

Waktu

Pencapaian kompetensi

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

Sesi dengan fasilitasi pembimbing : 3 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 tatalaksana hiperplasia adrenal kongenital (HAK) 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. Memahami proses pembentukan hormon-hormon korteks adrenal dan enzim yang berperan.
2. Menegakkan diagnosis hiperplasia adrenal kongenital (HAK) melalui anamnesis, pemeriksaan fisis dan pemeriksaan penunjang.
3. Menatalaksana pada keadaan darurat atau operasi.
4. Menegakkan diagnosis dan tatalaksana pranatal.

Strategi pembelajaran

Tujuan 1. Memahami proses pembentukan hormon-hormon korteks adrenal dan enzim yang berperan

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

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

Must to know key points:

- Memahami pembentukan aldosteron, kortisol dan androstenedion dari kolesterol
- Memahami enzim-enzim yang berperan dalam pembentukan hormon-hormon korteks adrenal.
- Mengetahui enzim-enzim yang sering mengalami gangguan dalam pembentukan hormon-hormon korteks adrenal.

Tujuan 2. Menegakkan diagnosis HAK melalui anamnesis, pemeriksaan fisis dan pemeriksaan Penunjang.

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.*
- Praktek mandiri dengan pasien rawat jalan dan rawat inap.

Must to know key points (sedapat mungkin pilih *specific features, signs & symptoms*):

- Anamnesis: gejala krisis kehilangan garam, riwayat keluarga pasien dengan HAK.
- Pemeriksaan fisis: ambigu genitalia, bayi laki-laki dengan kriptorkismus bilateral dan hipospadia, pubertas prekoks, klitoromegali, pubarke, pertumbuhan cepat, tinggi akhir pendek, hirsutisme, amenore, gangguan menstruasi, dan infertilitas.
- Pemeriksaan penunjang (laboratorium, pencitraan). Darah: Darah lengkap, 17 OH progesteron, elektrolit, testosteron, androstenedion, ACTH, aktivitas renin plasma, 11 deoksikortisol, analisis kromosom. Urin: 17 ketosteroid, pregnanetriol, kromotografi profil steroid. Pencitraan: USG pelvis, genitografi, dan IVP.

Tujuan 3. Menatalaksana pada keadaan darurat atau operasi

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture.*
- *Journal reading and review.*
- *Small group discussion.*
- *Video dan CAL.*
- Praktek pada model dan Penuntun Belajar.
- *Bedside teaching.*
- Studi Kasus dan *Case Finding.*
- Praktek mandiri dengan pasien rawat jalan dan rawat inap.

Must to know key points:

- Dosis hidrokortison pada keadaan sakit berat dan operasi.
- Tatalaksana HAK akibat defisiensi enzim lain.
- Tatalaksana bedah.
- Tatalaksana psikiatrik .

Tujuan 4. Menegakkan diagnosis dan tatalaksana pranatal.

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture.*

- *Journal reading and review.*
- *Small group discussion.*
- *Video dan CAL.*
- *Bedside teaching.*
- *Studi Kasus dan Case Finding.*
- *Praktek mandiri dengan pasien rawat jalan dan rawat inap.*

Must to know key points:

- *Diagnosis pranatal dengan analisis hormon cairan amnion, biopsi vilus korion.*
- *Terapi pranatal pada ibunya.*

Persiapan Sesi

- Materi presentasi dalam program *power point*:
Hiperplasia adrenal kongenital
Slide
 - 1 : Pendahuluan
 - 2 : Definisi
 - 3 : Patofisiologi
 - 4 : Insidens
 - 5 : Manifestasi klinis
 - 6 : Genetika
 - 7 : Diagnosis
 - 8 : Tatalaksana HAK
 - 9 : Tatalaksana pada keadaan darurat atau operasi
 - 10 : Tatalaksana psikiatrik
 - 11 : Diagnosis dan tatalaksana pranatal
 - 12 : Pemantauan
 - 13 : Prognosis
 - 14 : Skining neonatal.
- Kasus : 1. Muntah pada bayi laki-laki sebagai gejala awal HAK
2. Ambigus genitalia harus dicurigai menderita HAK apalagi disertai keadaan hiperpigmentasi, hiponatremia dan hiperkalemia
- Sarana dan Alat Bantu Latih :
 - Penuntun belajar (*learning guide*) terlampir
 - Tempat belajar (*training setting*): bangsal bayi, kamar tindakan.

