



**Universitas Indonusa Esa Unggul**  
**FAKULTAS KESEHATAN MASYARAKAT**  
**Jurusan**

**Perekam Medis dan Informasi Kesehatan**

Topik 10

# **PATOLOGI UMUM 10**

**Conducted by:**  
**Jusuf R. Sofjan, dr, MARS**



# DESKRIPSI

Materi membahas tentang struktur, fungsi dan tanda-tanda disfungsi sistem endokrin, gangguan kelenjar tiroid dan paratiroid, kelenjar suprarenal; gangguan metabolik.

# TUJUAN UMUM

Memahami gangguan fungsi sistem endokrin, bentuk gangguan kelenjar tiroid, paratiroid dan suprarenal; gangguan metabolik.

# TUJUAN KHUSUS, TOPIK & SUBTOPIK PEMBAHASAN

Menjelaskan:

- Struktur dan fungsi sistem endokrin
- 3 komponen sistem endokrin
- Tanda-tanda disfungsi sistem endokrin
- Gangguan kelenjar tiroid dan paratiroid
- Gangguan kelenjar suprarenal
- Gangguan Metabolik

# SISTEM ENDOKRIN

**Menyatukan serta menelaraskan kegiatan-kegiatan dari berbagai macam sistim dalam tubuh sehingga memungkinkan terjadinya segala macam perubahan sesuai dengan lingkungannya,**

**Sistim endokrin adalah sistim yang bekerja dengan perantara zat-zat kimia(hormon) yang dihasilkan oleh kelenjar endokrin.**

**Sistem endokrin** tersusun dari beberapa kelenjar endokrin yang tersebar di dalam tubuh yang bekerjasama dengan sistim saraf dan berperan penting dalam pengendalian kegiatan organ – organ tubuh..

Hasil sekresi dari Kelenjar endokrin disebut = **HORMONE = hormon**, yang dialirkan melalui aliran darah di sel dan organ tubuh dengan cara permukaan sel kelenjar menempel pada dinding stenoid/ kapiler darah dan dari itu ia akan meregulasi pengaruh khusus.

**Jadi Integrasi sistim endokrin dilakukan oleh hormon**

Setelah disekresi oleh kelenjar endokrin hormon diangkut oleh darah ke jaringan sasaran untuk mempengaruhi / mengubah kegiatan di jaringan tersebut

# HORMON

- Hormon merupakan bahan yang dihasilkan oleh organ tubuh yang memiliki efek regulatorik spesifik terhadap aktifitas organ tertentu
- **hormon adalah penghantar/ transmitter kimiawi yang dilepas oleh sel-sel khusus kedalam jaringan darah dan dibawa oleh responsive cell / sel tanggap setempat terjadinya kegiatan metabolisme**
- **Struktur kimiawi hormon digolongkan sebagai berikut :**
  - **Derivat asam amino** : Epinefrin dn Norepinefrin hasil modifikasi asam aminotripsin
  - **Peptida/ derivat peptida** : dari adenohipofisi,Tiroid,Paratiroid,Pankreas
  - **Steroid** : dari Mesotelium testis, Ovarika dan korteks supra ren
  - **Asam lemak** : hormon prostaglandin merupakan biosentese dari asam lemak arachidonic dan dihomogamalinolenik
  - **Hormon perkembangan( development hormone)** : dari kelenjar gonad
  - **Hormon metabolik( metabolic hormone):** glukokorticoid,glukagon, katekolamin .
  - **Hormon Trofik ( Trophy hormone):** hormon perangsang pertumbuhan / folikel stimulating hormon(FSH) pada ovarium dan proses spermatogenesis (Lutein hormon).
  - **Hormon pengatur metabolisme air dan mineral** : Kalsitonin disekresi oleh kelenjar tiroid mengatur metabolisme Ca & Fosfor
  - **Hormon pengatur sistim kardiovaskuler** : Epinefrin yang diproduksi oleh kelenjar adrenal bagian medula untuk kontraksi otot jantung

# Jenis Kelenjar Endokrin

Merupakan kelenjar tak bersaluran/ buntu/ sekresi interna, yang mengalirkan hasil sekresinya langsung ke dalam aliran darah dan cairan limfe, hasil sekresinya beredar dalam jaringan kelenjar tanpa melalui saluran/ duktus.

