asidosis tubulus renalis terdiri dari 4 tipe. ATR tipe 1 atau ATR distal memiliki karakteristik penurunan sekresi dari H^+ . Pada ATR tipe 2 atau ATR proksimal terjadi gangguan pada reabsorpsi dari bikarbonat urin. ATR tipe 3 merupakan gabungan antara ATR tipe 2 dan tipe 3. ATR tipe 4 atau ATR hiperkalemia disebabkan oleh hipoaldostrenemia absolut maupun relatif.¹

ATR tipe 1 atau tipe distal terjadi akibat gangguan sekresi hidrogen di tubulus distal, menyebabkan pH urin >5.5 , metabolik asidosis, bikarbonat plasma rendah <15 mEq/L, terjadi hipokalemia, hiperkalsiuria, dan penurunan ekskresi sitrat. ATR dapat disebabkan berbagai kondisi baik bersifat bawaan maupun didapat. Mutasi gen SLC4A1, ATP6V0A4, dan ATP6V1B1 dipercaya menjadi penyebab dari ATR, diturunkan secara dominan autosom maupun resesif trait.²

Penelitian di Britania Raya menemukan insidensi ATR tipe 1 sebesar 0,46 dari 10.000 orang dengan 22,1% diantaranya merupakan ATR tipe 1 primer. Data sebelumnya mengenai prevalensi ATR tidak ditemukan.³ Data di Indonesia mengenai prevalensi ATR belum ada. Penelitian Hendrata, *et al* tahun 2016

menemukan 54 pasien dalam sepuluh tahun di RSUPN Dr. Cipto Mangunkusumo.⁴

ATR seringkali terdiagnosis secara biokimia pada individu tanpa gejala. Pada seseorang yang mengalami ATR, gejala klinis bisa bervariasi dari keluhan ringan hingga gangguan fisiologi tubuh yang mengancam jiwa.⁵ Tata laksana dini dan berkesinambungan diperlukan agar prognosis ATR lebih baik. Nilai bikarbonat serum, ekskresi kalsium urin, dan laju pertumbuhan merupakan penanda ketaatan pengobatan dan efikasi terapi.⁶

Pemantauan jangka panjang diharapkan dapat memperbaiki luaran pasien asidosis tubulus ginjal. Pasien dengan asidosis tubulus ginjal berisiko mengalami gagal tumbuh, hipokalemia, gizi kurang, perawakan pendek, keterlambatan motorik kasar, nefrokalsinosis, nefrolitiasis, osteomalasia, dan gagal ginjal. Penelitian Bajpai, *et al* tahun 2005 di India menemukan bahwa pasien dengan asidosis tubulus renalis pada usia kurang dari 6 tahun memiliki kemungkinan terjadinya gangguan pertumbuhan, nefrokalsinosis, osteomalasia, dan gagal ginjal.⁷ Pasien ATR tipe 1 memiliki prevalensi terjadinya nefrokalsinosis sebesar 88% dan gagal ginjal kronis stadium ≥ 2 sebesar 35%.⁸

Pasien yang diikuti adalah seorang pasien perempuan, usia 4 tahun 10 bulan yang didiagnosis ATR tipe distal. Pasien memerlukan pemantauan jangka panjang dan manajemen berupa pengobatan dengan natrium bikarbonat dan kalium klorida. Aspek yang perlu dipantau diantaranya kepatuhan minum obat, komplikasi penyakit, efek samping terapi, kondisi psikologis pasien dan keluarga. Selain itu, pasien dengan latar belakang sosial ekonomi keluarga pasien menengah ke bawah

dapat memengaruhi pemahaman keluarga pasien terhadap terapi. Pasien memerlukan pendampingan lebih lanjut terhadap kondisi medis, psikologis, dan sosial untuk meningkatkan prognosis dan mencegah terjadi komplikasi dari penyakitnya. Keluarga pasien cukup kooperatif walaupun sampai sebelum pemantauan memiliki persepsi bahwa anaknya dapat sembuh secara total.

Pasien sebelumnya telah dilakukan pemantuan oleh dokter residen anak. Perubahan kondisi terjadi pada pasien saat dilakukan pemantauan dan selepas dilakukan pemantauan. Selama dalam masa pemantauan pasien masuk dalam kategori gizi baik, namun setelah tidak dipantau pasien kondisi gizi kurang, Untuk perkembangan pasien belum dinilai kembali, evaluasi terakhir dilakukan pada usia 1 tahun 6 bulan dengan pemeriksaan Denver II. Kondisi gagal ginjal pada pasien baik dalam pemantauan dan setelah lepas dari pemantauan tetap menunjukkan hasil yang baik, dimana tidak terjadi gagal ginjal pada pasien.

B. Tujuan

Mengetahui prognosis jangka panjang pasien asidosis tubulus renalis terhadap pertumbuhan, perkembangan dan fungsi ginjal. Mengetahui faktor-faktor yang mempengaruhi luaran dan memberikan intervensi pada pasien asidosis tubulus renalis.

C. Manfaat Yang Diharapkan

1. Pasien
 - a. Menciptakan keseimbangan asam basa tubuh untuk metabolisme optimal, sehingga menyebabkan tumbuh kembang optimal, komplikasi dapat dikendalikan sehingga prognosis pasien lebih baik.
 - b. Tata laksana komprehensif agar anak sehat baik aspek medis maupun aspek psikososial.
 - c. Pendampingan diharapkan meningkatkan kepercayaan diri anak terhadap kondisi medis yang dialami dan meningkatkan kualitas hidup anak.
2. Keluarga dan lingkungan sekitar
 - a. Keluarga pasien dapat memahami bahwa asidosis tubulus ginjal yang dialami tidak dapat sembuh secara total namun diperlukan tata laksana jangka panjang dan pemantauan berkala.
 - b. Keluarga memahami kondisi pasien sehingga meningkatkan kepatuhan pengobatan.
 - c. Keluarga dan lingkungan sekitar berperan aktif dalam penatalaksanaan pasien sehingga anak dapat tumbuh dan berkembang secara optimal. Dukungan keluarga menjadikan tata laksana dapat berjalan dengan baik.
3. Peserta Program Pendidikan Dokter Spesialis 1
 - a. Pemantauan secara menyeluruh melatih kesadaran bahwa tata laksana pasien bersifat komprehensif dan bersifat terpusat pada pasien. Pendampingan jangka panjang membuat komunikasi yang lebih baik dengan pasien dan keluarga pasien sehingga dapat memahami pasien tidak

hanya kondisi medisnya namun juga kondisi sosial, ekonomi, spiritual, dan psikologis.

- b. Memahami pengetahuan dan mempraktekkan tata laksana jangka panjang pasien asidosis tubulus renalis dengan baik

4. Rumah sakit

- a. Penatalaksanaan penderita asidosis tubulus ginjal yang komprehensif dan multisektoral sehingga mutu pelayanan kesehatan rumah sakit semakin baik.
- b. Mekanisme pemantauan dengan program yang terstruktur dapat menjadi bahan pertimbangan dibuatnya panduan praktik klinis pasien asidosis tubulus renalis.
- c. Mencegah komplikasi dari pasien asidosis tubulus renalis sehingga tidak menyebabkan pembiayaan yang lebih besar.

D. Informed Consent

Peneliti telah memberikan penjelasan dan meminta persetujuan secara tertulis dari orang tua pasien pada bulan Desember 2019.