

**PANDUAN PRAKTIK KLINIS
IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA**

**Perawakan Pendek
pada Anak dan Remaja
di Indonesia**



**IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA
2017**

**PANDUAN PRAKTIK KLINIS
IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA**

Perawakan Pendek pada Anak dan Remaja di Indonesia

Penyunting

Jose RL Batubara

Hardjoedi Adji Tjahjono

Aditiawati



**IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA
2017**

Panduan Praktik Klinis Ikatan Dokter Anak Indonesia
Perawakan Pendek pada Anak dan Remaja di Indonesia

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

Hardjoedi Adji Tjahjono
Astitiawati
Aman B. Pulungan
A.Nanis Sacharina Marzuki
Eka Agustia Rini
Indra Widjaja Himawan
Jose RL Batubara

Kata Sambutan

Ketua UKK Endokrinologi IDAI

Panduan Praktik Klinis (PPK) Ikatan Dokter Anak Indonesia mengenai Perawakan pendek pada anak dan remaja di Indonesia merupakan pedoman nasional yang akan digunakan oleh dokter spesialis anak dan petugas kesehatan lainnya dalam menangani pasien anak dan remaja yang menderita perawakan pendek. Pedoman nasional ini perlu dibuat supaya ada keseragaman dalam mendiagnosis dan melakukan tatalaksana pasien dengan perawakan pendek. Perawakan pendek pada anak dan remaja merupakan gangguan pertumbuhan yang perlu diperbaiki.

Dikatakan Perawakan pendek bila tinggi badannya dibawah persentil 3 kurva pertumbuhan berdasarkan umur, jenis kelamin dan ras. Perawakan pendek dapat disebabkan oleh kondisi patologis maupun non patologis. Diagnosis dan tatalaksana perawakan pendek perlu diseragamkan, sehingga bisa ditentukan mana perawakan pendek yang memerlukan pengobatan dan mana yang tidak memerlukan pengobatan. Sehubungan dengan hal ini perlu dibuatkan PPK mengenai diagnosis dan tatalaksana perawakan pendek pada anak dan remaja di Indonesia.

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 mengalami perawakan pendek. Dengan selesainya PPK perawakan pendek pada anak dan remaja di Indonesia, kami mengucapkan banyak terima kasih kepada tim penyusun PPK ini yaitu Dr. Hardjoedi Adji Tjahjono, Sp.A(K), sebagai ketua, dr Aditiawati, Sp.A(K) sebagai sekretaris, dan anggota 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, Sp.A(K), dan Dr. Indra Widjaja Himawan, Sp.A(K).

Terima kasih kepada pengurus pusat IDAI, ketua bidang ilmiah IDAI, Dr. Antonius H.Pudjiadi, Sp.A(K), beserta sekretariat PP IDAI, Dr. Iffa Mutmainah dan Dr. Fenny D'Silva atas dukungan dan bantuanya dalam

penyusunan PPK ini. Mohon maaf apabila masih ada kekurangan, semoga PPK ini bermanfaat untuk semua. Terima kasih.

DR. Dr. I Wayan Bikin Suryawan, Sp.A(K)
Ketua UKK Endokrinologi IDAI

Kata Sambutan Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia

Salam hormat dari 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.

Pertumbuhan dan perkembangan merupakan salah satu aspek penting bagi kesehatan anak. Gangguan pertumbuhan akan berakibat perawakan pendek (*Short stature*). Pertumbuhan linier tersebut dapat dipengaruhi oleh etnis, genetik, hormonal, psikososial, nutrisi, penyakit kronis, dan faktor lingkungan lainnya. Periode 1000 Hari Pertama Kehidupan merupakan periode kritis terjadinya gangguan pertumbuhan, termasuk perawakan pendek dan *stunting*. Perawakan pendek dapat disebabkan oleh kondisi patologis dan non patologis sehingga perlu penilaian bijaksana untuk membedakan perawakan pendek dengan *stunting*. Penting bagi seorang klinisi untuk mengetahui bagaimana melakukan pendekatan klinis pada kasus-kasus perawakan pendek.

