

## 149 Perawakan Tinggi Varian Normal dan Patologis

### 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*)

### Tujuan umum

Setelah mengikuti modul ini peserta didik dipersiapkan untuk mempunyai ketrampilan di dalam mendeteksi secara dini dan mengevaluasi perawakan tinggi varian normal dan patologis dengan 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. Menggali dan mencatat data-data pertumbuhan yang penting untuk evaluasi.
2. Menggunakan kurva pertumbuhan sebagai alat bantu diagnostik
3. Mengetahui langkah-langkah diagnostik awal dalam menghadapi kasus perawakan tinggi.
4. Mengenali perawakan tinggi varian normal.
5. Mengetahui penyebab perawakan tinggi yang paling sering ditemukan.
6. Mengetahui jenis perawakan tinggi yang perlu dirujuk.

### Strategi pembelajaran

**Tujuan 1.** Menggali dan mencatat data-data pertumbuhan yang penting untuk evaluasi.

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

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

### ***Must to know key points:***

- Fase pertumbuhan normal
- Faktor risiko dan penyebab gangguan pertumbuhan
- Anamnesis pranatal, natal, dan post natal yang berhubungan dengan gangguan pertumbuhan
- Pemeriksaan fisis yang berhubungan dengan cara mengukur, alat yang digunakan, serta tanda-tanda lain yang dapat menyertai atau yang mengarahkan ke penyebab gangguan pertumbuhan

**Tujuan 2.** Menggunakan kurva pertumbuhan sebagai alat bantu diagnostik

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

- *Interactive lecture.*
- *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*):

- Memilih kurva pertumbuhan yang sesuai
- Memplot kurva pertumbuhan
- Menganalisis kurva pertumbuhan

**Tujuan 3.** Mengetahui langkah-langkah diagnostik yang adekuat.

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:**

- Definisi pertumbuhan dan perawakan; gangguan pertumbuhan dan perawakan tinggi
- Algoritme diagnosis perawakan tinggi
- Evaluasi/ monitor pola pertumbuhan

**Tujuan 4.** Mengenali perawakan tinggi varian normal.

**Tujuan 5.** Mengetahui penyebab perawakan tinggi yang paling sering ditemukan.

**Tujuan 6.** Mengetahui jenis perawakan tinggi yang perlu dirujuk.

Untuk mencapai tujuan-tujuan tersebut di atas maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

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

### ***Must to know key points:***

- Diagnosis perawakan tinggi
- Pemeriksaan penunjang awal yang diperlukan untuk mencari penyebab perawakan tinggi
- Membedakan varian normal dan yang patologis

### **Persiapan Sesi**

- Materi presentasi dalam program power point:  
    Pertumbuhan dan Gangguannya: Perawakan tinggi  
    Slide  
    1 : Pendahuluan  
    2 : Fase pertumbuhan normal  
    3 : Definisi pertumbuhan dan perawakan  
    4 : Definisi usia kronologis, usia tulang, usia tinggi  
    5 : Antropometri  
    6 : Kecepatan pertumbuhan  
    7 : Gangguan pertumbuhan dan perawakan tinggi  
    8 : Kurva pertumbuhan  
    9 : Tinggi Potensi Genetik (TPG)  
    10 : Pendekatan diagnosis  
    11 : Perawakan tinggi varian normal  
    12 : Contoh kurva perawakan tinggi konstitusional dan familial  
    13 : Perawakan tinggi patologis  
    14 : Kesimpulan
- Kasus : 1. Paling tinggi di kelas
- Sarana dan Alat Bantu Latih :
  - Penuntun belajar (*learning guide*) terlampir
  - Tempat belajar (*training setting*): poliklinik, bed side

### **Kepustakaan**

1. Rosenfield RL. Growth and growth disorders: Essentials of growth diagnosis. *Endocrinol Metab Clin* 1996;25:743-758.
2. Root AW. Tall, and rapidly growing infant, child, and adolescent. *Curr Opin Endocrinol Diabetes* 2001;8:6-16.
3. Grimberg A, De Leon DD. Disorders of growth. Dalam: Moshang T Jr, penyunting. *Pediatric Endocrinology: The Requisites in pediatrics*. Edisi ke-1, Missouri, Elsevier Mosby, 2005. h.162-167.
4. Rooman RPA, De Beeck LO, Martin M, van Doorn J, Mohan S, Du Caju MVL. Ethinylestradiol and testosterone have divergent effects on circulating IGF system components in adolescents with constitutional tall stature. *Eur J Endocrinol* 2005;152:597-604.
5. Wajs-Kuto E, De Beeck LO, Rooman RPA, Du Caju MVL. Hormonal changes during the first year of oestrogen treatment in constitutionally tall girls. *Eur J Endocrinol* 1999;141:579-584.
6. Drop SLS, De Waal WJ, De Muinck Keizer-Schrama SMPF. Sex steroid treatment of

constitutionally tall stature. *Endo Rev* 1998;19:540-558.