Kepustakaan

1. DiGeorge AM, Levine LS. Disorders of the adrenal glands. Dalam: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, penyunting. Nelson textbook of pediatrics. Edisi ke-15. Philadelphia: Saunders;1996. h. 1612-28.
2. Miller WL. The adrenal cortex and its disorders. Dalam: Brook CGD, Hindmarsh PC, penyunting. Clinical pediatric endocrinology. Edisi ke-4. Oxford: Blackwell Science; 2001. h.321-76.

3. Witchel SF, Lee PA. Ambiguous genital. Dalam: Sperling MA, penyunting. Pediatric endocrinology. Edisi ke-2. Philadelphia: Saunders; 2002. h.111-33.
4. Thomas A. Wilson. Congenital adrenal hyperplasia. Diunduh dari : <http://www.emedicine.com/PED/topic48.htm>.
5. Hughes LA. Congenital adrenal hyperplasia: a lifelong disorder. Dalam: Czernichow P, penyunting. Hormone research. Basel: Karger; 2007. h. 84-9.

Kompetensi

Memahami dan melakukan tata laksana HAK

Gambaran umum

Hiperplasia adrenal kongenital (HAK) merupakan kelainan adrenal yang paling sering dijumpai pada masa bayi dan anak. HAK adalah salah satu kelainan genetik terjadinya defisiensi enzim atau gangguan pada salah satu dari 5 tahap enzimatik yang diperlukan untuk biosintesis steroid di dalam kelenjar adrenal. HAK merupakan salah satu kegawatan medis dan sosial.

Definisi HAK adalah hiperplasia jaringan korteks adrenal akibat rangsangan kronik *adrenocorticotrophin hormone* (ACTH) yang kadarnya dalam darah meningkat dan peningkatan kadar ACTH merupakan respon tubuh terhadap kadar kortisol plasma yang rendah akibat kurang atau tidak adanya aktivitas salah satu dari enzim-enzim pembentukan kortisol dari kolesterol di korteks adrenal.

Dari enzim-enzim yang berperan dalam pembentukan hormon-hormon korteks adrenal, yang paling sering mengalami gangguan adalah enzim 21-hidroksilase, yang meliputi 90-95% kasus HAK. Sebagai akibatnya akan tertimbun 17-OH progesteron yaitu derivat antara yang harus dikatalasanya. Tertahannya perubahan ke derivat normal menyebabkan pirau ke derivat lainnya yaitu menjadi hormon seks, sehingga terbentuk androstenedion (yang selanjutnya akan menjadi testosteron) dalam jumlah yang berlebihan yang menyebabkan maskulinisasi pada janin perempuan. Defisiensi enzim 11 B-hidroksilase meliputi 5-9% dari kasus HAK. Derivat antara yang dihasilkan adalah 11-deoksikortikosteron (DOC) dan 11-deoksikortisol (compound S), juga peningkatan sekresi androgen (yang menyebabkan virilisasi). Peningkatan sekresi DOC akan menyebabkan retensi natrium (yang selanjutnya akan menyebabkan hipertensi), peningkatan volume plasma dan penekanan aktifitas renin plasma (PRA).

Angka kejadian HAK berkisar antara 1:12.000 sampai 1:15.000 kelahiran. HAK tipe *salt wasting* tiga kali lebih banyak dari pada tipe virilisasi sederhana.