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 “Panduan Praktik Klinis Ikatan Dokter Anak Indonesia Perawakan Pendek pada Anak dan Remaja di Indonesia”. 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.....	iv
Kata Sambutan Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia	vi
Daftar Tabel.....	ix
Daftar Gambar.....	ix
Daftar Singkatan.....	x
Pendahuluan.....	1
Etiologi perawakan pendek.....	1
Pendekatan diagnosis.....	2
Alur pendekatan diagnosis perawakan pendek	5
Terapi dan monitoring.....	6
Daftar Bacaan	7

Daftar Tabel

Tabel 1. Etiologi perawakan pendek	1
Tabel 2. Petunjuk pemeriksaan klinis pada perawakan pendek.....	3
Tabel 3. Rekomendasi jadwal pemantauan tinggi badan	2
Tabel 4. Kecepatan pertumbuhan anak.....	2
Tabel 5. Perhitungan mid-parental height dan potensi tinggi genetik	4

Daftar Gambar

Gambar 1. Alur pendekatan diagnosis perawakan pendek	5
--	---

Daftar Singkatan

BB	Berat badan
CDGP	<i>Constitutional delay of growth and puberty</i>
cm	centimeter
DNA	<i>Deoxyribonucleic acid</i>
GGK	Gagal ginjal kronik
IDAI	Ikatan Dokter Anak Indonesia
IGF1	<i>Insulin like growth factor 1</i>
IUGR	<i>Intrauterine growth restriction</i>
MPS	<i>Mucopolysaccharidosis</i>
RTA	<i>Renal tubular acidosis</i>
SD	<i>Standard deviation</i>
SSP	Sistem saraf pusat
TB	Tinggi badan

Pendahuluan

Pertumbuhan linier dapat dipengaruhi oleh etnis, genetik, hormonal, psikososial, nutrisi, penyakit kronis, dan faktor lingkungan lainnya. Gangguan pertumbuhan linier akan berakibat perawakan pendek. Perawakan pendek (*short stature*) didefinisikan sebagai tinggi badan $<P_3$ atau -2 SD kurva yang berlaku sesuai usia dan jenis kelamin.

Perawakan pendek dapat disebabkan oleh kondisi patologis atau non patologis sehingga penting sekali seorang klinisi mengetahui bagaimana melakukan pendekatan klinis pada kasus-kasus perawakan pendek. Perawakan pendek terbanyak adalah *stunting*. *Stunting* dihubungkan dengan malnutrisi dan infeksi kronis (non endokrin). Oleh karena itu, perlu ditekankan bahwa *stunting* merupakan bagian dari perawakan pendek namun, tidak semua perawakan pendek adalah *stunting*.

Pengukuran tinggi badan sesuai dengan kaidah-kaidah yang benar secara berkala dan kontinyu dibutuhkan untuk menilai apakah seorang anak tumbuh normal atau terganggu. Dengan demikian, gangguan pertumbuhan dapat diketahui apakah patologis atau tidak sehingga dapat ditentukan langkah lanjutan yang diperlukan. Tidak semua perawakan pendek memerlukan terapi dan rujukan.

Etiologi perawakan pendek

Perawakan pendek dapat disebabkan oleh kelainan endokrin ataupun non endokrin (**Tabel 1**).