7. de Wall, dkk. Accuracy of final height prediction and effect of growth-reductive therapy in 362 constitutionally tall children. *J Clin Endocrinol Metab* 1996;81:1206-1216.
8. Agwu JC, Shaw NJ, Kirk J, Chapman S, Ravine D, Cole TRP. Growth in Sotos syndrome. *Arch Dis Child* 1999;80:339 - 342.
9. Long-term effects on testicular function of high-dose testosterone treatment for excessively tall stature.

## Kompetensi

Memahami dan melakukan diagnosis perawakan tinggi varian normal dan patologis

## Gambaran umum

Batasan perawakan tinggi di berbagai pusat kesehatan tidaklah sama, ada yang memberi batas di atas persentil 95, 97, persentil 99,6 (+3SD), atau jika tinggi badan anak berada di atas garis persentil *mid-parental height* nya. Batasan perawakan tinggi yang kita pakai adalah bila tinggi badan di atas persentil 97 kurva pertumbuhan. Seorang anak dikatakan tinggi apabila tinggi badannya berada di atas persentil 97 atau +2 SD dari rerata untuk **usia, jenis kelamin** dan **etnisnya**.

Satu hal lagi yang perlu diperhatikan adalah istilah perawakan dan pertumbuhan. Data mengenai perawakan seorang anak tidak dapat memberikan arti klinis yang sama dengan pertumbuhan karena pertumbuhan merupakan hasil pengukuran beberapa kali sehingga akan terlihat *trend* atau kecenderungan. Ini berarti ada kemungkinan perawakan yang tidak normal, namun pertumbuhannya normal. Demikian pula sebaliknya, yaitu tinggi badan masih normal namun pertumbuhannya tidak normal. Sehingga sebaiknya dokter anak dapat mengenali anak normal dengan tinggi badan (TB) di atas persentil 97. Demikian pula tidaklah selalu hanya anak dengan tinggi badan di atas persentil 97 saja yang dilakukan evaluasi dan rujukan. Kapan evaluasi dan intervensi tatalaksana dilakukan tergantung dari kasus yang dihadapi.

## PENDEKATAN KLINIS

Tinggi badan di atas normal terjadi karena faktor yang diturunkan atau stimulasi berlebihan pada kecepatan pertumbuhan tulang. Pendekatan diagnosis pada anak dengan perawakan tinggi kurang lebih sama dengan anak pendek. Langkah pertama yang dapat dilakukan adalah dengan melihat hubungan antara usia kronologis, usia tinggi (*height age*), usia tulang (*bone age*), dan kecepatan pertumbuhan. Pada evaluasi anak dengan perawakan tinggi diperlukan pula penentuan tinggi potensi genetik (*target height*) yang dihitung berdasarkan tinggi badan kedua orangtua.

Dari evaluasi pertama ini terdapat 3 pola pertumbuhan yang dapat terlihat, yaitu:

1. Perawakan tinggi intrinsik.

Pada umumnya tinggi badan anak di kelompok ini berada paralel dengan persentil 97, tetapi lebih tinggi. Keadaan ini terjadi pada variasi normal familial, yaitu pada keluarga dengan perawakan lebih tinggi daripada rata-rata. Ukuran saat lahir biasanya normal, dan kecepatan pertumbuhan normal-tinggi biasanya terjadi pada usia 3 tahun. Pada umumnya TB anak-anak kelompok ini menyilang garis persentil di 3 tahun.

Namun perawakan tinggi familial ini perlu dibedakan dari kelainan kromosom, sindrom

marfanoid (Sindrom Marfan, homosistinuria, dan sindrom poliendokrin tipe 2/ sindrom Sipple), dan sindrom Simpson-Golabi-Behmel yang juga memiliki pola pertumbuhan yang sama. Sehingga bila ditemukan adanya gambaran dismorfik, mikro-orkidism, atau gangguan intelektual pada anak tinggi perlu dilakukan pemeriksaan lebih lanjut seperti analisis kromosom, atau pemeriksaan genetik dan metabolik yang lebih komprehensif.

## 2. Pertumbuhan lebih maju (*advanced growth*).

Istilah ini digunakan pada pola pertumbuhan yang kanal pertumbuhan liniernya selama masa anak normal—di atas, tapi paralel dengan persentil 97, dan disertai dengan usia tulang yang maju secara proporsional dengan tingginya. Usia tingginya kurang lebih sama dengan usia tulangnya. Anak-anak dalam kelompok ini memiliki prediksi tinggi akhir normal, karena pubertas terjadi pada usia kronologis lebih dini, tapi pada usia tinggi yang sesuai/ normal.

Pola ini paling banyak terjadi karena variasi konstitusional dengan tendensi familial atau sebagai komplikasi obesitas berat pada anak. Sindrom lain yang termasuk dalam kelompok ini adalah sindrom Beckwith-Wiedemann, gigantisme serebral (sindrom Sotos), hipertiroid, dan lipodistrofi kongenital. Berat/ panjang lahir biasanya berlebihan. Saat bayi mereka tumbuh sangat cepat, walau usia tulang normal. Namun hanya pada sedikit kasus yang mencapai tinggi akhir yang berlebihan.

