



INTISARI

Latar belakang: Hiperplasia adrenal kongenital (HAK) adalah penyakit hereditas yang disebabkan oleh kelenjar adrenal yang bekerja berlebihan. Angka kejadian HAK berkisar antara 1:12.000 sampai 1:15.000 kelahiran, namun angka kejadian HAK di Indonesia belum diketahui secara pasti.

Presentasi kasus: Pasien seorang anak laki-laki berusia empat tahun saat dilakukan pengamatan perawatan di RSUP Dr. Sardjito dengan riwayat penyakit awal didapatkan saat berusia enam belas bulan. Pasien dilakukan perawatan rawat inap dan rawat jalan dengan diagnosis suspek hiperplasia adrenal kongenital tipe klasik *salt wasting*, hiponatremia, hiperkalemia. Selama perawatan, didapatkan kondisi pasien stabil, tidak didapatkan adanya demam, kejang ataupun muntah. Setelah satu tahun pengamatan, kepatuhan minum obat dengan genison dan florinef baik. Perkembangan status gizi dan pertumbuhan linier baik, namun pasien mengalami gangguan bahasa reseptif ekspresif.

Diskusi: Tujuan utama tatalaksana HAK adalah untuk mencegah terjadinya insufisiensi adrenal dengan cara mengoreksi rendahnya kadar kortisol dan aldosteron, serta menekan sekresi androgen untuk mencegah virilisasi abnormal dan krisis adrenal. Tatalaksana HAK meliputi terapi medikamentosa, pembedahan atau rekonstruksi, konseling psikologi, dan konseling genetik. Evaluasi berkala untuk mengetahui pertumbuhan untuk tercapainya tinggi akhir yang optimal, terjadinya pubertas pada umur yang sesuai dan tercapai kemampuan reproduksi pada masa dewasa.

Kesimpulan: Dalam pengelolaan pasien dengan hiperplasia adrenal kongenital diperlukan pendekatan holistik, komprehensif dan berkelanjutan. Intervensi yang tepat pada aspek promotif, preventif, kuratif dan rehabilitatif akan sangat berpengaruh terhadap pencapaian dan tumbuh kembang yang optimal.

Kata kunci: Hiperplasia adrenal kongenital, luaran.



ABSTRACT

Background: Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a hereditary disease caused by overworking of the adrenal glands. The incidence of CAH ranges from 1:12,000 to 1:15,000 births, but the incidence of CAH in Indonesia is not yet known with certainty.

Case presentation: The patient was a four year old boy during treatment observation at RSUP Dr. Sardjito. He had a history of the initial illness when was sixteen months old. The patient underwent inpatient and outpatient treatment with a suspected diagnosis of classic type congenital adrenal hyperplasia, salt wasting, hyponatremia, hyperkalemia. During treatment, the patient's condition was found to be stable, there was no fever, seizures or vomiting. After one year of observation, medication compliance with genison and florinef was good. The development of nutritional status and linear growth is good, but the patient experiences receptive-expressive language disorders.

Discussion: The main goal of CAH management is to prevent adrenal insufficiency by correcting low levels of cortisol and aldosterone, as well as suppressing androgen secretion to prevent abnormal virilization and adrenal crisis. Treatment for CAH includes medical therapy, surgery or reconstruction, psychological counseling, and genetic counseling. Periodic evaluations to determine growth for achieving optimal final height, puberty at the appropriate age and reproductive ability achieved in adulthood.

Conclusion: Management of patients with congenital adrenal hyperplasia requires a holistic, comprehensive and sustainable approach. Appropriate intervention in the promotive, preventive, curative and rehabilitative aspects will greatly influence the achievement and optimal growth and development.

Key words: Congenital adrenal hyperplasia, outcome.