

Luaran Anak dengan Sindrom McCune-Albright

Nurlyanti Rustam, Suryono Yudha Patria, Retno Sutomo

Departemen Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan Universitas Gadjah Mada Yogyakarta, Indonesia

INTISARI

Latar belakang. Sindrom McCune-Albright (MAS) adalah kelainan genetik yang ditandai dengan kelainan pada pigmentasi kulit, kegagalan sistem endokrin dan kelaianan pertumbuhan tulang karena adanya mutasi pada gen GNAS. Sindrom ini lebih sering terjadi pada perempuan dari pada laki-laki. Prevalensi kasus antara 1 dari 100.000 hingga 1 per 1000.000 populasi di Amerika. Tatalaksana MAS memerlukan pendekatan multidisiplin. Prevalensi MAS yang masih jarang serta pengobatan yang belum spesifik.

Tujuan. Untuk mengamati perjalanan klinis pubertas prekok pada MAS dan pemantauan terhadap pemberian efek dari tamoxifen, baik terhadap progresivitas pubertas prekok maupun efek samping yang terjadi, tumbuh kembang serta kualitas hidup.

Metode. Kami pengamatan faktor prognostik yang berkaitan dengan kualitas hidup pasien anak dengan McCune Albright selama 12 bulan sejak Oktober 2022 sampai September 2023.

Hasil. Pasien menunjukkan kualitas hidup baik. Selama pengamatan pasien tidak didapatkan perdarahan pervaginam, maturasi tulang tidak bertambah, tinggi badan sesuai tinggi potensi genetik, tidak didapatkan efek samping kerusakan hati, walaupun didapatkan pembesaran uterus.

Kesimpulan. Tatalaksana dan intervensi secara komprehensif dan holistik antar divisi bagian anak telah memberikan luaran yang baik pada pasien.

Kata kunci: McCune Albright, pubertas prekok, anak, perempuan, Indonesia

Alamat korespondensi penulis: dr. Nurlyanti Rustam, Departemen Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan Universitas Gadjah Mada Yogyakarta, Indonesia

Jl. Kesehatan, No.1, Sleman 55284, Daerah Istimewa Yogyakarta, Indonesia.

Telp : +62-274-561616; Fax : +62-274-583745; Email : drnurlyanti@gmail.com.

Outcomes of Children with McCune-Albright Syndrome

Nurlyanti Rustam, Suryono Yudha Patria, Retno Sutomo

Department of Pediatric, Faculty of Medicine, Public Health and Nursing, Gadjah Mada University, Yogyakarta, Indonesia

ABSTRACT

Background. McCune-Albright syndrome (MAS) is a genetic disorder characterized by abnormalities in skin pigmentation, endocrine system failure and bone growth abnormalities due to mutations in the GNAS gene. This syndrome occurs more often in girls than boys. The prevalence of cases is between 1 in 100,000 to 1 per 1000,000 population in America. Management of MAS requires a multidisciplinary approach. The prevalence of MAS is still rare and treatment is not yet specific.

Objective. To observe the clinical course of precocious puberty in MAS and monitor the effects of tamoxifen, both on the progression of precocious puberty and the side effects that occur, growth and development, and quality of life.

Method. We observed prognostic factors related to the quality of life of pediatric patients with McCune Albright for 12 months from October 2022 to September 2023.

Results. The patient showed a good quality of life. During the patient's observation there was no vaginal bleeding, bone maturation did not increase, body height matched genetic potential, no side effects of liver damage were found, although uterine enlargement was found.

Conclusion. Comprehensive and holistic management and intervention between pediatric divisions has provided good outcomes for patients.

Keywords: McCune Albright, precocious puberty, children, girls, Indonesia

Author correspondence address: dr. Nurlyanti Rustam, Department of Pediatric, Faculty of Medicine, Public Health and Nursing, Gadjah Mada University, Yogyakarta, Indonesia

Kesehatan St, No. 1, Sleman, 55284, Special Region of Yogyakarta, Indonesia.

Telp : +62-274-561616; Fax : +62-274-583745; Email : drnurlyanti@gmail.com.