## 3. *Accelerated growth*.

Pada kelompok ini kecepatan pertumbuhannya sangat tinggi. Tinggi akhir abnormal, kecuali penyebabnya diterapi; Tinggi akhir akan subnormal pada pubertas prekoks progresif, dan tinggi akhir akan berlebihan pada kasus kelebihan *growth hormone*(GH).

Pubertas prekoks merupakan penyebab tersering pada pola pertumbuhan ini. Kecepatan pertumbuhan berlebihan dan usia tulang maju di luar proporsi tingginya. Tingkat disproporsi usia tulang dan usia tinggi tergantung dari jumlah dan lama produksi hormon seksnya. Pubertas prekoks progresif yang berlangsung lama mengakibatkan penutupan dini epifisis dan perawakan pendek di usia dewasa.

Penyebab lain *accelerated growth* adalah gigantism pituitari, yang disebabkan oleh hipersekresi GH. Kasusnya memang jarang dan pada beberapa anak menunjukkan gambaran akromegali.

Bila didapatkan usia tulang yang lebih maju secara signifikan maka pemeriksaan lanjutan yang dilakukan adalah mencakup pemeriksaan estadiol, testosteron, gonadotropin (LH/FSH). Selain itu pemeriksaan untuk mendeteksi kelebihan sekresi GH perlu pula dilakukan. Untuk itu dapat diawali dengan pemeriksaan kadar IGF-1. Pemeriksaan definitif untuk eksekusi GH adalah uji supresi GH dengan glukosa oral.

## **Kelainan non-endokrin**

Perawakan tinggi konstitusional

Keadaan ini merupakan kebalikan dari perawakan pendek konstitusional, walaupun kejadiannya lebih jarang ditemukan ataupun dilaporkan. Tinggi badan anak dengan perawakan tinggi konstitusional lebih tinggi dari populasinya, umur tulang sedikit lebih maju, tetapi kecepatan pertumbuhannya sesuai dengan umur tulangnya, dan tidak dijumpai kelainan fisis maupun laboratorium. Pubertas biasanya lebih dini, sehingga tinggi akhir sering masih dalam kisaran normal.

### Perawakan tinggi genetik familial

Anak dengan perawakan tinggi genetik, salah satu atau kedua orang tuanya mempunyai tinggi badan melebihi rata-rata populasi. Berat dan panjang lahirnya biasanya normal, tetapi karena kecepatan tumbuhnya walaupun normal selalu pada batas atas kisaran normal, sehingga tinggi akhirnya di atas populasinya.

### Obesitas

Nutrisi berlebihan selama masa anak dapat sedikit mengakselerasi pertumbuhan dan memajukan usia tulang, namun masih sesuai dengan usia tinggi. Hubungan ini sangat khas, sehingga "pemeriksaan" utama yang dapat dilakukan pada anak gemuk adalah dengan melihat pola pertumbuhan liniernya. Mekanisme yang terlibat dalam *overgrowth* pada obesitas adalah efek peningkatan kadar insulin (karena resistensi insulin yang dicetuskan oleh obesitas) yang bereaksi silang dengan IGF-1R. Adrenarke dan pubarke dini biasanya juga terjadi. Peningkatan aromatisasi androgen adrenal oleh jaringan lemak menyebabkan majunya usia tulang dan sebagai hasil akhirnya adalah tinggi akhir dewasa normal.

### Gigantisme serebral (5q35) atau sindrom Sotos

Sindrom ini ditandai dengan *prominent forehead*, dagu lancip dengan prognatisme, palatum letak tinggi, *down-slanting palpebral tissues*, hipertelorisme, strabismus dan nistagmus. Perkembangan terlambat, gangguan tingkah laku dengan kesulitan berekspresi dan sering disertai dengan kejang. Pada pemeriksaan laboratorium kadar hormon pertumbuhan tidak melebihi kisaran nilai normal, tetapi umur tulang lebih maju, tangan dan kaki besar dengan genu valgum. Pola pertumbuhan cepat terjadi pada fase *infant* dan kecepatan tumbuh mulai menurun pada fase *mid-childhood* atau *adolescence (puberty)*, sehingga tinggi akhir pada saat dewasa normal.

### Sindrom Weaver

Anak dengan sindrom Weaver ditandai dengan peningkatan ukuran masa pranatal dan pasca natal, umur tulang yang maju tetapi tidak terjadi peningkatan kecepatan tumbuh seperti sindrom Sotos. Sindrom ini merupakan kelainan yang sporadik. Gambaran wajah, makrosefali, diameter bifrontal besar, oksiput datar, filtrum panjang, muka bulat saat bayi, retrognati, dagu yang mencolok dengan lekukan dagu sentral, telinga besar, strabismus, hipertelorisme, lipatan epikantal, *down-slanting palbebral tissues*, dan *depressed nasal bridge*. Kelainan ini juga disertai dengan berbagai masalah tulang seperti skoliosis, kifosis, *coxa valga*, ekstensi siku/ lutut terbatas, *flared metaphyses*, kampodaktili, jempol yang lebar, prominent fingertip pads, tangan yang besar, klinodaktili, talipes ekuinovarus, kalkaneovalgus, *metatarsus adductus*, metatarsal ke-4 pendek, *prominent toe pads*, pes cavus, dan *overriding toes*. Gangguan belajar dan tingkah laku, kejang dan hipotoni. Pada beberapa kasus disertai kelainan anatomi SSP.

