

PROFIL KARAKTERISTIK KLINIS ANAK DENGAN *NOONAN SYNDROME*

Alicha Damarani Putri¹, Nydia Rena Benita Sihombing², Nani Maharani³, Tri Indah Winarni²

¹ Program Studi Kedokteran, Fakultas Kedokteran, Universitas Diponegoro

² Bagian Anatomi-Histologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Diponegoro

³ Bagian Farmakologi dan Terapi, Fakultas Kedokteran, Universitas Diponegoro

Jl.Prof.H.Soedarto, SH., Tembalang-Semarang 50275, Telephone: 02476928010

Corresponding author: Email: alichadamarani@gmail.com

ABSTRAK

Latar Belakang : Noonan Syndrome (NS) merupakan sindrom klinis heterogen yang diwariskan secara autosomal dominan. Sekitar 50% kasus NS disebabkan oleh variasi patogenik pada gen *PTPN11* pada kromosom 12. Karakteristik klinis utamanya meliputi perawakan pendek, dismorfologi wajah, dan kelainan jantung kongenital. Di Indonesia, diagnosis NS cukup sulit karena karakteristiknya seringkali bertumpang-tindih dengan sindrom lain. Pengetahuan dokter mengenai NS masih terbatas, adanya keterbatasan fasilitas dan pengetahuan tentang genetik, membuat penelitian ini penting untuk dilakukan.

Tujuan : Untuk mengetahui karakteristik klinis anak dengan NS berdasarkan tanda dan gejala yang muncul.

Metode : Penelitian ini dilakukan dengan metode deskriptif observasional. Pengambilan data dilakukan di Instalasi Rekam Medis RSUP Dr. Kariadi dengan teknik *total sampling*, didapatkan 48 pasien NS yang memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Setelah dilakukan pengumpulan data, dilakukan skoring data berdasarkan kriteria diagnosis *van der Burgt*. Hasil penelitian disajikan secara deskriptif dalam bentuk tabel frekuensi dan presentase.

Hasil : Dari 48 responden yang menjadi subjek penelitian, karakteristik klinis utama yang paling sering ditemukan yaitu perawakan pendek (72,9%). Dismorfologi khas wajah yang sering ditemukan adalah *low-set ear* (89,6%), *hypertelorism* (60,4%), *webbed neck* (54,2%), dan *downslanted palpebra* (52,1%). Kelainan jantung kongenital yang paling sering ditemukan adalah defek septum atrial (33,3%) dan stenosis pulmonal (6,7%). Sekitar 58% pasien memiliki kelainan bentuk dada seperti *pectus excavatum* (31,3%) dan *pectus carinatum* (27,1%). Selain itu, ditemukan juga kelainan lain seperti *cryptorchidism* (31,3%), *mikrosefal* (62,5%), dan *wide-space nipple* (16,7%).

Kesimpulan : Sebagian besar hasil dari penelitian ini sejalan dengan hasil penelitian sebelumnya di negara-negara lain. Namun, ada beberapa perbedaan dalam distribusi frekuensi karakteristik yang ditemukan, terutama pada kelainan jantung kongenital dan karakteristik klinis lainnya yang muncul.

Kata Kunci : *Noonan Syndrome*, karakteristik klinis, *Kriteria van der Burgt*, anak