## Kelenjar Endokrin terdiri dari:

1. Kelenjar Hipofisis
2. Kelenjar Tiroid (Thyroid gland)
3. Kelenjar Paratiroid (Parathyroid glands, 4)
4. Kelenjar Suprarenal/Adrenal (Adrenal glands, 1 pasang)
5. Kelenjar Pankreatika (Pancreas)
6. Kelenjar Pituitari (Pituitary gland)
7. Kelenjar Pienalis (Pineal gland, diduga menghasilkan melantonin)
8. Kelenjar Timus (Thymus gland, struktur mirip kelenjar limfe → menghasilkan jaringan limfe dan limfoid penghasil antibodi)
9. Kelenjar kelamin/ gonad : - Ovari (Ovary, pada wanita 1 pasang),  
- Buah pelir (Testes/ Testika pada pria, 1 pasang)

## Sistem Endokrin (Lanjutan)

- Operasi pengangkatan kelenjar Timus untuk mengatasi gangguan myastenia gravis dan gangguan muskuloneurologik
- **Kelenjar exocrine mengalirkan produknya keluar tubuh : kelenjar keringat (sweat), susu (mammary), ludah (salivary) dan air mata (lacrimal)**
- Bersama dengan sistem saraf tubuh, mereka mengontrol dan mengintegrasikan **fungsi tubuh untuk mempertahankan homeostasis.**
- **Sistem saraf mengirim berita melalui serabut saraf terkait → membangkitkan respons saraf dengan cepat dan selektif, sedangkan sistem endokrin → mengirim perintah/berita dalam bentuk hormon-hormon lewat aliran darah.**
- **Efek hormonal membangkitkan efek jauh lebih lambat dari pada efek saraf, namun durasi aksinya lebih lama**
- Aksi sistem endokrin bisa mengenai satu area tunggal atau menyeluruh ke semua sel tubuh. (Butts-Krakoff, 1993)
- Sistem endokrin seperti sistem saraf memungkinkan bagian-bagian yang terletak jauh dalam tubuh saling berkomunikasi.



## Sistem Endokrin (Lanjutan)

- **Ada 3 komponen dalam sistem endokrin:**

1. **Kelenjar** yang menghasilkan zat perantara kimiawi yang masuk ke aliran darah
2. Zat perantara kimiawinya = **hormon**
3. **Sel** atau organ yang respons terhadap hormon terkait  
(Elizabeth J. Corwin)

- **Ada 5 fungsi sistem endokrin:**

1. **mendiferensiasi** sistem reproduksi dan CNS dalam tumbuh kembang janin
2. **menstimulasi** urutan pertumbuhan dan tumbuh kembangnya masa kanak-2 dan kedewasaan.
3. **mengkoordinasi** sistem reproduksi wanita dan pria
4. **mempertahankan** optimalitas lingkungan internal sepanjang hidup individu.
5. **menginisiasi** respon korektif dan adaptatif saat emergensi

## Sistem Endokrin (lanjutan)

- **Sistem endokrin bertemu sistem saraf di hipotalamic-pituitari interface.**
- **Hipotalamus merupakan pusat integrasi utama sistem endokrin dan saraf otonomik** -> mengontrol fungsi organ endokrin melalui jalur saraf dan hormonal.
- Walau peran komunikasi dan intergratif sama antara sistem endokrin dan saraf, **jalur tepat bagi fungsi masing-masing sistem adalah berbeda.**(Catherine C. Goodman) (Lihat tabel 9-1: Endokrine Glands Secretion, Target and Actions)
- **Kontrol hipotalamik:**

Jalur saraf menghubungkan hipotalamus dengan bagian posterior pituitary (neurohipofisis), adalah sarana kontrol hipotalamus terhadap bagian posterior dan anterior kelenjar pituitari.
- **Gangguan aksis hipotalamus-pituitari menghasilkan manifestasi klinis, bisa sindroma kelebihan hormon atau defisiensi hormon atau gangguan penglihatan akibat kompresi jalur saraf optikus.**(Benson & Rosenthal, 1993)

## KELENJAR HIPOFISIS

- **Stimulasi saraf pada pituitari posterior** → sekresi 2 (dua) hormon efektor: - **antidiuretic hormon (ADH)** dan **oxytocin**.
- Hipotalamus juga mengontrol hormon bagian anterior pituitary melalui pelepasan **faktor-faktor inhibitor** (penghambat).
- **Hormon hipotalamik menstimulasi pituitari** untuk melepas hormon tropic (stimulasi), yakni:
  - **Adrenocorticotropic hormone (ACTH)**,
  - **Thyroid-stimulating hormone (TSH)**,
  - **Melanocyte Stimulating hormone ( MSH )**
  - **Hormon gonadotropin :**
    - **Luteinizing hormone (LH)**
    - **Follicle-stimulating hormone (FSH)**
- Dalam waktu yang bersamaan efektor hormone lain-lain, di antaranya: - **Growth hormone**,
  - **Prolactin/ Luteotropic hormone( LTH)**
- Ini akan mempengaruhi: **Kortek Adrenal, Tiroid dan Gonads.**

