

206 Tuberosklerosis

Waktu

Pencapaian kompetensi

Sesi di dalam kelas : 2 X 50 menit (*classroom session*)

Sesi dengan fasilitasi Pembimbing : 6 X 50 menit (*coaching session*)

Sesi praktik dan pencapaian kompetensi: 4 minggu (*facilitation and assessment*)*

* Satuan waktu ini merupakan perkiraan untuk mencapai kompetensi dengan catatan bahwa pelaksanaan modul dapat dilakukan bersamaan dengan modul lain secara komprehensif.

Tujuan umum

Setelah mengikuti modul ini peserta didik dipersiapkan untuk mempunyai ketrampilan di dalam tata laksana tuberosklerosis melalui pembahasan pengalaman klinis dengan didahului serangkaian kegiatan berupa *pre-test*, diskusi, *role play*, dan berbagai penelusuran sumber pengetahuan.

Tujuan khusus

Setelah mengikuti modul ini peserta didik akan memiliki kemampuan untuk:

1. Mengetahui epidemiologi dan genetik tuberosklerosis
2. Memahami neuropatologi dari tuberosklerosis
3. Menegakkan diagnosis tuberosklerosis
4. Mengetahui gejala dan tata laksana tuberosklerosis

Strategi pembelajaran

Tujuan 1. Mengetahui epidemiologi dan genetik tuberosklerosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion.*
- *Peer assisted learning (PAL).*
- *Bedside teaching.*
- *Computer-assisted Learning.*

Must to know key points:

- Insidens penyakit tuberosklerosis
- Gangguan kromosom pada tuberosklerosis
- Mekanisme terjadinya tuberosklerosis

Tujuan 2. Memahami neuropatologi dari tuberosklerosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture*
- *Journal reading and review.*
- Video dan CAL.
- *Bedside teaching.*
- Studi Kasus dan *Case Finding*.

Must to know key points:

- Perubahan yang terjadi pada organ-organ yang terkena
- Gambaran radiologi

Tujuan 3. Menegakkan diagnosis tuberosklerosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture*
- Praktik pada model anatomi dan Penuntun Belajar.
- Studi Kasus dan *Case Findings*.
- *Demo and Coaching*
- Praktik pada klien.

Must to know key points:

- Trias tuberosklerosis
- Kriteria mayor dan minor tuberosklerosis

Tujuan 4. Mengetahui gejala dan tata laksana tuberosklerosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture*
- *Journal reading and review.*
- *Simulation and Real Examination Exercises (Physical and Device).*
- *Bedside Teaching*
- Praktik pada klien.

Must to know key points:

- Manifestasi pada organ-organ yang terlibat
- Tata laksana sesuai organ yang terlibat

Persiapan Sesi

- Materi presentasi dalam program *power point*:
Tuberosklerosis
Slide
1 : Judul Topik (Tuberosklerosis)
2 : Pendahuluan
3 : Epidemiologi

- 4 : Genetik
- 5 : Neuropatologi
- 6 : Gejala klinis
- 7 : Kriteria mayor dan minor
- 8 : Diagnosis
- 9 : Tatalaksana
- Kasus : 1. Tuberosklerosis
- Sarana dan Alat Bantu Latih :
 - Penuntun belajar (*learning guide*) terlampir
 - Tempat belajar (*training setting*): poliklinik, kamar tindakan, ruang peunjang diagnostik, ruang diskusi, dan sarana audio-visual.

Kepustakaan

1. Menkes J, Sarnat H, Maria B. Child neurology. Edisi ke-7. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2005.
2. Green T, Franklin W, Tanz R. Pediatrics: Just the fact. New York: McGraw-Hill; 2005.
3. Behrman R, Kleigman R, Jenson H, Stanton B. Nelson textbook of pediatrics. Edisi ke-18. Philadelphia: Saunders; 2007.
4. Hay W, Levin M, Sondheimer J, Deterding R. Current Diagnosis and Treatment in Pediatrics. Edisi ke-18. New York: McGraw-Hill; 2007.