Tabel 1. Etiologi perawakan pendek

Varian Normal	Patologis
Perawakan pendek familial (<i>Familial short stature</i>)	Proporsional
<i>Constitutional Delay of Growth and Puberty</i> (CDGP)	Hormonal (BB/TB meningkat): Defisiensi hormon pertumbuhan, hipotiroid, sindrom Cushing, hipoparatiroid, dan lain-lain Non hormonal (BB/TB menurun): Malnutrisi, penyakit infeksi kronis, psikososial dwarfism, dan lain-lain Disproporsional Kelainan skeletal seperti akondroplasia, hipokondroplasia, rickets, osteogenesis imperfecta, dan lain-lain Dismorfik Sindrom Turner, sindrom Prader Willi, sindrom Noonan, sindrom Russel-Silver, sindrom Down, dan lain-lain Kelainan metabolik bawaan: <i>Mucopolysaccharidosis</i> (MPS), dan lain-lain

Pendekatan diagnosis

dalam menghadapi anak dengan perawakan pendek diperlukan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang (**Tabel 2**).

Pemeriksaan yang baik dan terarah diperlukan agar dapat diketahui etiologi dan menghindari pemeriksaan yang tidak perlu. Kriteria awal untuk mendiagnosis anak dengan perawakan pendek adalah:

- Tinggi badan <P3
- Kecepatan tumbuh <P25
- Perkiraan tinggi akhir dibawah tinggi potensi genetik

a. Tinggi Badan:

Pemantauan tinggi badan dilakukan secara berkala dan kontinyu, sesuai dengan rekomendasi yang dikeluarkan Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) tentang pemantauan tumbuh-kembang anak (**Tabel 3**).

Tabel 3. Rekomendasi jadwal pemantauan tinggi badan.

Usia	Jadwal pemantauan
0-12 bulan	Setiap 1 bulan
1-3 tahun	Setiap 3 bulan
3-6 tahun	Setiap 6 bulan
6-18 tahun	Setiap 1 tahun

b. Kecepatan Pertumbuhan:

Fase pertumbuhan anak dibagi atas empat fase yaitu intrauterin, bayi, anak, dan pubertas. Fase tersebut penting untuk diketahui dengan tujuan untuk mengetahui pola pertumbuhan spesifik pada masing-masing fase dan ada atau tidak adanya gangguan pertumbuhan seorang anak (**Tabel 4**).

Tabel 4. Kecepatan pertumbuhan anak

Usia	Kecepatan pertumbuhan (cm/tahun)
Intrauterin	60 - 100
0 - 12 bulan	23 - 27
1 - 2 tahun	10 - 14
2 - 5 tahun	6 - 7
Prapubertas	5 - 5,5
Pubertas	Perempuan : 8-12
	Laki-laki : 10-14

Sumber: Nwosu, BU, dkk. Am Fam Physician 2008.

Tabel 2. Petunjuk pemeriksaan klinis pada perawakan pendek

Pemeriksaan klinis	Kemungkinan penyebab
Anamnesis	
Sakit kepala, muntah, diplopia	Tumor SSP (kraniofaringioma)
Poliuria, polidipsia	Diabetes insipidus, <i>Renal Tubular Acidosis</i> (RTA)
Obesitas, obat-obatan (steroid)	Sindrom Cushing
Infeksi berulang	Imunologis, infeksi kronik
Konstipasi, delayed development	Hipotiroid kongenital
Riwayat Kelahiran	
Berat lahir rendah	IUGR, sindrom, dismorfism
Letak sungsang, hipoglikemia berulang, mikropenis, <i>prolonged jaundice</i>	Defisiensi hormon pertumbuhan dengan hipopituitarism
Riwayat Nutrisi	
Asupan (kualitas dan kuantitas)	Malnutrisi, rickets
Riwayat keluarga	
Perawakan pendek pada saudara kandung, orang tua, saudara lainnya	Familial Short Stature
Pubertas terlambat	CDGP
Psikososial/ emosional	Psychosocial dwarfism
Pemeriksaan Fisis	
Peningkatan laju napas	Asiodis (RTA); sesak (PJB)
Hipertensi	Sindrom Cushing, tumor SSP, GGK
Rickets	Anemia, GGK, hipotiroid, thalasemia
Disproporsional (tinggi duduk, rasio segmen atas: bawah tubuh, rentang lengan abnormal)	Displasia skeletal, rickets
Rasio BB/TB rendah	Malnutrisi
<i>Frontal bossing, midfacial crowding, mikropenis, truncal obesity</i>	Defisiensi hormon pertumbuhan
Kulit kering dan kasar, wajah kasar, refleks menurun, goiter, bradikardia, makroglosia	Hipotiroidism
Papiledema, defek lapangan pandang	Tumor-kraniofaringioma
Obesitas sentral, striae, hipertensi, hirsutism	Sindrom Cushing
Sindrom	
Perempuan dengan <i>webbed neck</i> , cubitus valgus, <i>shield chest</i>	Sindrom Turner
<i>Small triangular facies</i> , hemihypertrophy, clinodactyly	Sindrom Russel Silver
<i>Bird headed dwarfism</i> , mikrosefal, dan mikrognathia	Sindrom Seckel
Brakisefali, <i>simian crease</i> , makroglosia	Sindrom Down

