



INTISARI

KASUS LONGITUDINAL SINDROM TURNER DAN DEFEK SEPTUM ATRIUM

Fresti Oktanindi¹, Suryono Yudha Patria², Noormanto³

¹PPDS Ilmu Kesehatan Anak, FKMK Universitas Gadjah Mada/ RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta, Indonesia

²Subdivisi Endokrinologi, Departemen Ilmu Kesehatan Anak FKMK, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

³Subdivisi Kardiologi, Departemen Ilmu Kesehatan Anak FKMK, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

Background: Sindrom Turner mengenai 25-50 per 100.000 wanita dan melibatkan berbagai organ dalam setiap tahapan kehidupan, sehingga dalam perawatannya memerlukan pendekatan multidisiplin. Berbagai intervensi multidisipliner diperlukan untuk mengoptimalkan penanganan terhadap sindrom Turner. Luaran yang diharapkan berupa tercapainya pertumbuhan tinggi badan optimal sesuai potensi genetik, keberhasilan melewati masa pubertas, penerimaan diri yang baik sehingga kualitas hidup dapat tetap baik.

Objective: Penelitian ini dilakukan dengan tujuan untuk memberikan intervensi dan melakukan pengamatan serta memberikan pendampingan pada penderita sindrom Turner sehingga dapat mencapai derajat kesehatan dan kualitas hidup yang optimal.

Methods: Pengamatan seorang subjek penelitian secara kohort prospektif selama minimal 18 bulan.

Results: Induksi pubertas menggunakan estradiol dosis rendah dilanjutkan dengan kombinasi estradiol dan progestin meningkatkan Tanner staging pada pasien kami dari Tanner 1 (M₁P₁A₁) menjadi Tanner 4-5 (M₄₋₅P₁A₁). Subjek mengalami pertumbuhan linier yang buruk karena tidak mendapatkan terapi *growth hormone*. Pola pertumbuhan linier mengikuti pola pasien sindrom Turner yang tidak mendapatkan terapi *growth hormone*. Terapi sulih hormon yang diberikan dimulai dengan estrogen dosis rendah, 0.25 mg per 2 hari kemudian dinaikkan perlahan. Peningkatan dosis dilakukan perlahan supaya pasien tidak mengalami percepatan penutupan lempeng epifisis yang akan menyebabkan risiko menjadi pendek bertambah. Pada pengamatan tidak kami temukan efek samping terapi sulih hormon menggunakan estrogen oral pada pasien. Pada akhir penguatan, penilaian kualitas hidup sedikit mengalami peningkatan dan tidak bermasalah meskipun anak telah melalui masa remaja dan akan memasuki masa dewasa.

Conclusion: Luaran primer berupa induksi pubertas berhasil meningkatkan staging maturitas seksual yang dinilai menggunakan Tanner staging. Tinggi potensi genetik tidak dapat tercapai optimal akibat intervensi yang dilakukan



KASUS PANJANG SINDROM TURNER, DEFEK SEPTUM ATRIUM

FRESTI OKTANINDI, Suryono Yudha Patria; Noormanto

Universitas Gadjah Mada, 2018 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

sudah dalam usia pubertas dan pasien tidak mendapat terapi *growth hormone* karena alasan social ekonomi.

Keywords: wanita, pubertas, remaja, sindrom Turner, defek septum atrium



ABSTRACT

LONGITUDINAL STUDY

TURNER SYNDROME WITH ATRIAL SEPTAL DEFECT

Fresti Oktanindi¹, Suryono Yudha Patria², Noormanto³

¹Pediatric Resident Fellowship, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Universitas Gadjah Mada/ RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta, Indonesia

²Endocrinology Subdivision, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

³Cardiology Subdivision, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

Background: Turner syndrome is the most common diagnosed sex chromosome abnormality in women. It affects 25-50 in 100.000 live born girl.¹ Various multidisciplinary interventions are needed to optimize treatment for Turner syndrome. Expected output in the form of achieving optimal growth in height according to genetic potential, success past puberty, good self-acceptance so that the quality of life can remain good.

Objective: This study aimed to making intervention and observations and guiding a patient with Turner syndrome so that she can achieve optimal health and quality of life.

Methods: Observation of a study subject in a prospective cohort for a minimum of 18 months.

Results: Pubertal induction using low dose estradiol continued with estradiol and progesterin combination exhibit increased pubertas maturity from Tanner 1 (M₁P₁A₁) to Tanner 4-5 (M₄₋₅P₁A₁). Our patient had poor linear growth because late intervention and absence of growth hormone therapy due to sosio-economical issues. The patient did not get GH recombinant so the growth pattern also followed the pattern of Turner syndrome. Patients began to receive low-dose estrogen therapy, which is 0.25 mg per 2 days and then slowly increased. Giving is done with a low dose that is raised slowly so that it is expected to still allow the child to grow taller before finally closing the epiphyseal growth plate.

There was no apparent side effects of estrogen therapy in our subject.

At the end of the observation the PedsQL score of the child on physical aspects was 84.37; emotion 60; social 65 and school 65 with an average of 68.59 (moderate) with emotions still the main obstacles.

Conclusion: The primary outcome, a pubertal induction was successfully performed but linear growth did not match genetic potential. Linear growth in patients follows the growth pattern of children with Turner syndrome who do not get recombinant growth hormone.

Keywords: girl, puberty, adolescence, Turner syndrome, atrial septal defect