

## 200 Neurofibromatosis

### Waktu

Pencapaian kompetensi:

Sesi di dalam kelas : 2 X 60 menit (*classroom session*)

Sesi dengan fasilitasi Pembimbing : 3 X 120 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 tatalaksana neurofibromatosis melalui pembahasan pengalaman klinis dengan didahului serangkaian kegiatan berupa *pre-test*, diskusi, *role play*, dan berbagai penelusuran sumber pengetahuan.

### Tujuan khusus

Setelah mengikuti modul ini peserta didik akan memiliki kemampuan untuk:

1. Mengetahui patofisiologi neurofibromatosis
2. Mengetahui tanda dan gejala klinis neurofibromatosis
3. Menegakkan diagnosis neurofibromatosis
4. Memberikan tata laksana neurofibromatosis

### Strategi pembelajaran

#### Tujuan 1. Mengetahui patofisiologi neurofibromatosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

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

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

- Mekanisme transmisi penyakit

#### Tujuan 2. Mengetahui tanda dan gejala klinis neurofibromatosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

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

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

- Riwayat faktor risiko
- Pemeriksaan fisik
- Pemeriksaan penunjang

### **Tujuan 3.** Menegakkan diagnosis neurofibromatosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

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

**Must to know key points:**

- Gejala dan tanda neurofibromatosis
- Syarat penegakan diagnosis

### **Tujuan 4.** Memberikan tata laksana neurofibromatosis

Untuk mencapai tujuan ini maka dipilih metode pembelajaran berikut ini:

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

**Must to know key points:**

- *Communication skills*
- Konseling genetik
- Retardasi mental

### **Persiapan Sesi**

- Materi presentasi dalam program power point:  
Neurofibromatosis  
Slide  
1 : Judul Topik (Neurofibromatosis)  
2 : Definisi  
3 : Insidens  
4 : Tanda dan gejala  
5 : Penegakan diagnosis  
6 : Masalah  
7 : Penatalaksanaan
- Kasus : 1. Neurofibromatosis
- Sarana dan Alat Bantu Latih :
  - Penuntun belajar (*learning guide*) terlampir
  - Tempat belajar (*training setting*): poliklinik, kamar tindakan.

## Kepustakaan

1. Behrman R, Kleigman R, Jenson H, Stanton B. Nelson textbook of pediatrics. Edisi ke-18. Philadelphia: Saunders. 2007
2. Menkes J, Sarnat H, Maria B. Child neurology. Edisi ke-7. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkons. 2005.
3. Green T, Franklin W, Tanz R. Pediatrics: just the fact. New York: McGraw-Hill. 2005.
4. Hay W, Levin M, Sondheimer J, Deterding R. Current Diagnosis and Treatment in Pediatrics. Edisi ke-18. New York: McGraw-Hill. 2007.
5. Ferner R, Huson S, Thomas N, dkk. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J. Med. Genet. 2007;44:81-8.
6. Ferner R. Neurofibromatosis 1. European Journal of Human Genetics. 2007;15:131-8.

## Kompetensi

Mengenal dan melakukan penatalaksanaan neurofibromatosis

## Gambaran umum

Neurofibromatosis merupakan kelainan bawaan dominan autosomal. Gambaran diagnostik utama adalah bercak *café au lait*, neurofibroma, *freckling* di lipatan kulit, nodul Lisch di iris, glioma saraf optik, dan displasia tulang. Gangguan kognitif merupakan komplikasi yang paling sering ditemukan berupa IQ yang rendah, gangguan perilaku dan masalah belajar spesifik. Vaskulopati berupa penyakit kardiovaskular dan penyakit serebrovaskular merupakan penyebab utama kematian pada neurofibromatosis

## Contoh kasus

### STUDI KASUS: NEUROFIBROMATOSIS

#### Arahan

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

#### Studi kasus

Seorang anak laki-laki 13 tahun datang dengan keluhan bola mata menonjol (proptosis) sejak lahir dan tulang pelipis kanan menonjol disertai dengan ketajaman penglihatan berkurang. Pada kulit terdapat bercak-bercak hiperpigmentasi yang jumlahnya sekitar 10 di kulit berukuran 3x4 cm.