Ambigus genitalia eksterna pada bayi baru lahir merupakan tanda utama kemungkinan terjadinya HAK. Janin perempuan dengan HAK dapat mengalami virilisasi genitalia eksterna dalam berbagai tingkat. Bayi laki-laki dengan HAK jarang disertai tanda virilisasi saat lahir. Hiperpigmentasi skrotum terkadang dapat merupakan petunjuk ke arah diagnosis. Biasanya bayi laki-laki diketahui menderita HAK melalui gejala krisis kehilangan garam yang terjadi pada minggu kedua atau ketiga kehidupan. Sekitar 1/4-1/3 pasien dengan HAK karena defisiensi 21-hidroksilase tidak mengalami sindrom kehilangan garam. Bayi laki-laki dari kelompok ini seringkali tidak terdeteksi saat lahir. Baru pada akhir usia bayi atau kanak-kanak mulai timbul gejala virilisasi (hiperandrogenisme). Gejalanya antara lain pembesaran penis, pertumbuhan rambut pubis, pertumbuhan massa otot dan pertumbuhan linier yang cepat. Testis tetap dalam

ukuran prepubertal, ini merupakan tanda klinis penting yang menandai bahwa peningkatan produksi androgen bukan berasal dari testis. Bayi perempuan dengan HAK karena defisiensi 11 β -hidroksilase juga mengalami virilisasi saat lahir dengan derajat yang lebih berat. Selain itu, gejala klinis yang penting untuk defisiensi enzim ini adalah hipertensi dan hipokalemia akibat peningkatan produksi mineralokortikoid.

Defisiensi 21-hidroksilase diturunkan secara resesif autosom. Lokus gen kelainan ini terletak pada lengan pendek kromosom 6 dalam kompleks HLA. HLA Bw47 berhubungan dengan HAK tipe kehilangan garam, sedang HLA B5 berhubungan dengan tipe virilisasi klasik.

Uji diagnostik untuk HAK adalah: Darah: 17-OH progesteron, elektrolit, testosteron, androstenedion, ACTH, PRA, 11-deoksikortisol, dan analisis kromosom. Urin: 17-ketosteroid, pregnanetriol, kromatografi profil steroid. Pencitraan: USG pelvis, genitografi, dan IVP. Pada bayi dengan jenis kelamin yang meragukan, bila didapatkan hasil analisis kromosom 46, XX disertai peningkatan kadar 17-OH progesteron maka sudah dapat ditegakkan diagnosis pasti HAK karena defisiensi 21-hidroksilase. Jika kadar 17-OH progesteron normal, maka kadar 11-deoksikortisol sebagai pertanda defisiensi 11 β -hidroksilase harus diperiksa.

Tujuan tatalaksana HAK adalah mengoreksi defisiensi kortisol, aldosteron, dan menekan sekresi androgen adrenal yang berlebihan sehingga menjamin pertumbuhan yang normal pada masa bayi dan anak-anak, tercapainya tinggi akhir yang optimal, terjadinya pubertas pada umur yang sesuai, dan selanjutnya tercapai kemampuan reproduksi pada masa dewasa.

a. Pada keadaan sindrom *acute salt wasting*

Terapi syok atau dehidrasi dengan cairan elektrolit 0,9% NaCl (20 ml/kg atau 450 ml/m²) dalam satu jam. Dekstrose harus ditambahkan bila ada hipoglikemia (2-4 ml dekstrose 10%). Hidrokortison hemisuksinat 1-2 mg/kg intravena segera diberikan dan dilanjutkan dengan dosis 20-150 mg melalui infus dalam 24 jam pertama, kemudian dengan dosis fisiologis sebagai rumatan seumur hidup sebesar 15-20 mg/m²/hari dalam 2-3 kali pemberian per oral setelah fase akut terlewati. Terapi mineralokortikoid diperlukan pada insufisiensi aldosteron yang mengalami krisis adrenal dimulai dengan pemberian desoksikortikosteron asetat 0,5-1 mg/hari secara intramuskular dan dilanjutkan dengan fludrokortison asetat oral 0,05-0,2 mg/hari. Obat-obat ini diberikan seumur hidup. Pemberian suplemen garam / NaCl 1-2 g/hari sampai usia sekitar 2 tahun.

b. Kondisi khusus (keadaan darurat atau pembedahan elektif)

Pada keadaan kegawatan/infeksi, dosis dapat ditingkatkan sebanyak dua sampai tiga kali lipat selama beberapa hari karena pada pasien yang mendapat glukokortikoid dalam jangka waktu lama poros hipotalamus-hipofisis-adrenalnya tidak responsif sehingga tidak mampu meningkatkan kortisol dalam keadaan stres dan memerlukan tambahan.