Rerata tinggi akhir adalah 56 cm (laki-laki), 53 cm (perempuan), dengan tinggi akhir 194,2 cm (laki-laki), dan 176,3 cm (perempuan). Sindrom Weaver biasanya merupakan keadaan sporadic, tapi dapat pula diturunkan secara autosomal dominan. Belum ada mutasi pada gen yang diidentifikasi sebagai penyebab sindrom Sotos atau Weaver, namun diduga kedua sindrom ini berada pada alel yang sama.

### Sindrom Marfan

Penyakit genetik khas yang berhubungan dengan perawakan tinggi adalah sindrom Marfan. Sindrom ini merupakan penyakit jaringan ikat dan diturunkan secara autosomal dominan.

Sindrom ini disebabkan oleh mutasi pada gen fibrillin (FBN1) yang terletak pada kromosom 15q21. Kelainan meliputi gangguan pada berbagai organ termasuk tulang, mata, sistem kardiovaskular, kulit, paru-paru, dan otot. Kelainan ini ditandai dengan perawakan tinggi yang disproportional, *overgrowth* tulang-tulang panjang (dolikostenomelia), dislokasi lentis, rentang lengan (*arm span*) yang jauh melebihi tinggi badan, rasio segmen atas dan bawah yang sangat kecil (proporsi kaki panjang), arnodaktili, dan hiperekstensibilitas sendi, disertai dengan kontraktur. Kelainan skeletal lain berupa skoliosis, kiposkoliosis, lordosis torasik, spondilolistesis, ektasia lumbosakral dural, pektus eksavatum, pektus karinatum, deformitas pektus yang asimetri. Kematian dapat disebabkan oleh komplikasi kardiovaskular. Sehingga diperlukan ketelitian dalam menemukan gambaran klasik sindrom Marfan ini.

Homosistinuria merupakan keadaan yang diturunkan secara autosomal resesif dan disebabkan oleh gangguan metabolisme homosistein-metionin. Kelainan ini ditandai dengan gambaran marfanoid, tapi dapat disertai dengan retardasi mental, kejang, kontraktur sendi, dan kecenderungan akan tromboemboli. Diagnosis dini dengan pemeriksaan asam amino dan terapi diet dapat mencegah retardasi mental.

### **Kelainan endokrin**

#### **Pubertas prekoks**

Pubertas prekoks sebagai penyebab perawakan tinggi biasanya dikenali dengan mudah bila ditemukan gonadarke atau adrenarke. Namun pada beberapa kasus (terutama pada perempuan) *growth spurt* mendahului timbulnya gonadarke dan adrenarke. Karena itu bila kecepatan tumbuh anak melaju dengan cepat, maka pemeriksaan usia tulang harus dilakukan. Usia tulang maju, sehingga anak akan tinggi, tapi pertumbuhan mereka akan berhenti lebih dini, dan mengakibatkan tinggi akhirnya pendek.

#### **Hipertiroid**

Pertumbuhan linier hanya sedikit lebih cepat pada hipertiroid, dan keadaan ini disertai dengan usia tulang yang lebih maju juga terutama pada masa bayi (jarang terjadi hipertiroid di usia ini). Keadaan ini biasanya dievaluasi bukan karena gangguan pertumbuhannya, tapi lebih karena gejala lain yang lebih dominan.

#### **Ekses sekresi GH**

Akromegali dan gigantisme pituitari dipikirkan paling akhir pada perawakan tinggi, karena keadaan ini jarang ditemukan pada populasi anak. Keadaan ini biasanya disebabkan oleh adenoma atau hiperplasia somatotrof pituitari. Tumor yang mensekresi GH juga pernah dilaporkan pada *multiple endocrine neoplasia* (MEN) dan sindrom McCune Albright, juga dihubungkan dengan neurofibromatosis dan tuberosklerosis.

Bila sekresi berlebihan terjadi sebelum epifisis menutup maka hal ini akan menyebabkan percepatan tumbuh dan pencapaian tinggi akhir di atas potensi genetik. Manifestasi klinis akromegali meliputi pembengkakan jaringan lunak, dan membesarnya hidung, telinga, dan dagu, dengan muka menjadi lebih kasar, ukuran tangan dan kaki menjadi lebih besar, diaforesis, dan gangguan menstruasi. Gangguan neurologis disebabkan oleh massa pituitari anterior atau penebalan tulang kepala atau keduanya. Gangguan yang timbul berupa gangguan penglihatan, nyeri kepala, atau parestesia. Ekses GH jangka lama menyebabkan DM, hipertensi, dan dekomposisi kordis.