Kompetensi

Mengenal dan melakukan penatalaksanaan tuberosklerosis

Gambaran umum

Tuberosklerosis adalah penyakit genetik yang jarang ditemukan. Penyakit ini menyebabkan tumor jinak berkembang di otak dan organ vital lain misalnya ginjal, jantung, mata, paru, dan kulit. Tuberosklerosis biasanya mengenai sistem saraf pusat. Selain tumor jinak yang sering terjadi pada tuberosklerosis, gejala lain adalah berupa kejang, retardasi mental, gangguan perilaku, dan kelainan kulit. Tuberosklerosis dapat terjadi pada saat lahir, tetapi tanda-tanda penyakit ini umumnya masih ringan dan gejala yang jelas baru timbul di kemudian hari.

Pada tuberosklerosis didapatkan kelainan saraf dan kulit. Kelainan saraf adalah epilepsi dan retardasi mental. Gangguan tingkah laku seperti hiperaktivitas dan sifat erusak dapat dijumpai. Di kulit terdapat adenoma sebaceum dan merupakan lesi yang khas bagi tuberosklerosis. Manifestasi kulit lain ialah bercak kulit hipopigmen di lengan, tungkai dan badan yang biasanya sudah terlihat sejak lahir.

Diagnosis dapat ditegakkan dari penampakan klinis yang khas dan pada rontgen tengkorak didapatkan perkapuran periventrrikular, yang juga didapatkan dengan pemeriksaan CT-Scan. Pemeriksaan neuroradiologis penting dalam menentukan diagnosis. Tatalaksana mencakup pengobatan epilepsi dan asesmen intelektual untuk menentukan program edukasi. Konseling genetik penting, kedua orang tua harus diperiksa secara seksama untuk stigmata tuberosklerosis, mencakup pemeriksaan kulit, retina dan pemeriksaan radiologi otak.

Contoh kasus

STUDI KASUS: TUBEROSKLEROSIS

Arahan

Baca dan lakukan analisa terhadap studi kasus secara perorangan. Bila yang lain dalam kelompok sudah selesai membaca, jawab pertanyaan dari studi kasus. Gunakan langkah dalam pengambilan keputusan klinik pada saat memberikan jawaban. Kelompok yang lain dalam ruangan bekerja dengan kasus yang sama atau serupa. Setelah semua kelompok selesai, dilakukan diskusi tentang studi kasus dan jawaban yang dikerjakan oleh masing-masing kelompok.

Studi kasus

Seorang anak usia 11 bulan dibawa ke emergensi anak karena keluhan kejang yang berlangsung selama sekitar lima menit. Kejang tanpa disertai demam serta sudah 3 kali dialami oleh pasien sejak usia 8 bulan dengan interval 1 bulan. Ibunya mengatakan bahwa anaknya belum dapat duduk sendiri dan belum berusaha merangkak. Riwayat imunisasi tidak lengkap karena ibu sibuk mengurus kakak penderita yang berusia 3 tahun dengan keterlambatan perkembangan menyeluruh. Pada kulit di perut kiri penderita terdapat area depigmentasi berbentuk oval dengan diameter 2 cm.

Penilaian

1. Apa yang akan anda harus segera lakukan untuk menilai keadaan bayi tersebut dan mengapa?

Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

Temuan yang didapatkan sebagai hasil dari penilaian pada situasi yang ada adalah:

- Gejala tuberosklerosis: kejang, retardasi mental, dan makula hipomelanotik (bercak *ash-leaf*)
- Identifikasi faktor risiko adanya penyakit turunan
- Nilai keadaan klinis bayi dengan pemeriksaan fisis yang teliti

2. Berdasarkan pada temuan yang ada, apakah diagnosis yang paling mungkin pada bayi tersebut?

Jawaban:

Tuberosklerosis

Pelayanan (perencanaan dan intervensi)

3. Berdasarkan diagnosis, apakah rencana penatalaksanaan pada pasien ini ?

Jawaban:

- Berdasarkan diagnosis kerja tuberosklerosis:
 - Pemeriksaan klinis yang teliti, termasuk kuku, gigi dan gusi, kulit.
 - Pencitraan CT scan atau MRI kepala untuk melihat tuber pada otak, ekhokardiografi jantung, USG hati dan ginjal untuk melihat tumor pada organ tersebut
 - Penatalaksanaan berdasarkan hasil temuan dan gejala yang ada
4. Setelah dilakukan tindakan, apakah rencana anda selanjutnya untuk ibu /orang tua dan mengapa?