Diagnosis defisiensi enzim 21-hidroksilase bisa dibuat berdasarkan anamnesis dari keluarga dan analisis cairan amnion serta evaluasi genetik dari amniosit atau biopsi vilus korionik. Pemeriksaan 17-OH progesteron pada cairan amnion yang didapat dari amniosintesis dilakukan pada trimester ke-2 walaupun hal ini sebetulnya terlambat karena genitalia eksterna sudah terbentuk. Deksametason merupakan pilihan karena dapat melalui plasenta, mempunyai waktu paruh cukup panjang dan efek supresinya terhadap ACTH besar. Dosis yang dapat diberikan adalah 20 μ g/kgBB ibu saat hamil dalam 3 kali pemberian per hari. Tujuan dari terapi ini adalah agar efek virilisasi pada bayi wanita dapat dihindari sehingga bila janin terbukti laki-laki maka terapi dapat dihentikan. Deksametason diberikan mulai dari trimester pertama sampai bayi aterm.

Tidak ada keraguan bahwa klitoroplasti dibutuhkan pada stadium dini Prader V laki-laki

HAK, yang akan diarahkan sebagai kelamin perempuan. Biasanya ada pengaruh besar uretra dan vagina (lebih dari 2,5 cm dari perineum) dan berbagai tehnik sudah dikembangkan untuk menghilangkan sinus urogenital dan konstruksi pemisahan saluran uretra dan vagina. Crouch dan Creighton, tujuan pembedahan adalah: pembentukan anatomi normal, penampakan sebagai perempuan, mempertahankan sensasi, fungsi seksual normal, mencapai perkembangan psikososial dan psikoseksual normal dan mencegah gejala sisa urologi.

HAK yang tidak diterapi akan menyebabkan produksi androgen berlebih dan berdampak maturasi tulang yang cepat sehingga terjadi perawakan pendek saat dewasa, pertumbuhan dini rambut tubuh serta jerawat dan kegagalan feminisasi normal pada wanita. Kematian dini bisa terjadi bila pasien tidak diberikan dosis tambahan saat sakit, trauma, dan mengalami pembedahan.

Contoh kasus

STUDI KASUS: HIPERPLASIA ADRENAL KONGENITAL

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 1 (Muntah pada bayi lelaki sebagai gejala awal HAK)

Seorang anak lelaki berusia 10 bulan, bangsa Indonesia dirawat jalan di RS H dengan keluhan muntah-muntah. Pada alloanamnesis ditemukan keadaan ini sudah dijumpai sejak bayi berusia 3 minggu, muntah sampai 10 kali per hari, kemudian oleh dokter diganti susu, tetapi tetap muntah. Penderita dirawat, diberi infus lalu keadaan membaik. Empat hari kemudian muntah-muntah kembali dan dkonsultasikan ke SpA di RS C. Pasien lahir secara SC cukup bulan, berat badan 3000 gram, panjang badan 50 cm. Riwayat imunisasi lengkap. Pasien adalah anak ke 2 dari 2 bersaudara. Anak pertama umur 5 tahun kesan sehat, anggota keluarga lain baik, ibu atau bapaknya tidak ada kelainan seperti pasien ini. Kedua orang tua tidak bersaudara.

Penilaian

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

Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

- Nilai keadaan klinis bayi
- Deteksi kelainan laboratorium: Darah lengkap, 17 OH progesteron, testosteron, dan elektrolit.