#### Penilaian

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

#### Diagnosis (identifikasi masalah/kebutuhan)

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

- Pemeriksaan fisis menyeluruh
- Pemeriksaan ophthalmologis
- Pemeriksaan pencitraan

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

Jawaban:

Neurofibromatosis

### **Pelayanan (perencanaan dan intervensi)**

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

Jawaban:

- Tidak terdapat terapi yang spesifik terhadap neurofibroblastoma
- Evaluasi menyeluruh setiap tahun
- Perbaiki komplikasi yang terjadi

4. Setelah dilakukan tindakan, apakah rencana anda selanjutnya untuk ibu/orang tua dan mengapa?

Jawaban:

- Menjelaskan sifat penyakit ini yang bersifat progresif
- Sebagian besar penderita hidup seperti biasa
- Evaluasi ulang berkala

### **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 neurofibromatosis seperti yang telah disebutkan di atas yaitu :

1. Mengetahui patofisiologi neurofibromatosis
2. Mengetahui tanda dan gejala klinis neurofibromatosis
3. Menegakkan diagnosis neurofibromatosis
4. Memberikan tata laksana neurofibromatosis

### **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 neurofibromatosis. 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 neurofibromatosis 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 tatalaksana neurofibromatosis 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. Salah satu gambaran klinis dari neurofibromatosis adalah ditemukannya enam atau lebih makula *café-au-lait* dengan diameter terbesar berukuran  $>5$  mm pada individu prepubertas dan  $>15$  mm pada individu paska pubertas. B/S. Jawaban B. Tujuan 1
2. Diagnosis neurofibromatosis tidak dapat ditegakkan bila ditemukan adanya retardasi mental. B/S. Jawaban B. Tujuan 1

- **Kuesioner tengah**

**MCQ:**

3. Yang bukan merupakan kelainan kulit pada neurofibromatosis :
  - a. *Bercak café-au-lait*
  - b. Bercak hipopigmentasi
  - c. Xantogranuloma
  - d. Neurofibroma
  - e. Hemangioma
4. Kelainan tersering pada pemeriksaan oftalmologi yang dapat ditemukan pada neurofibromatosis :
  - a. Teleangiectasia
  - b. Korioretinitis
  - c. Lisch nodules
  - d. Glioma optik
  - e. Galukoma
5. Salah satu kriteria diagnostik Neurofibromatosis 1 :
  - a. 5 atau lebih bercak *café-au-lait* dengan diameter terbesar 5 mm.
  - b. 6 atau lebih bercak *café-au-lait* dengan diameter terbesar 5 mm.
  - c. 6 atau lebih bercak *café-au-lait* dengan diameter terbesar 5 mm pada anak pra pubertas
  - d. 4 atau lebih bercak *café-au-lait* dengan diameter terbesar 5 mm pada anak pra pubertas
  - e. 8 atau lebih bercak *café-au-lait* dengan diameter terbesar 5 mm pada anak pra pubertas
6. Kelainan lain yang dapat ditemukan pada neurofibromatosis :
  - a. Mikrosefali dan perawakan pendek

- b. Epilepsi dan retardasi mental
  - c. Hiperaktifitas
  - d. Makrosefali dan perawakan pendek
  - e. Gangguan autistik
7. Perbedaan neurofibromatosis tipe 1 dan tipe 2 :
- a. Keterlibatan susunan saraf pusat pada tipe 2
  - b. Keterlibatan susunan saraf tepi pada tipe 1
  - c. Keterlibatan sistem vestibuler pada tipe 2
  - d. Keterlibatan vestibuler pada tipe 1
  - e. Keterlibatan sistem saraf otonom pada tipe 2
8. Kemungkinan penderita neurofibromatosis mewariskan kepada keturunannya :
- a. 40%
  - b. 50%
  - c. 60%
  - d. 70%
  - e. 45%
9. Gambaran khas pada CT-Scan atau MRI pada penderita neurofibromatosis :
- a. Kalsifikasi
  - b. Perdarahan intrakranial
  - c. Meningioma
  - d. Ependimoma
  - e. c dan d
10. Tatalaksana pada penderita neurofibromatosis :
- a. Terapi bedah saja
  - b. Terapi genetik
  - c. Simtomatik
  - d. Medikamentosa
  - e. Kemoterapi

Jawaban :