Jawaban :

- Penjelasan yang lengkap mengenai kondisi anaknya
- Konseling antenatal untuk mengantisipasi kejadian pada anak yang berikutnya

Tujuan pembelajaran

Proses, materi dan metoda pembelajaran yang telah disiapkan bertujuan untuk alih pengetahuan, keterampilan, dan perilaku yang terkait dengan pencapaian kompetensi dan keterampilan yang diperlukan dalam mengenali dan menatalaksana tuberosklerosis seperti yang telah disebutkan di atas yaitu :

1. Mengetahui epidemiologi dan genetik tuberosklerosis
2. Memahami neuropatologi dari tuberosklerosis
3. Menegakkan diagnosis tuberosklerosis
4. Mengetahui gejala dan tata laksana tuberosklerosis

Evaluasi

- Pada awal pertemuan dilaksanakan penilaian awal kompetensi kognitif dengan kuesioner 2 pilihan yang bertujuan untuk menilai sejauh mana peserta didik telah mengenali materi atau topik yang akan diajarkan.
- Materi esensial diberikan melalui kuliah interaktif dan *small group discussion* dimana pengajar akan melakukan evaluasi kognitif dari setiap peserta selama proses pembelajaran berlangsung.
- Membahas instrumen pembelajaran keterampilan (kompetensi psikomotor) dan mengenalkan penuntun belajar. Dilakukan demonstrasi tentang berbagai prosedur dan perasat untuk menatalaksana tuberosklerosis. Peserta akan mempelajari prosedur klinik bersama kelompoknya (*Peer-assisted Learning*) sekaligus saling menilai tahapan akuisisi dan kompetensi prosedur tersebut pada model anatomi.
- Peserta didik belajar mandiri, bersama kelompok dan bimbingan pengajar/instruktur, baik dalam aspek kognitif, psikomotor maupun afektif. Setelah tahap akuisisi keterampilan maka peserta didik diwajibkan untuk mengaplikasikan langkah-langkah yang tertera dalam penuntun belajar dalam bentuk "*role play*" diikuti dengan penilaian mandiri atau oleh sesama peserta didik (menggunakan penuntun belajar)
- Setelah mencapai tingkatan kompeten pada model maka peserta didik akan diminta untuk melaksanakan penatalaksanaan tuberosklerosis melalui 3 tahapan:
 1. Observasi prosedur yang dilakukan oleh instruktur
 2. Menjadi asisten instruktur
 3. Melaksanakan mandiri di bawah pengawasan langsung dari instrukturPeserta didik dinyatakan kompeten untuk melaksanakan prosedur tata laksana tuberosklerosis apabila instruktur telah melakukan penilaian kinerja dengan menggunakan Daftar Tilik Penilaian Kinerja dan dinilai memuaskan
- Penilaian kompetensi pada akhir proses pembelajaran :
 - Ujian OSCE (K,P,A) dilakukan pada tahapan akhir pembelajaran oleh kolegium
 - Ujian akhir stase, setiap divisi/ unit kerja di sentra pendidikan

Instrumen penilaian

- **Kuesioner awal**

Instruksi: Pilih B bila pernyataan Benar dan S bila pernyataan Salah

1. Trias klasik dari tuberosklerosis adalah kejang, retardasi mental, dan defek jantung. B/S.
Jawaban S. Tujuan 3.
2. Tuberosklerosis dapat disembuhkan dengan sempurna menggunakan obat anti epilepsi. B/S.
Jawaban S. Tujuan 4.
3. Diagnosis tuberosklerosis ditegakkan bila terdapat dua kriteria mayor atau satu mayor dan dua minor. B/S. Jawaban B. Tujuan 3.

- **Kuesioner tengah**

MCQ:

1. Kelainan kulit yang khas pada tuberosklerosis adalah :
 - a. Hemangioma
 - b. Angiofibromatosis
 - c. *Bercak cafe-au-lait*
 - d. Perdarahan kulit
 - e. Mongolian spot
2. Manifestasi kejang pada tuberosklerosis
 - a. Tonik-klonik umum
 - b. Infantile spasm
 - c. Kejang mioklonik
 - d. Semua jenis kejang ada
 - e. Kejang rsial kompleks
3. Kriteria diagnostik *Possible Tubersclerosis* adalah :
 - a. 1 manifestasi klinis mayor atau 2 atau lebih manifestasi klinis minor
 - b. 1 manifestasi klinis mayor
 - c. 1 manifestasi klinis mayor dan 1 manifestasi klinis minor
 - d. 1 manifestasi klinis mayor dan 2 manifestasi klinis minor
 - e. 1 manifestasi klinis minor
4. Gambaran CT-Scan yang khas pada Tuberosklerosis
 - a. Perdarahan intrakranial
 - b. Kalsifikasi intrakranial dan periventrikuler
 - c. Neurilemoma
 - d. Kalsifikasi yang tersusun seperti garis yang paralel atau konvolusi seperti ular
 - e. Hidrosefalus
5. Gangguan tingkah laku yang sering ditemukan pada tuberosklerosis :
 - a. Gejala autistik
 - b. Hiperaktivitas dan agresifitas

