

**PANDUAN PRAKTIK KLINIS  
IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA**

## **Sindrom Turner**



**IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA  
2017**

**PANDUAN PRAKTIK KLINIS  
IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA**

# **Sindrom Turner**

*Penyunting*

Aman B. Pulungan

Aditiawati

Hardjoedi Adji Tjahjono



**IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA  
2017**

Panduan Praktik Klinis Ikatan Dokter Anak Indonesia  
**Sindrom Turner**

Disusun oleh: Unit Kerja Koordinasi Endokrinologi  
Ikatan Dokter Anak Indonesia

**Hak Cipta Dilindungi Undang-Undang**

Dilarang memperbanyak, mencetak, dan menerbitkan sebagian atau seluruh isi buku ini dengan cara dan bentuk apa pun juga tanpa seizin penulis dan penerbit

Copy Editor: Iffa Mutmainah

Cetakan Pertama 2017

**Diterbitkan oleh:**

Badan Penerbit Ikatan Dokter Anak Indonesia

# Tim Penyusun

(berdasarkan abjad)

Aitiawati

Hardjoedi Adji Tjahjono

Aman B. Pulungan

Eka Agustia Rini

Indra Widjaja Himawan

Nanis Sacharina Marzuki

Jose RL Batubara



# Kata Sambutan

## Ketua UKK Endokrinologi

Panduan Praktik Klinis (PPK) Ikatan Dokter Anak Indonesia mengenai Sindrom Turner merupakan panduan yang akan digunakan oleh dokter spesialis anak dan petugas kesehatan lainnya dalam menangani pasien anak dan remaja yang menderita Sindrom Turner. Panduan ini perlu dibuat supaya ada keseragaman dalam mendiagnosis dan melakukan tatalaksana pasien dengan Sindrom Turner. Sindrom Turner merupakan salah satu sindrom yang menggunakan terapi hormonal dalam tatalaksananya.

Sindrom Turner adalah sindrom pada anak perempuan yang ditandai dengan perawakan pendek dan pubertas yang terlambat, gejala lain pada sindrom ini berupa leher yang pendek, leher yang bersayap atau webneck, batas rambut belakang yang rendah atau low posterior hair line, letak telinga yang rendah atau low set ear, siku yang bengkok atau cubitus vagus dan lainnya. Sindrom Turner disebabkan kelainan pada kromosom anak perempuan 45 X atau bentuk yang mosaik. Tata laksana pada pasien sindroma Turner tergantung pada kelainan yang ditemukan, untuk perawakan pendeknya bisa diberikan hormon pertumbuhan sedangkan untuk merangsang pubertasnya bisa diberikan hormon estrogen dan hormon progesteron, pengobatan lain disesuaikan dengan kelainan yang ditemukan. Sehubungan dengan hal ini perlu dibuatkan PPK mengenai diagnosis dan tatalaksana Sindrom Turner.

Kami berharap PPK ini dapat digunakan oleh semua pihak baik dokter spesialis anak, petugas kesehatan lainnya dan pemegang kebijakan dalam menangani pasien anak dan remaja yang menderita Sindrom Turner. Dengan selesainya PPK Sindrom Turner kami mengucapkan banyak terima kasih kepada tim penyusun PPK ini yaitu dr Aditiawati, Sp.A(K) sebagai ketua TIM, dr Harjoedi Hadji Cahjono, Sp.A(K) sebagai sekretaris tim dan anggota tim yang terdiri dari Prof. dr. Jose RL. Batubara, PhD, Sp.A(K), Dr. dr. Aman B. Pulungan, Sp.A(K), dr. Nanis Sacharina Marzuki, Sp.A(K), dr. Eka Agustia Rini, dr Indra Widjaja Himawan, Sp.A(k) , dr. Antonius H Pudjiadi, Sp.A(K), dr Iffa Mutmainah dan dr. Fenny D'Silva. Kepada

ketua umum PPIDAI beserta sekretariat PP IDAI atas dukungannya dalam pembuatan PPK ini. Kami juga mohon maaf apabila masih ada kekurangan dalam PPK ini, dan semoga PPK ini bermanfaat untuk semua, terima kasih.

**I Wayan Bikin Suryawan**

Ketua UKK Endokrinologi IDAI

# **Kata Sambutan Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia**

Pertama-tama marilah kita panjatkan puji dan syukur atas kehadiran Allah SWT atas berkah dan karuniaNya sehingga kita diberi kesehatan dan kekuatan untuk dapat terus mengembangkan ilmu pengetahuan di bidang Ilmu Kesehatan Anak.