Hasil penilaian yang ditemukan pada keadaan tersebut adalah:

Pada pemeriksaan fisis didapatkan seorang anak laki-laki keadaan umum baik, kompos mentis, aktif, tidak sesak, tidak dijumpai sianosis dan hiperpigmentasi. Berat badan 7000 gram (<P3 NCHS) PB 69 cm (P3-10 NCHS), frekuensi denyut jantung 100x/menit, frekuensi pernafasan 20x/menit, suhu 37 C. THT, jantung dan paru dalam batas normal. Perut lemas, turgor cukup dan tidak teraba massa. Genitalia eksterna panjang penis 2 cm, volume testis 1 ml/ 1 ml.

Pada pemeriksaan laboratorium didapatkan Hb 15 g/dl, leukosit 6300 /ul, trombosit 335.000 /ul. Hitung jenis eosinofil 1, basofil 0, batang 0, segmen 32, limfosit 65, monosit 2. Kadar 17 OH progesteron 91 ng/dl, testosteron 170 ng/dl ($N < 10$ ng/dl), Na 127 mEq/L ($N = 135-145$ mEq/L), dan K 6,41 mEq/L ($N = 3,5-5,1$ mEq/L).

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

Jawaban:

HAK tipe *salt wasting*

Pelayanan (perencanaan dan intervensi)

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

Jawaban:

Pada pasien ini diberi pengobatan dengan hidrokortison dosis 20 mg/m²/hari dan fludrokortison dengan dosis 0,05 mg/hari.

Penilaian ulang

Setelah pemberian hidrokortison dan fludrokortison, tampak perbaikan klinis berupa muntah tidak dijumpai lagi dan tumbuh kembang baik yaitu sesuai dengan umurnya.

4. Apakah yang dilakukan oleh dokter anak terhadap orang tua setelah bayi dipulangkan .

Jawaban:

Dinasehatkan kepada orang tua supaya teratur memberikan obat seumur hidup kepada anaknya dan jika menderita sakit segera memeriksakan ke dokter spesialis anak untuk penyesuaian dosis obat.

Studi Kasus 2 (Ambigus genitalia harus dicurigai menderita HAK apalagi disertai keadaan hiperpigmentasi, hiponatremia, dan hiperkalemia)

Seorang bayi usia 9 hari dengan keluhan alat kelamin tidak jelas. Pada pemeriksaan fisis didapatkan berat badan 3010 gram, panjang badan 50 cm, lingkar kepala 34 cm. Terdapat hiperpigmentasi di seluruh tubuh. Pemeriksaan penunjang didapatkan kadar Na 126 mEq/L; K 6,1 mEq/L, testosteron serum 1052 mg/dl, analisis kromosom 46,XX. Hasil USG genitalia internal normal, adrenal kanan dan kiri normal.

1. Apakah diagnosis pada kasus ini dan bagaimana tatalaksananya?

Jawaban :

Pasien menderita HAK tipe *salt wasting* dan diberi terapi hidrokortison 20 mg/m²/hari dan NaCl 2 g/hari.

2. Apakah nasehat dokter anak kepada orang tua sebelum bayi dipulangkan ?

Jawaban :

Pasien diminta untuk taat berobat dan kontrol 3 minggu sekali.

3. Apakah yang akan diamati dokter anak selanjutnya?

Jawaban:

Pasien akan diamati status antropometri, tingkat virilisasi, hiperpigmentasi dan tanda-tanda Cushing.

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 HAK seperti yang telah disebutkan di atas yaitu :

1. Memahami proses pembentukan hormon-hormon korteks adrenal dan enzim yang berperan.
2. Menegakkan diagnosis hiperplasia adrenal kongenital melalui anamnesis, pemeriksaan fisis dan pemeriksaan penunjang.
3. Menatalaksana pada keadaan darurat atau operasi.
4. Menegakkan diagnosis dan tatalaksana pranatal.