Sumber: Tridjaja B. 2013

c. Perkiraan tinggi akhir:

Perkiraan tinggi akhir berdasarkan *mid-parental height* dan potensi tinggi genetik ditampilkan pada tabel dibawah ini (**Tabel 5**).

Tabel 5. Perhitungan *mid-parental height* dan potensi tinggi genetik

1. <i>Mid-parental height</i>:
Laki-laki = $\frac{[\text{tinggi badan Ayah (cm)}] + [\text{tinggi badan Ibu (cm)} + 13]}{2}$
Perempuan = $\frac{[\text{tinggi badan Ayah (cm)} - 13] + [\text{tinggi badan Ibu (cm)}]}{2}$
2. Potensi tinggi genetik:
<i>Mid-parental height</i> \pm 8,5 cm

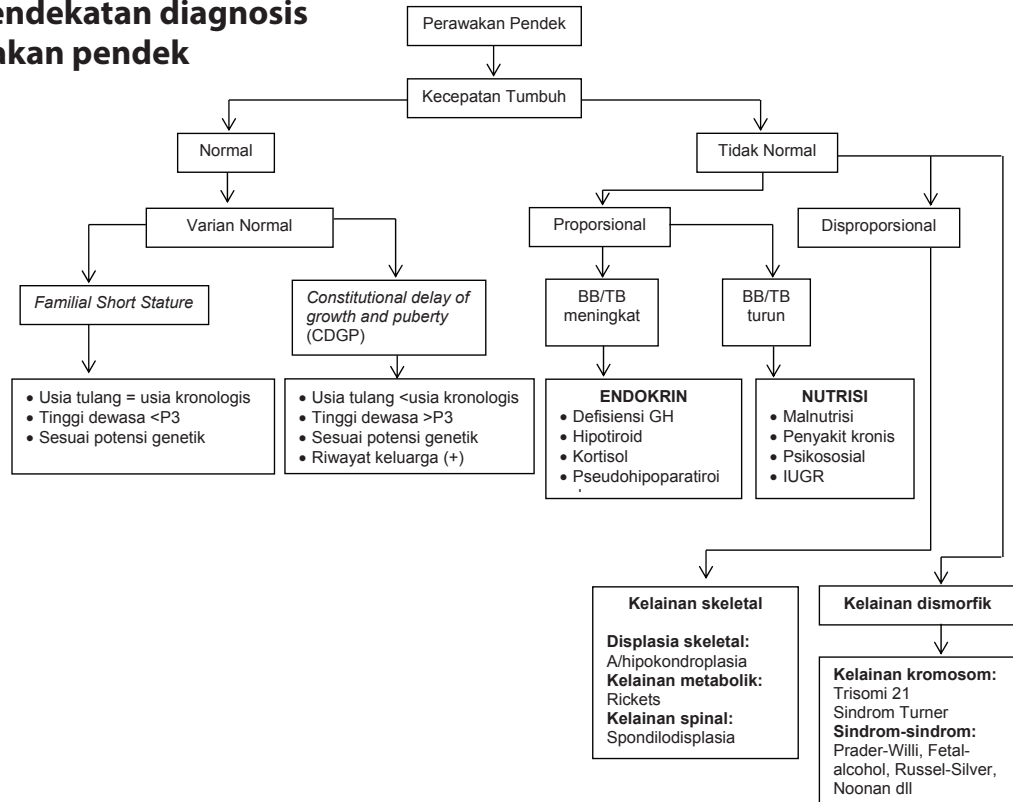
Pemeriksaan penunjang yang sederhana dan menentukan adalah menginterpretasikan data-data tinggi badan dengan menggunakan kurva pertumbuhan yang sesuai. Oleh karena malnutrisi dan penyakit kronik masih merupakan penyebab utama perawakan pendek di Indonesia, maka pemeriksaan darah tepi lengkap, urin dan feces rutin, laju endap darah, elektrolit serum, dan pemeriksaan usia tulang, merupakan langkah pertama dan strategis untuk mencari etiologi perawakan pendek.