Pada akromegali, kadar IGF-1 tinggi dan kadar GH tidak dapat disupresi oleh pemberian glukosa. Kadang-kadang keadaan ini disertai dengan kadar prolaktin dan fosfat tinggi. Pemeriksaan harus dilengkapi dengan MRI pituitari.

## TATALAKSANA

Tatalaksana perawakan tinggi tentu saja berdasarkan keadaan yang mendasari. Pada makalah ini sekilas akan dibahas terapi pada perawakan tinggi familial (konstitusional).

### Perawakan tinggi konstitusional

Sebelum pengobatan hormonal dimulai, sebaiknya dilakukan penjelasan dan meyakinkan orang tua dan pasien bahwa keadaan ini merupakan variasi normal perawakan tinggi. Sebenarnya keadaan ini tidak memerlukan terapi dan hanya memerlukan *reassurance* dan evaluasi pertumbuhan selanjutnya. Terapi untuk perawakan tinggi dilakukan untuk remaja dengan prediksi tinggi akhir yang berlebihan. Terapi supresi pertumbuhan ini harus dibicarakan dengan anak dan orangtua, baik mengenai cara maupun efek samping yang mungkin timbul.

Masing-masing negara mempunyai batasan yang berbeda untuk perkiraan tinggi berapa untuk mulai terapi, begitu pula di negara kita belum mempunyai batasan kapan terapi dilakukan. Sehingga perlu kesepakatan kapan pengobatan dimulai. Sebagai pertimbangan yang dapat dipakai adalah pengobatan hanya dimulai jika:

1. Prediksi tinggi anak di atas +3 SD
2. Terbukti adanya gangguan psikososial karena perawakan tinggi pada anak tersebut

## KESIMPULAN

Evaluasi gangguan pertumbuhan dapat dilakukan dengan melihat hubungan antara TB, BB, usia kronologis, usia tulang, usia tinggi, dan kecepatan pertumbuhan, serta perhitungan tinggi akhir. Perawakan tinggi dapat disebabkan oleh pola pertumbuhan yang secara intrinsik tinggi, *advanced growth*, atau *accelerated growth*. Masing-masing pola pertumbuhan ini mempunyai diagnosis banding yang berbeda dan meliputi berbagai gangguan endokrin, metabolik, genetik, dan sistemik.

## Contoh kasus

### STUDI KASUS: PERAWAKAN TINGGI DAN VARIAN NORMAL

#### Arahan

Baca dan lakukan analisis 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 (paling tinggi di kelas)

Nabila, anak perempuan berusia 7 tahun 6 bulan datang ke klinik anda diantar oleh ayahnya. Ayah khawatir karena Nabila terlihat paling tinggi di antara teman-teman sekelasnya.

Enam bulan sebelumnya kedua payudara Nabila terlihat mulai membesar. Nabila dibawa ke bidan dan dikatakan normal-normal saja. Nabila dikatakan memang sudah waktunya tumbuh payudara,



sehingga tidak diberi terapi tertentu. TB Nabila 145 cm dan BB-nya 37 kg.

### Penilaian

1. Apa yang harus anda lakukan untuk menilai keadaan/ masalah Nabila?

### Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

- Plot kurva pertumbuhan
- Anamnesis antenatal, natal, riwayat penyakit, obat-obatan, lingkungan psikososial, data TB, BB sebelumnya
- Pemeriksaan fisis tanda-tanda penyakit sistemik, sindrom tertentu, Tinggi duduk, panjang rentang lengan, status pubertas
- TB orangtua
- Hitung TPG

2. Diagnosis banding pada kasus ini?

#### Jawaban:

- Perawakan tinggi dengan pubertas prekoks
- Perawakan tinggi konstitusional/ varian normal

TB 145(>P95 NCHS) (>2SD). Tinggi duduk 78 cm. BB/TB 100 %. BB 38 kg. Nabila pernah mendapat obat anti tuberkulosis sejak 6 bulan yg lalu. Keluhan lebih tinggi dari teman dan pembesaran payudara sejak 6 bulan yang lalu. Belum pernah menstruasi. Ibu Nabila mengalami menars di usia 11 tahun. Ayah tinggi 170 cm, ibu 156 cm. TPG 156,5cm ±8,5cm. Status pubertas A<sub>2</sub>M<sub>3</sub>P<sub>2</sub>.

3. Pemeriksaan penunjang awal apa yang dapat diminta dan apa rencana anda selanjutnya?

#### Jawaban:

- Usia tulang
- USG pelvis untuk melihat rasio korpus uteri dan serviks, serta tumor ovarium
- USG abdominal untuk melihat kelenjar adrenal
- Pemeriksaan hormonal: FSH, LH, dan estradiol
- Rujuk dokter spesialis endokrin anak

Hasil usia tulang: presentase tinggi badan 90,6%, kesan *accelerated girl*. Sesuai dengan anak 11 th (maju 3.5 th).