Sindrom turner merupakan suatu kondisi genetik yang terjadi pada satu diantara 2.000 kelahiran bayi perempuan. Anak dengan sindrom Turner cenderung berperawakan pendek dan tidak memiliki indung telur yang dapat berfungsi dengan baik. Beberapa kelainan penyerta yang dapat menimbulkan masalah berarti seperti jantung, tekanan darah, dan kesulitan mendengar. Oleh karena itu, penting untuk seorang dokter spesialis anak dapat mengenali dan memahami karakteristik sindrom turner agar dapat diberikan pengelolaan yang tepat.

Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia mengucapkan selamat dan terima kasih kepada Unit Kerja Koordinasi (UKK) Endokrinologi IDAI dan tim penyusun yang telah berkontribusi dalam penerbitan buku “Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Ikatan Dokter Anak Indonesia Sindrom Turner”. Semoga buku ini dapat digunakan sebagai pedoman dalam disiplin ilmu endokrinologi anak oleh seluruh spesialis anak di Indonesia.

**Aman B. Pulungan**

Ketua Umum Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia



# Daftar Isi

Tim Penyusun.....	iii
Kata Sambutan Ketua UKK Endokrinologi.....	v
Kata Sambutan Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia .....	vii
I. Pendahuluan .....	1
II. Gambaran Klinis.....	1
III. Gambaran Dismorfik .....	1
IV. Diagnosis .....	2
V. Terapi.....	2
VI. Monitoring.....	3
Daftar bacaan .....	4



## I. PENDAHULUAN

Sindrom Turner adalah salah satu kelainan kromosom yang paling sering terjadi pada manusia, dengan insidens sekitar 1:2000 kelahiran hidup anak perempuan, tanpa memandang latar belakang etnisnya. Anak perempuan yang menderita sindrom Turner mengalami kehilangan atau abnormalitas struktur pada salah satu kromosom X. Manifestasi klinis sindrom Turner yang klasik adalah perawakan pendek, disgenesis gonad, wajah dismorfik, limfedema dan masalah lainnya. Sekitar 50-60% pasien sindrom Turner dilaporkan memiliki kariotipe 45,X. Sebanyak 20-30% pasien mengalami kelainan struktur pada kromosom X, seperti cincin, isokromosom pada lengan panjang, dan delesi parsial lengan pendek; dan 30-40% memiliki pola mosaik (kariotipe yang memiliki dua atau lebih tipe sel yang khas).

## II. GAMBARAN KLINS

Gambaran klinis sangat bervariasi, tergantung pada usia saat ditegakkan diagnosis. Sebagian besar pasien yang terdiagnosis pada masa pranatal, diagnosis ditegakkan berdasarkan kariotipe yang abnormal dan/atau adanya higroma kistik, hidrops fetalis, atau defek kardiak. Diagnosis pasti ditegakkan melalui pemeriksaan analisis kromosom (kariotipe) dengan atau tanpa FISH. Anak perempuan yang terdiagnosis pada saat masa bayi hampir selalu mengalami limfedema, dengan/atau tanpa *webbed neck* dan gambaran dismorfik lainnya. Sebaliknya, anak perempuan yang tidak mengalami gambaran klasik seringkali tidak terdiagnosis sampai akhir masa anak atau saat remaja dengan keluhan perawakan pendek dan/atau pubertas terlambat, atau pada masa dewasa ketika mereka mengalami kegagalan ovarium (pubertas terlambat, amenorea primer)

## III. GAMBARAN DISMORFIK

- Perawakan pendek
- Cubitus valgus
- Limfedema
- Web neck
- Low posterior hairline

- Barrel chest
- Wide space nipple
- Multiple naevi
- Pubertas terlambat

## IV. DIAGNOSIS

Diagnosis ditegakkan berdasarkan gambaran klinis dan analisis kromosom (kariotipe dengan atau tanpa FISH). Berdasarkan hasil kromosom, terdapat dua tipe sindrom Turner:

1. Sindrom Turner klasik dengan hasil analisis kromosom 45,X atau 46,XiXq
2. Sindrom Turner mosaik dengan hasil analisis kromosom 45,X dengan tambahan lini sel lain seperti 45,X/46,XX; 45,X/46,X,i(X) dan 45,X/46,XY. Gambaran klinis pada sindrom Turner mosaik lebih ringan dari sindrom Turner klasik.