- 3. E
- 4. C
- 5. C
- 6. D
- 7. C
- 8. B
- 9. E
- 10. 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 NEUROFIBROMATOSIS						
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 (mata menonjol)					
	Sudah berapa lama timbulnya mata dan tulang pelipis menonjol sampai dibawa ke dr/PKM/RS?					
3.	Selain mata menonjol, keluhan lain apa? (bercak di kulit, benjolan di kulit)					
4.	Apakah ada keluarga yang sakit sama?					
5.	Bagaimana riwayat persalinan?					
6.	Bagaimana riwayat perkembangan?					
7.	Adakah penyakit yang diturunkan berhubungan dengan gejala tersebut?					
<b>II.</b>	<b>PEMERIKSAAN JASMANI</b>					
1.	Terangkan pada orangtua bahwa anaknya akan dilakukan pemeriksaan jasmani					
2.	Tentukan keadaan matanya					
3.	Tentukan keadaan tulang pelipis					
4.	Tentukan kondisi bercak hiperpigmentasi kulit					
5.	Tentukan derajat sakitnya: ringan/berat					
6.	Lakukan penilaian keadaan umum: kesadaran					
7.	Periksa antropometri: BL/BB, PB, LK					
8.	Periksa tanda vital: DJA, TD, respirasi, suhu					
9.	Periksa kepala:					
	a. Adakah trauma lahir?					
	b. Adakah cacat bawaan					
	c. Mata: ikterus/pucat/perdarahan					
	d. Mulut: trauma lahir/cacat bawaan					
	e. Muka: plethora/pucat/ikterik					
10.	Periksa leher: cacat bawaan (struma)					
11.	Periksa dada:					

PENUNTUN BELAJAR NEUROFIBROMATOSIS						
No	Kegiatan / langkah klinik	Kesempatan ke				
		1	2	3	4	5
	Jantung: CHD/tidak					
	Paru: gangguan nafas?					
12.	Periksa abdomen: inspeksi, palpasi, perkusi, auskultasi					
13.	Hepar: hepatomegali?					
	Lien: splenomegali?					
14.	Ekstremitas:					
	Warna:					
	Hipotoni					
	Hipertoni					
<b>III.</b>	<b>PEMERIKSAAN LABORATORIUM</b>					
1	Periksa darah lengkap (HB, L, Ht, Tr, MDT, DC)					
2	Periksa iris mata dengan slit lamp terhadap nodul Lisch					
3.	Periksa MRI					
4.	Periksa kromosom					
5.	Periksa CT scan kepala dan mata					
6.	Tes pendengaran					
7.	Tes penglihatan					
8.	Pemeriksaan EEG					
<b>IV.</b>	<b>DIAGNOSIS</b>					
	Neurofibromatosis					
<b>V.</b>	<b>TATALAKSANA</b>					
1.	Tidak ada pengobatan spesifik					
2.	Perbaiki defek tulang yang terjadi					
3.	Evaluasi ulang setiap tahun					
<b>VI.</b>	<b>PENCEGAHAN</b>					
	Pencegahan timbulnya neurofibromatosis: konseling sebelum kehamilan					



## 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

DAFTAR TILIK NEUROFIBROMATOSIS				
No.	Langkah / kegiatan yang dinilai	Hasil penilaian		
		Memuaskan	Tidak memuaskan	Tidak diamati
<b>I. ANAMNESIS</b>				
1.	Sikap profesionalisme: – Menunjukkan penghargaan – Empati – Kasih sayang – Menumbuhkan kepercayaan – Peka terhadap kenyamanan pasien – Memahami bahasa tubuh			
2.	Menarik kesimpulan mengenai diagnosis neurofibromatosis			
3.	Mencari gejala lain kriteria diagnostik belum terpenuhi			
4.	Mencari kemungkinan penyebab neurofibromatosis			
5.	Mencari keadaan/kondisi yang memperberat kondisi			
<b>II. PEMERIKSAAN JASMANI</b>				
1.	Sikap profesionalisme: – Menunjukkan penghargaan – Empati – Kasih sayang – Menumbuhkan kepercayaan – Peka terhadap kenyamanan pasien – Memahami bahasa tubuh			
2.	Menentukan kesan sakit			

3.	Menentukan kesadaran			
4.	Penilaian tanda vital			
5.	Penilaian masa gestasi			
6.	Penilaian antropometri			
7.	Menentukan pertumbuhan			
8.	Pemeriksaan kepala			
9.	Pemeriksaan leher			
10.	Pemeriksaan dada			
11.	Pemeriksaan abdomen			
12.	Pemeriksaan ekstremitas			
<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 neurofibromatois			
2.	Tatalaksana terhadap komplikasi yang ada			
3.	Memantau perjalanan penyakit			
<b>VI.</b>	<b>PENCEGAHAN</b>			
	Menerangkan kepada keluarga pasien mengenai progresivitas penyakit dan perlunya pemantauan secara berkala.			

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

**Tanda tangan peserta didik**

**PRESENTASI:**

- Power points
- Lampiran (skor, dll)

(Nama jelas)

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