

19 Penyakit Metabolisme Bawaan

Waktu

Pencapaian kompetensi

- Sesi di dalam kelas : 4 x 50 menit (*classroom session*)
- Sesi dengan fasilitasi pembimbing : 4 x 100 menit (*coaching session*)
- Sesi praktik dan pencapaian kompetensi : 4 minggu (*facilitation and assessment*)

Tujuan pembelajaran umum

Setelah mengikuti sesi ini peserta didik mampu untuk:
membuat diagnosis klinis sendiri dan dapat menentukan kemana pasien dirujuk

Tujuan pembelajaran khusus

Setelah mengikuti sesi ini peserta didik akan:

1. Mampu melakukan diagnosis kelainan metabolisme bawaan
2. Mampu melakukan tata laksana kegawatdaruratan metabolik serta menentukan indikasi tindakan
3. Mampu melakukan konseling genetik serta konseling sebelum tindakan diagnosis pranatal
4. Mampu menginterpretasi hasil pemeriksaan penunjang termasuk mengerti faktor analisis, fisiologis dan nutrisi yang mempengaruhi hasil serta menggunakan pemeriksaan penunjang dalam memantau kelainan metabolik bawaan
5. Mampu menentukan indikasi serta interpretasi dari prosedur *skin biopsy, fasting test for disorder of intermediary metabolism, allopurinol test, glucagon test, tests for co-factor responsive disorders, loading tests, screening methods*
6. Mampu mempersiapkan dan atau melakukan biopsy
7. Mampu menentukan indikasi dan interpretasi hasil pemeriksaan biomolekuler
8. Mampu melakukan aspek praktis dari tatalaksana diet
9. Mampu menginterpretasi uji psikologis dan neuropsikometrik

Strategi pembelajaran

Tujuan 1. Mampu melakukan diagnosis kelainan metabolisme bawaan

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- mencurigai adanya penyakit metabolik berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisis dan pemeriksaan penunjang

Tujuan 2. Mampu melakukan tata laksana kegawatdaruratan metabolik serta menentukan indikasi tindakan

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- Prinsip tatalaksana kegawatan pada penyakit metabolik (hipoglikemia, hiperamonemia, asidosis metabolik laktat, dll).

Tujuan 3. Mampu melakukan konseling genetik

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- Prinsip *genetic counseling*
- Prinsip pencegahan konsultasi pranikah, diagnosis pranatal, skrining neonatal

Tujuan 4. Mampu menginterpretasi hasil pemeriksaan penunjang termasuk mengerti faktor analisis, fisiologis dan nutrisi yang mempengaruhi hasil serta menggunakan pemeriksaan penunjang dalam memantau kelainan metabolik bawaan

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*

- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- Indikasi pemeriksaan penunjang
- Mengetahui persyaratan pengambilan dan cara pengiriman bahan pemeriksaan
- Interpretasi hasil pemeriksaan penunjang rutin

Tujuan 5. Mampu menentukan indikasi serta interpretasi dari prosedur *skin biopsy*, *fasting test for disorder of intermediary metabolism*, *allopurinol test*, *glucagons test*, *tests for co-factor responsive disorders*, *loading tests*, *screening methods*

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- pemeriksaan penunjang khusus
- Interpretasi hasil pemeriksaan penunjang khusus

Tujuan 6. Mampu mempersiapkan dan atau melakukan biopsi

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- Mempersiapkan bahan untuk pemeriksaan penunjang khusus
- Mengirimkan bahan pemeriksaan ke laboratorium yang tepat
- Menginterpretasikan hasil pemeriksaan biopsy

Tujuan 7. Mampu menentukan indikasi dan interpretasi hasil pemeriksaan biomolekuler

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*

- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- Menentukan indikasi pemeriksaan biomolekular
- Menyiapkan bahan untuk pemeriksaan biomolekular
- Merujuk bahan pemeriksaan ke laboratorium yang tepat

