

ABSTRAK

Latar Belakang: Asidosis Tubular Renal Distal (ATR Tipe I/ATRd) merupakan penyakit ginjal yang ditandai dengan asidosis metabolik, senjang anion normal, dan hipokalemia. Meskipun tidak ada gejala spesifik dari ATRd, anak-anak biasanya mengalami muntah berulang, polidipsia, poliuria, kelemahan otot, gagal tumbuh, dan keterlambatan perkembangan. Oleh karena itu, dokter mungkin salah mendiagnosis.

Kasus: Seorang anak perempuan berusia 1 tahun 7 bulan, mengalami muntah-muntah selama 8 bulan. Pasien pernah dirawat di rumah sakit dengan diagnosis alergi susu sapi, GERD dan infeksi, namun keluhan tidak membaik dengan eliminasi susu sapi dan antibiotik. Gagal tumbuh dan keterlambatan perkembangan (aspek motorik dan bahasa) ditemukan pada pasien ini. Pada pemeriksaan fisik ditemukan demam, malnutrisi dan penurunan fungsi motorik. Pasien diduga menderita ATRd berdasarkan asidosis metabolik, kesenjangan anion normal, hipokalemia, dan pH urin basa. Hasil USG menunjukkan nefrokalsinosis di kedua ginjal. Selain itu, laju filtrasi glomerulus (eLFG) normal. Natrium bikarbonat oral dan kalium klorida diberikan. Hasil jangka panjang, termasuk pertumbuhan, perkembangan, dan penyakit ginjal dipantau. Intervensi diberikan terhadap faktor prediktor yaitu asidosis metabolik, tinggi badan, status gizi, tahap perkembangan dan kepatuhan pengobatan. Pada usia 2 tahun 10 bulan, status gizinya membaik, meskipun tetap mengalami stunting ($Z < -2$ SD), tahap perkembangan sesuai usianya, dan CKD tidak memburuk.

Diskusi: Pasien tidak mengalami perburukan stadium CKD. Anak telah mencapai status gizi normal, namun perawakan masih pendek (< -2 SD) yang disebabkan karena penyakit yang mendasarinya. Pasien telah mencapai tahap perkembangan yang sesuai dengan usianya. Osteomalasia tidak terjadi. Pasien telah menunjukkan kepatuhan yang baik terhadap pengobatan untuk pengobatan yang efektif.

Kesimpulan: ATRd mempunyai efek jangka panjang terhadap pertumbuhan dan perkembangan, terutama ketika penyakit mulai muncul pada usia satu tahun. Pengenalan dini dan pengobatan yang memadai untuk memperbaiki asidosis metabolik dan hipokalemia akan mencegah komplikasi dan progresivitas penyakit. Anak dengan ATRd memerlukan pemantauan ketat terhadap kadar bikarbonat, elektrolit, rasio kalsium dan kreatinin urin, serta fungsi ginjal untuk meningkatkan kualitas hidup.

ABSTRACT

Background: Distal Renal Tubular Acidosis (Type I RTA) is renal disease that characterized with metabolic acidosis, normal anion gap, and hypokalemia. Although, there is no specific symptoms of dRTA, children usually present with, recurrent vomiting, polydipsia, polyuria, muscle weakness, growth failure, and delay in development. Therefore, clinician might be misleading or under diagnose.

Case presentation: A 1 year and 7 months old girl initially presented with frequent profused vomiting for 8 months. Prior to this admission, she had been re-hospitalized with diagnoses cow milk allergic, GERD and infection, but her symptoms did not resolve with cow milk elimination and antibiotics treatment. Growth failure and developmental delayed (motoric and language aspect) were found in this patient. Physical examination found no remarkable finding, except fever, malnutrition and decrease in motoric function. She was suspected dRTA based on metabolic acidosis, normal anion gap, hypokalemia, and alkaline urine pH. Further investigation revealed nephrocalcinosis in both kidneys. In addition, glomerular filtration rate (eGFR) was normal. Oral sodium bicarbonate and potassium chloride were initiated. Long-term outcome, including growth, development, and kidney disease were monitored. Intervention was initiated for predictor factors (metabolic control, height increment, nutritional status, developmental milestone and treatment adherence). At 2 years 10 months of age, her nutritional status improved, although she remained stunted ($Z < -2$ SD), developmental milestone appropriate for her age, and CKD did not worsen.

Discussion: The patient did not experience worsening of the CKD stage. The child has achieved and maintained a normal nutritional status, but short stature (< -2 SD) due to the underlying disease. The patient has reached developmental milestones appropriate for her age. Osteomalacia does not occur. The patient has demonstrated good compliance with medication, essential for effective treatment.

Conclusion: dRTA has long-term effect in growth and development, especially when onset of the disease begins at first year of age. Early recognition and adequate treatment to correct metabolic acidosis and hypokalemia will prevent complication and progression of the disease. Child with dRTA needs close monitoring of bicarbonate level, electrolyte, urine calcium and creatinine ratio, also renal function to improve quality of life.