- c. Temper tantrum
 - d. Depresi
 - e. Anxietas
6. Gen tubersklerosis diturunkan secara :
- a. Sex linked resesif
 - b. Sex linked dominan
 - c. Autosom dominan
 - d. Autosom resesif
 - e. Sex linked
7. Keterlibatan organ pada tuberosklerosis :
- a. Jantung, retina, tulang, ginjal
 - b. Paru, retina, serebelum,
 - c. Jantung, paru, ginjal, tulang
 - d. Jantung, sistem imunologi, retina, ginjal
 - e. Ginjal, jantung, paru, retina
8. Kelainan jantung pada penderita tuberosklerosis :
- a. Infark miokard
 - b. Efusi perikardium
 - c. Rabdomiosarkoma
 - d. Kardiomiopati
 - e. Kelainan katup

Jawaban :

- 1. B
- 2. D
- 3. A
- 4. B
- 5. B
- 6. C.
- 7. E
- 8. C

PENUNTUN BELAJAR (*Learning guide*)

Lakukan penilaian kinerja pada setiap langkah / tugas dengan menggunakan skala penilaian di bawah ini:

1	Perlu perbaikan	Langkah atau tugas tidak dikerjakan secara benar, atau dalam urutan yang salah (bila diperlukan) atau diabaikan
2	Cukup	Langkah atau tugas dikerjakan secara benar, dalam urutan yang benar (bila diperlukan), tetapi belum dikerjakan secara lancar
3	Baik	Langkah atau tugas dikerjakan secara efisien dan dikerjakan dalam urutan yang benar (bila diperlukan)

Nama peserta didik	Tanggal
Nama pasien	No Rekam Medis

PENUNTUN BELAJAR TUBEROSKLEROSIS						
No	Kegiatan/langkah klinik	Kesempatan ke				
		1	2	3	4	5
I.	ANAMNESIS					
1.	Sapa pasien dan keluarganya, perkenalkan diri, jelaskan maksud Anda.					
2.	Tanyakan keluhan utama (timbulnya kejang)					
	Sudah berapa lama timbulnya kejang sampai dibawa ke dr/PKM/RS					
	Kejang berlangsung berapa lama? Kejang seluruh tubuh atau sebagian?					
3.	Kejang disertai panas badan atau tidak? Disertai penurunan kesadaran?					
4.	Berapa umur kehamilan? (minggu)					
5.	Berapa berat lahir? (Kg)					
6.	Apakah ada kejang pada keluarga?					
7.	Adakah penyakit yang sama di keluarga?					
8.	Bagaimana cara persalinan? (spontan/tindakan)					
9.	Apakah susu yang diberikan? (ASI/formula)					
II.	PEMERIKSAAN JASMANI					
1.	Terangkan pada orangtua bahwa bayinya akan dilakukan pemeriksaan jasmani					
2.	Tentukan komplikasi lain dari tuberosklerosis					
3.	Tentukan derajat sakitnya: ringan/berat					
4.	Lakukan penilaian keadaan umum: kesadaran					
5.	Periksa tanda vital: Frekuensi denyut jantung, TD, respirasi, suhu					
6.	Periksa kepala:					
	a. Adakah trauma lahir?					
	b. Adakah cacat bawaan					
	c. Mata: ikterus/pucat/perdarahan					