Tujuan 8. Mampu melakukan aspek praktis dari tatalaksana diet biomolekular

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- Prinsip tatalaksana diet pada penyakit metabolik

Tujuan 9. Mampu menginterpretasi uji psikologis dan neuropsikometrik

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran sbb:

- *Interactive lecture*
- *Small group discussion (Case study, journal reading, Problem based learning, etc)*
- *Peer assisted learning (PAL)*
- *Problem based learning*
- *Bedside teaching*
- Praktek mandiri dengan pasien

Must to know key points:

- Indikasi pemeriksaan neuropsikometrik
- Interpretasi hasil pemeriksaan neuropsikometrik
- Melakukan rujukan tatalaksana psikologis

Persiapan sesi

- Materi sesi dalam program *power point*:

Penyakit Metabolisme Bawaan

Slide

- | | |
|---|-----------------------|
| 1 | Pendahuluan |
| 2 | Epidemiologi |
| 3 | Patogenesis |
| 4 | Manifestasi klinis |
| 5 | Pemeriksaan penunjang |

6	Diagnosis
7	Komplikasi
8	Pengobatan
9	Prognosis
10	Pencegahan

- Kasus : Membuat Referat serta dipresentasikan 10 menit dengan judul
 - Sejarah diagnostik dan tatalaksana fenilketonuria dari Folling sampai terapi gen
 - Sejarah tatalaksana X-ALD (Lorenzo Oil)
 - Mitos Count Dracula adakah kaitannya dengan kelainan metabolisme bawaan
 - Prinsip *enzyme replacement therapy*
- Sarana dan alat Bantu : - Penuntun belajar (*learning guide*)
 - Tempat belajar (*training setting*): Rawat jalan dan Rawat inap
 - Audiovisual

Kepustakaan

1. Metabolism at a Glance (At a Glance) by J. G. Salway
2. Crash Course (US): Metabolism and nutrition by Albert Clark
3. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment by John Fernandes (Editor), Jean-Marie Saudubray (Editor), Georges van den Berghe (Editor), John H. Walter (Editor)
4. A Clinical Guide to Inherited Metabolic Diseases by Joe T. R. Clarke
5. Atlas of Metabolic Diseases (A Hodder Arnold Publication)(2nd Edition) by William L. Nyhan, Bruce A. Barshop, Pinar T. Ozand
6. Inherited Metabolic Diseases by Georg F. Hoffman, William L. Nyhan, Johannes Zschocke, Stephen G. Kahler
7. Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases by C.R. Scriver (Foreword), N. Blau (Editor), M. Duran (Editor), M.E. Blaskovics (Editor), K.M. Gibson (Editor)
8. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 4 volume set by Charles R. Scriver (Editor), William S. Sly (Editor), Barton Childs, Arthur L. Beaudet, David Valle, Kenneth W. Kinzler, Bert Vogelstein
9. Smith's Recognizable Patterns Of Human Malformation Sixth Edition (Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation) by Kenneth Jones
10. Practical Genetic Counselling (A Hodder Arnold Publication) by Peter S. Harper

Kompetensi

Mampu untuk: membuat diagnosis klinis sendiri dan dapat menentukan kemana pasien dirujuk

Gambaran Umum

PENYAKIT METABOLISME BAWAAN

Penyakit metabolisme bawaan atau *inborn errors of metabolism* adalah penyakit akibat defek genetik yang menimbulkan gangguan metabolisme. Sejak pertama kali dilaporkan oleh Garrod pada tahun 1908, penyakit ini dianggap jarang terjadi. Namun, dengan semakin canggihnya teknik diagnosis di bidang kedokteran, penyakit ini ternyata tak sejarang yang semula

diperkirakan. Di dunia, diperkirakan 1:5000 kelahiran memiliki kelainan metabolik bawaan dari derajat ringan hingga berat. Berdasarkan angka kelahiran di Indonesia diperkirakan 1000 bayi lahir dengan berbagai jenis *inborn errors of metabolism* setiap tahunnya.

