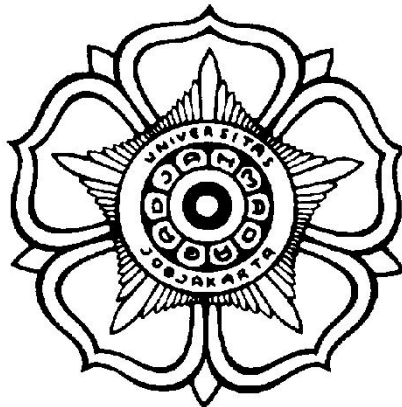


KASUS PANJANG

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

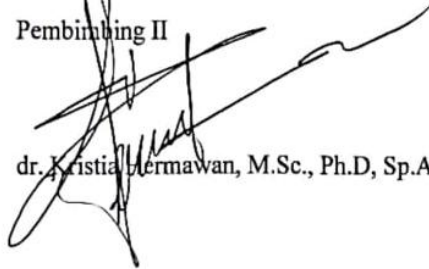
Susunan Dewan Penguji

Pembimbing I



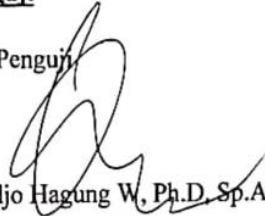
Dr. Mei Neni Sitaresmi, Ph.D., SpA(K)

Pembimbing II



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

Ketua Penguji



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

Anggota



dr. Sumadiono, Sp.A(K)

Anggota

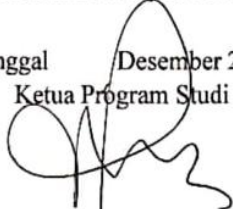


dr. Desy Rusmawatingtyas, M.Sc, Sp.A(K)

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 FKKMK 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.