	d. Mulut: trauma lahir/cacat bawaan						
	e. Muka: plethora/pucat/ikterik						
7.	Periksa leher: cacat bawaan (struma)						
8.	Periksa dada:						
	Jantung: CHD/tidak						
	Paru: gangguan nafas?						
9.	Periksa abdomen: inspeksi, palpasi, perkusi, auskultasi						
10.	Hepar: hepatomegali?						
11.	Lien: splenomegali?						
12.	Ekstremitas:						
	Kekuatan motorik, refleks fisiologis dan patologis						
	Hipotoni						
	Hipertoni						
III. PEMERIKSAAN LABORATORIUM							
1.	Periksa darah lengkap (Hb, L, Ht, Tr, Hitung jenis)						
2.	Periksa fungsi ginjal						
3.	Periksa elektrolit darah						
4.	Tuberosklerosis: periksa						
	a. Foto toraks						
	b. CT scan						
	c. MRI						
	d. Morfologi eritrosit						
	e. USG kepala, abdomen						
	f. Rontgen thorax AP						
	g. echokardiografi						
IV. DIAGNOSIS							
1.	Tuberosklerosis						
2.	Gangguan perkembangan						
V. TATA LAKSANA							
	Tatalaksana tuberosklerosis adalah sesuai komplikasi yang terjadi. Pada pasien kejang diberikan obat antiepilepsi						
VI. PENCEGAHAN							
	Diberikan konseling antenatal untuk membantu mengurangi transmisi						

DAFTAR TILIK

Berikan tanda ✓ dalam kotak yang tersedia bila keterampilan/tugas telah dikerjakan dengan memuaskan, dan berikan tanda ✕ bila tidak dikerjakan dengan memuaskan serta T/D bila tidak dilakukan pengamatan

✓	Memuaskan	Langkah/ tugas dikerjakan sesuai dengan prosedur standar atau penuntun
✕	Tidak memuaskan	Tidak mampu untuk mengerjakan langkah/ tugas sesuai dengan prosedur standar atau penuntun
T/D	Tidak diamati	Langkah, tugas atau ketrampilan tidak dilakukan oleh peserta latih selama penilaian oleh pelatih

Nama peserta didik	Tanggal
Nama pasien	No Rekam Medis

DAFTAR TILIK TUBEROSKLEROSIS

No.	Langkah / kegiatan yang dinilai	Hasil penilaian		
		Memuaskan	Tidak memuaskan	Tidak diamati
I.	ANAMNESIS			
1.	Sikap profesionalisme: – Menunjukkan penghargaan – Empati – Kasih sayang – Menumbuhkan kepercayaan – Peka terhadap kenyamanan pasien – Memahami bahasa tubuh			
2.	Menarik kesimpulan mengenai diagnosis tuberosklerosis			
3.	Mencari gejala lain jika diagnosis tuberosklerosis belum dapat ditegakkan			
4.	Mencari kemungkinan penyebab tuberosklerosis			
5.	Mencari keadaan/kondisi yang memperberat kondisi pasien			
II.	PEMERIKSAAN JASMANI			
1.	Sikap profesionalisme: – Menunjukkan penghargaan – Empati – Kasih sayang – Menumbuhkan kepercayaan – Peka terhadap kenyamanan pasien – Memahami bahasa tubuh			
2.	Menentukan kesan sakit			
3.	Menentukan kesadaran			

4.	Penilaian tanda vital			
5.	Penilaian masa gestasi			
6.	Penilaian antropometri			
7.	Menentukan pertumbuhan			
8.	Pemeriksaan kepala			
9.	Pemeriksaan leher			
10.	Pemeriksaan dada			
11.	Pemeriksaan abdomen			
12.	Pemeriksaan ekstremitas			
III.	USULAN PEMERIKSAAN LABORATORIUM			
	Ketrampilan dalam memilih rencana pemeriksaan laboratorium untuk menegakkan diagnosis dan etiologi.			
IV.	DIAGNOSIS			
	Ketrampilan dalam memberikan argumen dari diagnosis kerja yang ditegakkan.			
V.	TATA LAKSANA PENGELOLAAN			
1.	Menegakkan diagnosis tuberosklerosis			
2.	Terapi sesuai komplikasi yang terjadi			
3.	Memantau pasca terapi			
VI.	PENCEGAHAN			
	Menerangkan kepada keluarga pasien untuk mengenai penyebab penyakit. Konseling antenatal untuk membantu mengurangi transmisi dan mengantisipasi dampak komplikasi yang mungkin terjadi.			

Peserta dinyatakan ☐ Layak ☐ Tidak layak melakukan prosedur	Tanda tangan pembimbing (Nama jelas)
--	--

Tanda tangan peserta didik

PRESENTASI:

- Power points
- Lampiran (skor, dll)

(Nama jelas)

Kotak komentar