Di antara negara ASEAN, Singapore telah memulai pelayanan *inborn errors of metabolism* dalam bentuk penapisan neonatus sejak tahun 1990, selanjutnya Thailand dan Filipina pada tahun 1996, dan terakhir Malaysia pada tahun 2006 yang didukung penuh oleh pemerintah.

Di Indonesia, pelayanan penyakit metabolik mulai dikembangkan sejak tahun 2000. Kasus pertama yang ditangani dengan lengkap adalah *glikogen storage disease*, suatu kelainan genetik yang dapat menyebabkan anak gagal tumbuh dan mengalami kekurangan gula darah saat puasa. Selanjutnya didiagnosis beberapa penyakit lisosomal (MPS, MLD, Nieman-Pick, Mannosidosis, dan lain-lain), mitokondria, peroksisomal, defek asam amino (MMA, tirosinemia type I, dan lain-lain). Demikian juga penyakit phenilketonuria (PKU) yang semula diduga tak mungkin ditemukan di Indonesia, ternyata terjadi pada seorang anak Indonesia asli. Sebagian besar kasus yang ditemukan di Indonesia mempunyai *entree point* malnutrisi atau gagal tumbuh.

Ditemukannya berbagai kasus kelainan metabolik bawaan membuktikan bahwa penyakit ini ada di Indonesia. Berapa besar prevalensinya belum diketahui karena ketidaktahuan petugas kesehatan maka kemungkinan besar banyak yang tidak terdiagnosis. Penemuan ini sebenarnya membawa “pekerjaan rumah” bagi para ahli nutrisi dan metabolik untuk mampu melakukan terapi kelainan ini di Indonesia dengan berbagai keterbatasan fasilitas. Beberapa kelainan metabolik bawaan sebenarnya memiliki prognosis yang baik karena dapat diterapi jika diketahui penyebabnya. Tatalaksananya dapat relatif mudah, misalnya, pengaturan makan untuk mencegah gangguan keseimbangan metabolisme seperti pada kelainan glukoneogenesis (gangguan metabolisme gula darah), ataupun terapi diet khusus dan/atau terapi vitamin misalnya pada kelainan mitokondrial. Sebagian besar anak dengan IEM lahir seperti bayi normal tanpa dismorfologi, gejala biasanya timbul setelah pemberian asupan makanan. Gejalanya pun menyerupai gejala sepsis atau sindrom-sindrom neurologis, hati, kardiologis, dan lain-lain. Oleh sebab itu penapisan neonatus mutlak diperlukan sehingga deteksi dini serta tatalaksana segera dapat menghindari gejala sisa, misalnya pada penyakit PKU keterlambatan tatalaksana dapat menimbulkan retardasi mental. Oleh karena IEM sebagian besar bermanifestasi klinis pada masa kanak-kanak, maka setiap dokter spesialis anak diwajibkan mempunyai kemampuan mencurigai, menegakkan diagnosis, melakukan tatalaksana suportif hingga kegawatdaruratan serta melakukan rujukan baik pasien maupun laboratorium.

Contoh Kasus

STUDI KASUS PENYAKIT METABOLISME BAWAAN

Arahan

Baca dan lakukan analisis terhadap studi kasus secara perorangan. Apabila peserta lain dalam kelompok sudah selesai membaca contoh kasus, jawab pertanyaan yang diberikan. 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 studi kasus dan jawaban yang dikerjakan oleh masing-masing kelompok.

Studi Kasus 1

Seorang bayi perempuan usia 8 bulan dibawa oleh orangtuanya ke RS karena sampai saat ini

belum dapat duduk, selain itu juga sejak lahir jika menyusu hanya sebentar-sebentar. Pada pemeriksaan fisis tidak didapatkan *facial dysmorphism* tetapi kepala masih terkulai kesannya aksial hipotonia. Pada pemeriksaan jantung didapatkan kardiomiopati. Kedua orang tua tidak ada pertalian darah, kedua kakak lelaki pasien berusia 5 dan 3 tahun sejauh ini tampak normal. Pemeriksaan laboratorium menunjukkan adanya defisiensi enzim *acid maltase*.