LH 0,38 (<2,3) mIU/ mL, FSH 1,33 (0,11-1,6) mIU/ mL. Estradiol 118 (< 36) pg/ mL

USG: Struktur uterus terlihat jelas. Endometrium belum tampak tebal. Ovarium tidak tampak. Ratio korpus dan serviks = 1:1

4. Diagnosis anda?

#### Jawaban:

Perawakan tinggi karena pubertas prekoks (ekses hormon seks)

### 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 membedakan perawakan tinggi varian normal dan patologis.

1. Memahami fase dan pola pertumbuhan normal
2. Melakukan pengukuran antropometri
3. Melakukan monitoring pertumbuhan
4. Mengenali kasus perawakan tinggi
5. Mengetahui pendekatan diagnosis perawakan tinggi
6. Mampu membedakan perawakan tinggi varian normal dan patologis
7. Mengetahui pemeriksaan awal pada kasus perawakan tinggi
8. Mengetahui tatalaksana perawakan tinggi

## 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 mendiagnosis perawakan tinggi. Peserta akan mempelajari prosedur klinik bersama kelompoknya (*Peer-assisted Learning*) sekaligus saling menilai tahapan akuisisi dan kompetensi prosedur tersebut.
- 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 diagnosis perawakan tinggi melalui 3 tahapan:
  1. Observasi prosedur yang dilakukan oleh instruktur
  2. Menjadi asisten instruktur
  3. Melaksanakan mandiri dibawah pengawasan langsung dari instrukturPeserta didik dinyatakan kompeten untuk melaksanakan prosedur diagnosis perawakan tinggi 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. Perawakan tinggi familial
  - a. Terdapat gangguan pertumbuhan. B/S. Jawaban S.
  - b. Tidak diperlukan terapi khusus B/S. Jawaban B.
  - c. Usia tulangnya maju (*accelerated*). B/S. Jawaban S.

• **Kuesioner tengah**

**MCQ**

1. Penyebab perawakan tinggi yang paling sering ditemukan adalah:
  - a. Perawakan tinggi konstitusional/ familial
  - b. Ekses *growth hormone*
  - c. Ekses hormon seks
  - d. Obesitas
  - e. Sindrom Marfan
  
2. Seorang anak perempuan berusia 7 tahun dengan tinggi badan sedikit di atas persentil 97, saat usia 5 tahun TB berada pada persentil 75, sedangkan *target height* berada pada persentil 50:
  - a. Anak sehat, tumbuh lebih baik daripada orangtuanya
  - b. Si anak mengalami percepatan tumbuh memasuki masa pubertas
  - c. Keadaan ini umum terjadi pada anak yang obese
  - d. Terdapat gangguan pertumbuhan yang memerlukan evaluasi lebih lanjut
  - e. Perawakan tinggi intrinsik
  
3. Pemeriksaan penunjang awal pada kasus perawakan tinggi termasuk, kecuali
  - a. Bone Age
  - b. Analisis kromosom
  - c. IGF-1
  - d. FT4 dan TSH
  - e. MRI kepala
  
4. Sindrom Marfan:
  - a. Diturunkan secara autosomal resesif
  - b. Hanya terjadi pada anak laki-laki
  - c. Klinis meliputi trias ekstremitas panjang, abnormalitas okular, dan masalah kardiovaskular
  - d. Usia tulang sangat maju (*accelerated*)
  - e. Terdapat gangguan metabolisme asam amino.

Jawaban:

1. A
2. D
3. E
4. C

**PENUNTUN BELAJAR (*Learning guide*)**

|  |  |
|--|--|
| Lakukan penilaian kinerja pada setiap langkah / tugas dengan menggunakan skala penilaian di bawah ini: |  |
| <b>1 Perlu perbaikan</b>   | Langkah atau tugas tidak dikerjakan secara benar, atau dalam urutan yang salah (bila diperlukan) atau diabaikan              |
| <b>2 Cukup</b>   | Langkah atau tugas dikerjakan secara benar, dalam urutan yang benar (bila diperlukan), tetapi belum dikerjakan secara lancar |
| <b>3 Baik</b>  | 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<br>PERAWAKAN TINGGI VARIAN NORMAL DAN PATOLOGIS |   |               |   |   |   |   |
|--|---|---------------|---|---|---|---|
| No   | Kegiatan / langkah klinik   | Kesempatan ke |   |   |   |   |
|  |   | 1             | 2 | 3 | 4 | 5 |
| <b>I.</b>  | <b>ANAMNESIS</b>  |               |   |   |   |   |
| 1.   | Sapa pasien dan keluarganya, perkenalkan diri, jelaskan maksud Anda.  |               |   |   |   |   |
| 2.   | Tanyakan keluhan utama  |               |   |   |   |   |
|  | Sudah berapa lama diketahui/ disadari anak tinggi<br>Bagaimana menyadari anaknya tinggi? (Paling tinggi sekelas/ di antara teman seumur?)   |               |   |   |   |   |
| 3.   | Selain tinggi, keluhan lain apa? (nyeri kepala, pusing, muntah, malas makan, pola buang air besar, pola tidur, prestasi sekolah, menstruasi, mimpi basah, tumbuh bulu ketiak/ kemaluan, jerawat, minder ) |               |   |   |   |   |
| 4.   | Saat lahir, berapa umur kehamilan?  |               |   |   |   |   |
| 5.   | Berapa berat lahir? (Kg)  |               |   |   |   |   |
| 6.   | Anak yang diinginkan dan direncanakan?  |               |   |   |   |   |
| 7.   | Riwayat keluarga tinggi?  |               |   |   |   |   |
|  | Riwayat pubertas orangtua?<br>Saudara yang lain?  |               |   |   |   |   |
| 8.   | Adakah riwayat penyakit perinatal yang dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan?  |               |   |   |   |   |
| 9.   | Adakah riwayat persalinan yang dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan/ trauma kepala? (persalinan sulit, gawat janin, asfiksia lahir, dll)  |               |   |   |   |   |
| 10.  | Penyakit yang pernah dialami?   |               |   |   |   |   |
|  | Obat-obatan jangka panjang yang pernah dikonsumsi   |               |   |   |   |   |
| 11.  | Pola diet   |               |   |   |   |   |
| 12.  | Data pertumbuhan sebelumnya   |               |   |   |   |   |
| <b>II.</b>   | <b>PEMERIKSAAN JASMANI</b>  |               |   |   |   |   |