Pemeriksaan penunjang lainnya meliputi:

- Biokimiawi:
  - Gula darah puasa 2 jam post prandial
  - Profil lipid
  - Fungsi tiroid
  - Fungsi ginjal
- Echocardiografi untuk mendeteksi kelainan jantung Koartasio aorta.
- USG abdomen untuk melihat malformasi ginjal *horse shoes kidney*
- Konsul THT
- Konsul mata
- Konsul gigi berdasarkan indikasi

## V. TERAPI

Pasien dengan dugaan sindrom Turner perlu dirujuk ke ahli endokrinologi anak.

- Perawakan pendek: hormon pertumbuhan diberikan dengan dosis 0.05 mg/kgBB/hari atau 0,35 mg/kgBB/minggu, injeksi subkutan setiap

- hari. Maksimal dosis 0,07 mg/kgBB/hari tergantung dari respons terapi.
- Penambahan oksandrolone 0.03-0.05 mg/kgBB/hari (maksimal dosis 2.5 mg) dapat diberikan bila terapi hormon pertumbuhan dimulai pada usia 8-10 tahun dan anak sangat pendek. Oksandrolone dapat diberikan sampai usia tulang 14 tahun. Pemberian oksandrolone dapat menambah tinggi dewasa penderita sampai 2,3-4,6 cm.
  - Induksi pubertas: terapi sulih hormon dengan pemberian estradiol dosis rendah dimulai sesudah usia 12 tahun. Dosis awal dapat dimulai dengan 0,05-0,07 mcg dan dapat meningkat bertahap sampai 0,08-0,12 mcg/kgBB untuk memaksimalkan perkembangan payudara. Siklik progesteron ditambahkan paling tidak 2 tahun setelah terapi estrogen atau saat menars.
  - Perawakan pendek dan kegagalan ovarium merupakan faktor risiko terjadinya osteoporosis, sehingga diperlukan suplementasi kalsium (800-1000 mg) dan vitamin D (minimal 400 IU) setiap hari, sesuai dengan rekomendasi harian. Penderita juga perlu melakukan aktifitas fisik untuk menghindari obesitas dan osteoporosis dengan terpajan matahari minimal 30 menit per hari.

## VI. MONITORING

- Laju pertumbuhan harus dipantau setiap 6 bulan. Terapi tidak berespon bila laju pertumbuhan  $\leq 2$  cm dalam 6 bulan atau  $\leq 4$  cm dalam setahun.
- Efek samping jarang dilaporkan, tetapi beberapa melaporkan adanya risiko diabetes melitus, *sleep of capital femoral epiphysis* (SCFE), *idiopathic intracranial hypertension*, edema, limfedema, atau skoliosis.
- Pemantauan gula darah, profil lipid, dan fungsi tiroid, IGF-1 dilakukan setiap tahun dan *bone mineral density* (BMD) pada masa pubertas
- Terapi hormon pertumbuhan bisa diberikan sampai usia tulang (*bone age*) 14 tahun atau tidak responsif.
- Hasil akhir tinggi badan tanpa terapi adalah  $140.8 \pm 5$  cm, dengan terapi tunggal hormon pertumbuhan adalah  $147,9 \pm 7,2$  cm, dan dengan terapi hormon pertumbuhan-estrogen adalah  $149.3 \pm 6.6$  cm.
- Terapi estrogen mempengaruhi efek psikologis dan perilaku.

## Daftar bacaan

1. backeljauw P. Clinical manifestations and diagnosis of Turner Syndrome. Up-to-date. 2016;1-28.
2. Iqbal S. Turner syndrome: update the paradigm of diagnosis, clinical care and consequences of Y cell lines. *Ijars*. 2014;3:8-17
3. Levitsky LL, Luria AH, Hayes FJ, Lin AE. Turner syndrome: update on biology and management across the life span. *Curr opin endocrinol diabetes obes*. 2015;22:65-72
4. Ross JL, Quigley CA, Cao D, Feuillan P, Kowal K, Chipman JJ, dkk. Growth hormone plus childhood low-dose estrogen in Turner syndrome. *N Engl J Med*. 2011;364:1230-42
5. Sheanon NM, Backeljauw PF. Effect of oxandrolone therapy on adult height in Turner syndrome patients treated with growth hormone. *Int J Pediatr Endocrinol*. 2015;2015:18
6. Gawlik A, Malecka-Tendera E. Treatment of Turner's syndrome during transition. *Eur J Endocrinol*. 2013;170:R57-74.
7. Ross JL, Quigley CA, Cao D, Feuillan P, Kowal K, Chipman JJ, dkk. Growth hormone plus childhood low-dose Estrogen in Turner's Syndrome. *N Engl J Med*. 2011;364:1230-42