Apa penyakit anak ini ?

Apa dasar diagnosis secara klinis dan laboratorium ?

Termasuk kelompok penyakit apa ?

Bagaimana patogenesisnya ?

Apakah ada pengobatannya ?

Perlukan *genetic counselling* pada pasien ini, bagaimana ?

Jawaban:

Tujuan pembelajaran

Mampu untuk: membuat diagnosis klinis sendiri dan dapat menentukan kemana pasien dirujuk

Evaluasi

- Pada awal pertemuan dilaksanakan pre-test yang bertujuan untuk menilai kinerja awal yang dimiliki peserta didik dan untuk mengidentifikasi kekurangan yang ada.
- Selanjutnya dilakukan “small group discussion” bersama dengan fasilitator untuk membahas kekurangan yang teridentifikasi, membahas isi dan hal-hal yang berkenaan dengan penuntun belajar, kesempatan yang akan diperoleh pada saat bedside teaching dan proses penilaian.
- Setelah mempelajari penuntun belajar ini, mahasiswa diwajibkan untuk mengaplikasikan langkah-langkah yang tertera dalam penuntun belajar dalam bentuk *role-play* dengan teman-temannya (*peer assisted learning*) atau kepada SP (*standardized patient*). Pada saat tersebut, yang bersangkutan tidak diperkenankan membawa tuntunan belajar, tuntunan belajar dipegang oleh teman-temannya untuk melakukan evaluasi (*peer assisted evaluation*). Setelah dianggap memadai, melalui metoda *bedside teaching* di bawah pengawasan fasilitator, peserta didik mengaplikasikan penuntun belajar kepada pasien sesungguhnya. Pada saat pelaksanaan, evaluator melakukan pengawasan langsung (*direct observation*), dan mengisi formulir penilaian sebagai berikut:
 - **Perlu perbaikan:** pelaksanaan belum benar atau sebagian langkah tidak dilaksanakan
 - **Cukup:** pelaksanaan sudah benar tetapi tidak efisien, misal pemeriksaan terlalu lama atau kurang memberi kenyamanan kepada pasien
 - **Baik:** pelaksanaan benar dan baik (efisien)
- Setelah selesai *bedside teaching*, dilakukan kembali diskusi untuk mendapatkan penjelasan dari berbagai hal yang tidak memungkinkan dibicarakan di depan pasien, dan memberi masukan untuk memperbaiki kekurangan yang ditemukan.
- Self assessment dan *Peer Assisted Evaluation* dengan mempergunakan penuntun belajar
- Pendidik/fasilitator:
 - Pengamatan langsung dengan memakai *evaluation checklist form* (terlampir)
 - Penjelasan lisan dari peserta didik/ diskusi
 - Kriteria penilaian keseluruhan: cakap/ tidak cakap/ lalai.

- Di akhir penilaian peserta didik diberi masukan dan bila diperlukan diberi tugas yang dapat memperbaiki kinerja (*task-based medical education*)
- Pencapaian pembelajaran: pencapaian tingkat kompetensi A2-B2-C2

Instrumen penilaian

- **Kuesioner awal (MCQ / esei):**

1. Component of metabolism are
 - a. macronutrient
 - b. enzyme
 - c. vitamins
 - d. minerals

2. Hypoglycemia caused by Inborn errors of metabolism as follows
 - a. defect gluconeogenesis
 - b. defect lipolysis
 - c. defect glycogenolysis
 - d. defect ketogenesis

3. Ketone bodies serve as fuel for all of the following cells or tissues except
 - a. skeletal muscles
 - b. brain
 - c. red blood cells
 - d. kidney