**PENUNTUN BELAJAR  
PERAWAKAN TINGGI VARIAN NORMAL DAN PATOLOGIS**

| No          | Kegiatan / langkah klinik  | Kesempatan ke |   |   |   |   |
|-------------|--|---------------|---|---|---|---|
|             |  | 1             | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 1.          | Terangkan pada orangtua bahwa akan dilakukan pemeriksaan jasmani   |               |   |   |   |   |
| 2.          | Ukur, timbang BB, TB, LK, rentang lengan, tinggi duduk, BMI        |               |   |   |   |   |
| 3.          | Ukur, timbang BB dan TB orangtua                                   |               |   |   |   |   |
| 4.          | Lakukan penilaian keadaan umum: kesadaran                          |               |   |   |   |   |
| 5.          | Periksa tanda vital: Frekuensi denyut jantung, TD, respirasi, suhu |               |   |   |   |   |
| 6.          | Periksa kepala:  |               |   |   |   |   |
|             | a. Adakah cacat bawaan   |               |   |   |   |   |
|             | b. Mata: ikterus/pucat/perdarahan, visus, lapang pandang           |               |   |   |   |   |
|             | c. Mulut: trauma lahir/cacat bawaan                                |               |   |   |   |   |
|             | d. Muka: plethora/pucat/ikterik, dismorfik                         |               |   |   |   |   |
| 7.          | Periksa leher: cacat bawaan (struma)                               |               |   |   |   |   |
| 8.          | Periksa dada:  |               |   |   |   |   |
|             | Jantung: CHD/tidak   |               |   |   |   |   |
|             | Paru: gangguan nafas?  |               |   |   |   |   |
|             | Bentuk dada  |               |   |   |   |   |
|             | Jarak kedua puting dan bentuknya, ginekomastia, lipomastia         |               |   |   |   |   |
| 9.          | Periksa abdomen: inspeksi, palpasi, perkusi, auskultasi            |               |   |   |   |   |
|             | Hepar: hepatomegali?   |               |   |   |   |   |
|             | Lien: splenomegali?  |               |   |   |   |   |
|             | Sebaran lemak tubuh  |               |   |   |   |   |
| 10.         | Ekstremitas:   |               |   |   |   |   |
|             | Warna: ikterus, sianosis   |               |   |   |   |   |
|             | Hipotoni   |               |   |   |   |   |
|             | Hipertoni  |               |   |   |   |   |
|             | Proporsi   |               |   |   |   |   |
|             | Dismorfologi / deformitas pada jari-jari, sendi, tulang, kulit     |               |   |   |   |   |
| 11.         | Genitalia eksterna   |               |   |   |   |   |
| 12.         | Undescended testis, ukuran testis                                  |               |   |   |   |   |
|             | Panjang penis  |               |   |   |   |   |
| 13.         | Status pubertas  |               |   |   |   |   |
| <b>III.</b> | <b>PEMERIKSAAN LABORATORIUM/ RADIOLOGI</b>                         |               |   |   |   |   |
| 1.          | Periksa darah lengkap (Hb, L, Ht, Tr, Hitung jenis)                |               |   |   |   |   |
| 2.          | FT4, TSH, AMA, ATA   |               |   |   |   |   |
| 3.          | SGOT, SGPT, GGT, albumin, alkali fosfatase                         |               |   |   |   |   |
|             | Urin: homosistin   |               |   |   |   |   |
|             | Kolesterol LDL, HDL, trigliserida                                  |               |   |   |   |   |
|             | GDS, OGTT  |               |   |   |   |   |
| 4.          | Usia tulang ( <i>Bone Age</i> )                                    |               |   |   |   |   |
|             | Foto thoraks   |               |   |   |   |   |
| 5.          | Bone survey  |               |   |   |   |   |