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 HAK. 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 HAK melalui 3 tahapan:
 1. Observasi prosedur yang dilakukan oleh instruktur.
 2. Menjadi asisten instruktur.
 3. Melaksanakan mandiri di bawah pengawasan langsung dari instruktur.Peserta didik dinyatakan kompeten untuk melaksanakan prosedur tatalaksana HAK 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. HAK adalah kelainan steroidogenesis adrenal, disebabkan defisiensi salah satu enzim yang penting pada sintesis steroid. B/S. Jawaban B. Tujuan 1.
2. Dengan pengobatan yang tepat dan tindakan bedah, seorang maskulin XX dengan HAK mempunyai prognosis baik mencapai fungsi seksual dan fertilitas sebagai perempuan. B/S . Jawaban B. Tujuan 2.
3. Diagnosis defisiensi enzim 21-hidroksilase bisa dibuat berdasarkan anamnesis keluarga dan analisis cairan amnion serta evaluasi genetik dari amniosit atau biopsi vilus korionik. B/S. Jawaban B. Tujuan 4.

• Kuesioner tengah

MCQ:

1. Dari enzim-enzim yang berperan dalam pembentukan hormon-hormon korteks adrenal, yang paling sering mengalami gangguan adalah:
 - a. 21-hidroksilase
 - b. 11B-hidroksilase
 - c. 18-hidroksilase
 - d. 3B-OH-steroid dehidrogenase
 - e. Desmolase
2. Manifestasi klinis HAK pada bayi baru lahir adalah:
 - a. Hipertensi
 - b. Krisis kehilangan garam
 - c. Pubertas prekoks
 - d. Amenore
 - e. Hirsutisme
3. Uji diagnostik untuk HAK adalah:
 - a. Foto toraks
 - b. USG ginjal
 - c. 17 OH progesteron
 - d. Estrogen
 - e. TSH
4. Pada keadaan sakit tertentu, dosis hidrokortison dapat :
 - a. Ditingkatkan 2-3 x dari dosis *maintenance*
 - b. Diturunkan 2-3 x dari dosis *maintenance*
 - c. Dihentikan
 - d. Ditingkatkan >10 x dari dosis *maintenance*
 - e. Diturunkan 5 x dari dosis *maintenance*
5. *Salt wasting* HAK :
 - a. Hiperglikemia
 - b. 17 hidroksprogesteron meningkat
 - c. Feminisasi

- d. Kortisol normal
- e. Aldosteron meningkat
- 6. Fungsi reproduksi pada wanita yang menderita HAK bisa terjadi :
 - a. Mioma uteri
 - b. Penyakit ovarium polikistik
 - c. Tuba ovarial abses
 - d. Kista dermoid
 - e. Tumor ovarium
- 7. Evaluasi terapi dinilai atas dasar :
 - a. Pertumbuhan yang baik
 - b. Usia tulang terlambat
 - c. 17 hydroxyprogesteron tetap meningkat
 - d. Testosteron tetap meningkat
 - e. Pubertas terganggu

Jawaban :

- | | | | |
|------|------|------|------|
| 1. A | 3. C | 5. B | 7. A |
| 2. B | 4. A | 6. B | |

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 HAK

No.	Kegiatan/langkah klinik	Kesempatan ke				
		1	2	3	4	5
I.	ANAMNESIS					
1.	Sapa pasien dan keluarganya, perkenalkan diri, jelaskan maksud anda.					
	Tanyakan keluhan utama (timbulnya muntah).					
	Sudah berapa lama timbulnya muntah sampai dibawa ke dr/PKM/RS.					
	Berapa banyak volume muntah ?					
3.	Keluhan lain apa ? (ambigus genital)					
4.	Berapa umur kehamilan ? (minggu)					
5.	Berapa berat lahir ? (gram)					
6.	Apakah bapak dan ibu bersaudara ?					
7.	Adakah penyakit yang diturunkan berhubungan dengan ambigus genitalia ?					
8.	Adakah saudara pasien yang meninggal yang berhubungan dengan muntah atau ambigus genitalia ?					
9.	Bagaimana riwayat persalinan? (ketuban pecah dini, gawat janin, asfiksia lahir, dan lain-lain)					
10.	Bagaimana cara persalinan ? (spontan/tindakan).					
II.	PEMERIKSAAN JASMANI					
1.	Terangkan pada orangtua bahwa bayinya akan dilakukan pemeriksaan jasmani					
2.	Tentukan derajat dehidrasi					
3.	Tentukan derajat sakitnya: ringan/berat					
4.	Lakukan penilaian keadaan umum: kesadaran					