4. Following statements could explained inborn errors of metabolism except
 - a. biochemical genetics
 - b. Garrod firstly coined the term inborn errors of metabolism
 - c. Defect of enzyme
 - d. Deficient of macronutrient

5. Mousy odour in PKU caused by increased levels of
 - a. phenylalanine
 - b. phenylacetate
 - c. phenylpyruvate
 - d. phenyllactate

6. Laboratory findings in glycogen storage diseases are
 - a. hypoglycemia
 - b. hyperlipidemia
 - c. hyperuricemia
 - d. hyperlactacidemia

7. All of the following are essential amino acids in a patient with phenylketonuria except
 - a. tyrosine
 - b. phenylalanine
 - c. isoleucine

d. alanine

Answers:

1. Answer :A, B, C, D
2. Answer :A and C
3. Answer :C
4. Answer :D
5. Answer :B
6. Answer :A,B,C,D
7. Answer: B

• **Kuesioner tengah (MCQ / esei) :**

Seorang bayi perempuan usia 8 bulan dibawa oleh orangtuanya ke RS karena sampai saat ini belum dapat duduk, selain itu juga sejak lahir jika menyusu hanya sebentar-sebentar. Pada pemeriksaan fisis tidak didapatkan facial dysmorphism tetapi kepala masih terkulai kesannya aksial hipotonia. Pada pemeriksaan jantung didapatkan kardiomiopati .Kedua orang tua tidak ada pertalian darah, kedua kakak lelaki pasien berusia 5 dan 3 tahun sejauh ini tampak normal. Pemeriksaan laboratorium menunjukkan adanya defisiensi enzim *acid maltase*.

Apa penyakit anak ini ?

Apa dasar diagnosis secara klinis dan laboratoris ?

Termasuk kelompok penyakit apa ?

Bagaimana patogenesisnya ?

Apakah ada pengobatannya ?

Perlukan genetic counselling pada pasien ini, bagaimana ?

ANSWERS:

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	Tanggal
Nama pasien	No Rekam Medis

PENUNTUN BELAJAR PENYAKIT METABOLISME BAWAAN						
No.	Kegiatan / langkah klinik	Kesempatan ke				
		1	2	3	4	5
I.	ANAMNESIS					
1.	Adanya riwayat konsanguinitas dalam keluarga (perlu membuat silsilah keluarga atau yang dikenal sebagai <i>pedigree</i>)					
2.	Riwayat saudara dengan kelainan yang tidak dapat diterangkan: SIDS (<i>sudden infant death syndrome</i>), ensefalopati, sepsis.					
3.	Kelainan yang bersifat familial: penyakit neurologis yang progresif, PKU maternal, keguguran berulang, sindrom HELPP (<i>haemolysis, elevated liver enzymes and low platelet count</i>), dll					
4.	Gagal tumbuh atau malnutrisi					
5.	Dekompensasi metabolik berulang yang dipicu oleh keadaan spesifik misalnya: peningkatan katabolisme: puasa, infeksi, demam, vaksinasi, operasi, trauma atau asupan diet tinggi protein, laktosa, karbohidrat, fruktosa, lemak, serta obat-obatan.					
6.	Bau tubuh dan urin yang tidak lazim terutama saat terjadi dekompenasi metabolik: PKU, MSUD (<i>maple syrup urine disease</i>), dll					
7.	Warna urin: biru-coklat pada alkaptonuria, coklat pada mioglobinuria					
II.	PEMERIKSAAN JASMANI					
1.	<i>Acute encephalopathy</i>					
2.	<i>Neurological disease to include retardation, regression, fits, movements disorder, myopathy, etc</i>					
3.	<i>Liver disease including acute liver failure</i>					
4.	<i>Hepatosplenomegaly</i>					
5.	<i>Cardiomyopathy</i>					
6.	<i>Eye disease</i>					

