

ABSTRAK

Latar Belakang: Sindrom Beckwith-Wiedemann (BWS) adalah kelainan genetik langka yang dialami oleh 1 dalam 10,000–13,000 kelahiran hidup. BWS menyebabkan pertumbuhan berlebihan dengan variasi manifestasi klinis yang sangat luas. Klinis BWS ditandai dengan *macroglossia*, defek dinding abdomen, *hemihyperplasia*, dan organomegali. Manifestasi klinis BWS dapat dikonfirmasi dengan pemeriksaan molekuler, meskipun pada 15–20% kasus dengan manifestasi klinis yang jelas tidak ditemukan hasil yang signifikan. Variasi klinis dan pemeriksaan molekuler yang terbatas membuat penentuan diagnosis sulit dilakukan sehingga banyak dikembangkan kriteria diagnostik klinis.

Tujuan: Mendeskripsikan gambaran variasi kriteria diagnostik klinis dan kesesuaiannya dengan manifestasi klinis pasien BWS.

Metode: Penelitian observasional deskriptif menggunakan data sekunder dari rekam medis pasien anak BWS di RSUP Dr. Kariadi Semarang pada tahun 2019–2022, dipilih melalui *convenience sampling*. Variabel penelitian ini adalah kriteria diagnostik klinis dan manifestasi klinis BWS. Data dianalisis secara deskriptif yang disajikan dalam bentuk tabel frekuensi dan persentase.

Hasil: Berdasarkan hasil analisis deskriptif terhadap 8 subjek, didapatkan variasi keberadaan manifestasi klinis di antara subjek dengan tanda mayor meliputi *macroglossia*, makrosomia, dan defek dinding abdomen. Penelitian menemukan 8 kriteria diagnostik klinis yang memiliki perbedaan pada manifestasi klinis yang termasuk dalam kriteria serta standar penentuan diagnosis, dengan kriteria yang dipenuhi oleh semua subjek adalah oleh Gaston et al., Ibrahim et al., dan Brioude et al.

Kesimpulan: Variasi kriteria diagnostik klinis terletak pada pengelompokan tanda mayor dan minor serta standar penentuan diagnosis. Kriteria yang paling sesuai dalam menentukan diagnosis BWS adalah Gaston et al. dan Ibrahim et al.

Kata kunci: Sindrom Beckwith-Wiedemann, kriteria diagnostik klinis