Bila tidak ditemukan kelainan pada pemeriksaan skrining tersebut, maka dilakukan pemeriksaan khusus yaitu kadar hormon pertumbuhan, IGF-1, analisis kromosom, analisis DNA, dan lain-lain sesuai indikasi.

Terapi dan monitoring

- Perawakan pendek variasi normal tidak memerlukan pengobatan
- Terapi perawakan pendek patologis sesuai dengan etiologi
- Terapi hormon pertumbuhan dilakukan atas konsultasi dan pengawasan ahli endokrinologi anak
- Terapi pembedahan diperlukan pada kasus tertentu misalnya tumor intrakranial
- Terapi suportif diperlukan untuk perkembangan psikososial
- Rujukan spesialis sesuai dengan etiologi

Alur pendekatan diagnosis perawakan pendek



Gambar 1. Pendekatan Diagnosis Perawakan Pendek
 Sumber: Batubara JRL. Buku Ajar Endokrinologi Anak, 2010.

Rekomendasi:

1. Pengukuran antropometri sesuai kaidah-kaidah yang benar dilakukan secara berkala dan kontinyu:
 - Usia lahir sampai 12 bulan setiap 1 bulan
 - Usia 12 bulan sampai 3 tahun setiap 3 bulan
 - Usia 3 tahun sampai 6 tahun setiap 6 bulan
 - Usia 6 tahun sampai 18 tahun setiap 1 tahun
2. Ploting pada kurva pertumbuhan dan interpretasi pola pertumbuhan perlu dilakukan setelah melakukan pengukuran.
3. Perawakan pendek variasi normal tidak memerlukan terapi

Daftar Bacaan

1. Batubara JRL, Susanto R, Cahyono HA. Pertumbuhan dan Gangguan Pertumbuhan. Dalam: Batubara JRL, Tridjaja B, Pulungan A, penyunting. Buku Ajar Endokrinologi Anak. Edisi ke-1. Jakarta: Badan Penerbit Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2010.h. 19-42.
2. Hokken-Koelega ACS. Diagnostic workup of the short child. *Horm Res.* 2011; 76 (Suppl 3):6-9
3. Nwosu BU, Lee MM. Evaluation of Short and Tall Stature in Children. *Am Fam Physician.* 2008;78:597–604.
4. Tridjaja B. Short stature (perawakan pendek) diagnosis dan tata laksana. Dalam: Trihono PP, Djer MM, Sjakti HA, Hendrarto TW, Prawitasari T. *Best Practices in Pediatrics. Pendidikan Kedokteran Berkelanjutan X.* Ikatan Dokter Anak Indonesia Cabang DKI Jakarta, 2013.h.11-18
5. UKK Tumbuh Kembang Pediatri Sosial Ikatan Dokter Anak Indonesia. *Rekomendasi Pemantauan tumbuh-kembang anak.* 2014