7.	<i>Nutritional status and growth</i>					
8.	<i>Dysmorphic patients</i>					
9.	<i>Skeletal disorders</i>					
10.	<i>Skin disorders</i>					
11.	<i>Renal disorders including the Fanconi syndrome</i>					
12.	<i>Muscle disease</i>					
III.	PEMERIKSAAN PENUNJANG					
1.	Pemeriksaan laboratorium rutin: darah tepi lengkap, gambaran darah tepi, analisis gas darah, elektrolit, CK, ferritin, laktat, urin lengkap					
2.	Pemeriksaan pencitraan: bone survey, MRI, ultrasonografi					
3.	EKG					
4.	Pungsi lumbal					
5.	Aspirasi sumsum tulang					
6.	EEG					
7.	Pemeriksaan penunjang khusus: <ul style="list-style-type: none"> – Aminoacids – Neurotransmitter and biogenic amine metabolites in CSF and other fluids – Organic acids (including interpretation of GC/MS data) – Ammonia – Intermediary metabolites: glucose, FFA, lactate, ketones – Carnitines – Enzymes studies: specific and non specific assays – Glycosaminoglycans – Lipids and lipoproteins – Peroxisomal enzymes and metabolites (VLCFA, pristanate, phytanate, etc) – Purines and pyrimidines – Vitamin, mineral and other nutrient analyses including copper and caeruloplasmin 					
8.	Prosedur: <ul style="list-style-type: none"> – Skin biopsy (for fibroblast culture) – Fasting test for disorders of intermediary metabolism – Allopurinol test – Glucagon test – Tests for co-factor responsive disorders (such as B₁₂ test for MMA) – Loading tests (protein, amino acid, MCT,LCT, glucose) – Screening methods 					
9.	Biopsi: <ul style="list-style-type: none"> – liver biopsy – muscle biopsy (needle and open) – and other biopsies 					

10.	Pemeriksaan biomolekuler					
11.	Uji psikologis dan neuropsikometrik					
IV.	DIAGNOSIS					
1.	Berdasarkan hasil anamnesis : sebutkan					
2.	Berdasarkan hasil pemeriksaan jasmani: sebutkan					
3.	Berdasarkan hasil penunjang: sebutkan					
V.	TATALAKSANA					
1.	Melakukan aspek praktis dari tatalaksana diet: <ul style="list-style-type: none"> - evaluation of nutritional intake and requirements - low protein diets and those with controlled aminoacid intake (MSUD,PKU including the management in pregnancy) - low and very low fat diets - diets for peroxisomal disorders including adrenoleucodystrophy - galactose and fructose free diets - dietary management of glycogen storage disease - emergency /crisis regimens - electrolyte replacement regimens (for treatment of Fanconi syndrome) 					
2.	Mencari kemungkinan tatalaksana mutakhir misalnya terapi enzim, terapi gen					
3.	Tatalaksana kegawatdaruratan metabolik serta menentukan indikasi tindakan: <ul style="list-style-type: none"> - Assisted ventilation - Peritoneal dialysis - Haemodialysis,haemofiltration and related techniques - Intracranial pressure monitoring 					
4.	Konseling genetik					
VI.	PENCEGAHAN					
1.	Konseling pranikah					
2.	Diagnosis antenatal					
3.	Skrining neonatal					

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 PENYAKIT METABOLISME BAWAAN				
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 berdasarkan data yang didapat pada anamnesis			
3.	Mencari kemungkinan etiologi			
4.	Mencari kemungkinan penyakit penyerta atau <i>underlying disease</i>			
II.	PEMERIKSAAN JASMANI			
1.	Sikap profesionalisme – Menunjukkan penghargaan – Empati – Kasih sayang – Menumbuhkan kepercayaan – Memahami bahasa tubuh			
2.	Menentukan kesan beratnya sakit			
3.	Pengukuran tanda vital			
4.	Pemeriksaan antropometri (BB/TB)			
5.	Pemeriksaan mata (def.vit A, anemia)			
6.	Pemeriksaan rongga mulut/lidah			