5.	Periksa tanda vital: Frekuensi denyut jantung, tekanan darah, respirasi, suhu.						
6.	Periksa masa gestasi dalam minggu (Dubowitz, New Ballard)						
7.	Periksa antropometri: BL/BB, PB, LK						
8.	Tentukan pertumbuhan intra uterin: SMK, BMK, KMK						
9.	Periksa kepala:						
	a. Adakah trauma lahir ?						
	b. Adakah cacat bawaan						
	c. Mata: ikterus/pucat/perdarahan						
	d. Mulut: trauma lahir/cacat bawaan						
	e. Muka: pletora/pucat/ikterik						
10.	Periksa leher: cacat bawaan (struma)						
11.	Periksa dada:						
	Jantung: CHD/tidak						
	Paru: gangguan nafas ?						
12.	Periksa abdomen: inspeksi, palpasi, perkusi, auskultasi						
	Hepar: hepatomegali ?						
	Lien: splenomegali ?						
13.	Ekstremitas:						
	Genitalia: ambigu ?						
III. PEMERIKSAAN LABORATORIUM							
1.	Periksa darah lengkap (Hb, L, Ht, Tr, hitung jenis)						
2.	17 OH progesteron						
3.	Elektrolit						
4.	Testosteron						
5.	Androstenedion						
6.	ACTH						
7.	Aktivitas renin plasma (PRA)						
8.	11 deoksikortisol						
9.	Analisis kromosom						
10.	17 ketosteroid urine						
11.	Pregnanetriol urine						
12.	Kromatografi profil steroid urine						
13.	USG pelvis						
14.	Genitografi						
IV. DIAGNOSIS							
1.	HAK						
	a. klasik						
	b non klasik						
V. TATALAKSANA							
	Pada keadaan sindrom <i>acute salt wasting</i> : Terapi syok atau dehidrasi dengan cairan elektrolit 0,9% NaCl 20 ml/kg atau 450 ml/m ² dalam satu jam.						

	Dekstrose harus ditambahkan bila ada hipoglikemia 2-4 ml dekstrose 10% Hidrokortison hemisuksinat 1-2 mg/kgBB iv segera diberikan dan dilanjutkan dengan dosis 20-150 mg melalui infus dalam 24 jam pertama, kemudian dengan dosis fisiologis sebagai rumatan seumur hidup sebesar 15-20 mg/m²/hari dalam 2-3 kali pemberian per oral setelah fase akut terlewati Terapi mineralokortikoid diperlukan pada insufisiensi aldosteron yang mengalami krisis adrenal dimulai dengan pemberian desoksikortikosteron asetat 0,5-1 mg/hari secara im dan dilanjutkan dengan fludrokortison asetat oral 0,05-0,2 mg/hari					
VI.	PENCEGAHAN					
	Pencegahan HAK adalah: 1. Analisis cairan amnion 2. Evaluasi genetik dari amniosit atau biopsi vilus korionik					

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 HAK

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 timbulnya HAK			
3.	Mencari gejala lain			
4.	Mencari kemungkinan penyebab HAK			
5.	Mencari keadaan/kondisi yang memperberat			
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.	Pemeriksaan kepala			
8.	Pemeriksaan leher			
9.	Pemeriksaan dada			
10.	Pemeriksaan abdomen			
11.	Pemeriksaan genitalia			
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.	TATALAKSANA PENGELOLAAN			
1.	Menegakkan diagnosis HAK			
2.	Tatalaksana HAK			
3.	Memantau pasca terapi			
VI.	PENCEGAHAN			
	Menerangkan kepada keluarga pasien untuk mengantisipasi dampak komplikasi yang 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