| PENUNTUN BELAJAR<br>PERAWAKAN TINGGI VARIAN NORMAL DAN PATOLOGIS |  |               |   |   |   |   |
|--|--|---------------|---|---|---|---|
| No   | Kegiatan / langkah klinik  | Kesempatan ke |   |   |   |   |
|  |  | 1             | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 6.   | EKG, Ekokardiografi  |               |   |   |   |   |
|  | IGF-1, IGFBP-3   |               |   |   |   |   |
| 7.   | FSH, LH, estradiol, testosteron  |               |   |   |   |   |
| 8.   | CT scan/ MRI kepala  |               |   |   |   |   |
| 9.   | Analisis kromosom  |               |   |   |   |   |
| <b>IV.</b>   | <b>DIAGNOSIS</b>   |               |   |   |   |   |
| 1.   | Perawakan tinggi varian normal   |               |   |   |   |   |
|  | a. Familial  |               |   |   |   |   |
|  | b. konstitusional  |               |   |   |   |   |
| 2.   | Perawakan tinggi patologis   |               |   |   |   |   |
|  | a. Penyebab endokron   |               |   |   |   |   |
|  | b. Obesitas  |               |   |   |   |   |
|  | c. sindrom   |               |   |   |   |   |
| <b>V.</b>  | <b>TATALAKSANA</b>   |               |   |   |   |   |
| 1.   | Memantau pertumbuhan berkala   |               |   |   |   |   |
| 2.   | Untuk kasus patologis dirujuk ke dokter spesialis endokrin anak  |               |   |   |   |   |
| <b>VI.</b>   | <b>PENCEGAHAN</b>  |               |   |   |   |   |
|  | Memantau pertumbuhan teratur dapat mendeteksi gangguan pertumbuhan dini, sehingga tatalaksana dapat dilakukan secara dini. |               |   |   |   |   |



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

|                    |                |
|--------------------|----------------|
| Nama peserta didik | Tanggal        |
| Nama pasien        | No Rekam Medis |

| <b>DAFTAR TILIK<br/>PERAWAKAN TINGGI VARIAN NORMAL DAN PATOLOGIS</b> |  |                 |                 |               |
|--|--|-----------------|-----------------|---------------|
| No.  | Langkah / kegiatan yang dinilai  | Hasil penilaian |                 |               |
|  |  | Memuaskan       | Tidak memuaskan | Tidak diamati |
| <b>I. ANAMNESIS</b>  |  |                 |                 |               |
| 1.   | Sikap profesionalisme:<br>– Menunjukkan penghargaan<br>– Empati<br>– Kasih sayang<br>– Menumbuhkan kepercayaan<br>– Peka terhadap kenyamanan pasien<br>– Memahami bahasa tubuh |                 |                 |               |
| 2.   | Menarik kesimpulan mengenai adanya perawakan tinggi varian normal dan patologis  |                 |                 |               |
| 3.   | Mencari gejala lain yang menyertai   |                 |                 |               |
| 4.   | Mencari kemungkinan penyebab   |                 |                 |               |
| 5.   | Mencari keadaan/kondisi yang memperberat gangguan pertumbuhan  |                 |                 |               |
| <b>II. PEMERIKSAAN JASMANI</b>                                       |  |                 |                 |               |
| 1.   | Sikap profesionalisme:<br>– Menunjukkan penghargaan<br>– Empati<br>– Kasih sayang<br>– Menumbuhkan kepercayaan<br>– Peka terhadap kenyamanan pasien<br>– 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   |  |  |  |
| <b>III.</b> | <b>USULAN PEMERIKSAAN LABORATORIUM</b>  |  |  |  |
|             | Ketrampilan dalam memilih rencana pemeriksaan laboratorium untuk menegakkan diagnosis dan etiologi.   |  |  |  |
| <b>IV.</b>  | <b>DIAGNOSIS</b>  |  |  |  |
|             | Ketrampilan dalam memberikan argumen dari diagnosis kerja yang ditegakkan.                            |  |  |  |
| <b>V.</b>   | <b>TATALAKSANA PENGELOLAAN</b>  |  |  |  |
| 1.          | Menegakkan diagnosis dini perawakan tinggi dengan gangguan pertumbuhan                                |  |  |  |
| 2.          | Memantau pertumbuhan  |  |  |  |
| 3.          | Melakukan rujukan pada kasus patologis  |  |  |  |
| 4.          | Menjelaskan pada pasien dan keluarga tentang penyakit yang dialami serta tatalaksana dan prognosisnya |  |  |  |
| <b>VI.</b>  | <b>PENCEGAHAN</b>   |  |  |  |
|             | Menerangkan kepada keluarga pasien untuk memantau rutin pertumbuhan anaknya                           |  |  |  |

|   |  |
|---|--|
| <b>Peserta dinyatakan:</b><br><input type="checkbox"/> Layak<br><input type="checkbox"/> Tidak layak melakukan prosedur | <b>Tanda tangan pembimbing</b><br><br><br><br>( Nama jelas ) |
|---|--|

**Tanda tangan peserta didik**

**PRESENTASI:**

- Power points
- Lampiran ( skor, dll)

( Nama jelas )

|                       |
|-----------------------|
| <b>Kotak komentar</b> |
|-----------------------|