## Sistem Endokrin (lanjutan )

- **Patologi endokrin timbul akibat disfungsi pelepasan hormon tropic atau efektor atau bila ada defek dalam jaringan target.**
- Di samping kontrol hormonal dan saraf, terjadi juga **sistem umpan balik negatif** yang akan meregulasi sistem endokrin tubuh. **Mekanisme bisa sederhana atau kompleks.**
- **Sistem umpan balik sederhana** timbul bila kadar salah satu substansi meregulasi sekresi salah satu hormon
- **Contoh ( mekanisme umpan balik sederhana ) :**
  - Rendahnya kadar kalsium serum akan menstimulasi sekresi hormon paratiroid; sedangkan kadar tinggi kalsium serum akan menghambatnya
- **Mekanisme yang kompleks terjadi melalui jalur hipotalamik-pituitary-target organ.**
- **Contoh:**
  - post trauma atau stres berat → sekresi hipotalamic-corticotropin releasing hormone (CRH) → melepas pituitari ACTH yang akan menstimulasi sekresi adrenal cortisol. Dengan demikian, peningkatan cortisol serum akan menghambat ACTH dengan cara menurunkan sekresi CRH.

## Sistem Endokrin (Lanjutan)

**Terapi steroid** akan mengganggu jalur Hipotalamik-pituitari - adrenal (HPA) dengan cara menekan sekresi hipotalamic-pituitari.

**Penghentian steroid eksogen** akan memacu krisis **life threatening adrenal** apabila aksis HPA tidak memperoleh cukup waktu untuk memulihkan stimuli terhadap sekresi cortisol. (Lihat tabel 9-1, Endocrine Glands Secretion, Target and Actions)

- **NEUROHIPOFISIS**
- Menghasilkan 2 macam hormon yaitu :
  - Hormon Oksitosin
  - Hormon Vasopresin
- **KELENJAR TIROID**
  - Menghasilkan hormon Tiroksin

## **KELENJAR PARATIROID**

- Menghasilkan hormon Paratiroksin

## **KELENJAR SUPRARENALIS / ADRENAL**

- Bagian Korteks Menghasilkan hormon Steroid / kortikosteroid dan hormon kelamin ( Androgen , Estrogen )
- Bagian Medula menghasilkan hormon Epinefrin dan Norepinefrin ,(Katekolamin = Adrenalin dan Nor Adrenalin)

## **• KELENJAR PANKREAS**

- Mengeluarkan hormon insulin ( sekresi insulin dikendalikan oleh kadar glukosa darah )

## **• KELENJAR KELAMIN**

- Kelenjar gonad adalah Testis pada pria dan ovarium pada wanita
- Sebagai kelenjar endokrin testis menghasilkan hormon Sex yaitu Androgen dan Sperma , pada ovarium menghasilkan Estrogen dan Progesteron untuk memproduksi sel telur

# Patologi Endokrin:

- **Disfungsi bisa hipo- atau hiper- fungsi**

Sumber penyebab hipo- dan hiper- fungsi adalah: Inflamasi atau tumor yang asal dari hipotalamus atau pituitari. Inflamasi bisa akut, subakut terbanyak adalah kronik → ini menghasilkan hipofungsi kelenjar.

- Abnormalitas endokrin kronik (defisiensi kortikol, tiroid atau insulin) merupakan masalah kesehatan umum yang harus ditanggung sepanjang hayat dan pasien terkait memerlukan penggantian dari luar untuk mempertahankan hidupnya (**terapi *replacement* hormon**)

- Tumor endokrin (tiroid) menghasilkan produk hormon ektopik dan mempengaruhi sistem muskuloskeletal.

- **Respons Neuro-Endokrin pada Stress**

**Konsep stress (emotional, fisik, psikologikal ataupun spiritual) telah banyak diteliti) dapat mempengaruhi: imunitas dan resistensi tubuh terhadap penyakit.**

- Sistem endokrin bersama sistem imune dan sistem saraf, secara bersama menjawab respons terhadap stress.
- Telah terbukti adanya dasar psikoneuroimunologik bagi timbul nya penyakit.**
- Hormone sistem neuroendokrin mempengaruhi komponen sistem imune → imune kompleks menghasilkan mediator untuk meregulasi respons neuroendokrin.
  - **STRESS** → merangsang sistem saraf simpatik → mengakibatkan medula kelenjar adrenal melepas catecholamines (epinephrine, norepinephrine dan dopamin) ke aliran darah
  - Secara berkesinambungan kelenjar pituitari melepas berbagai hormon, termasuk: antidiuretic, prolactin, growth hormone (pertumbuhan) dan ACTH dari kelenjar **pituitari anterior**.
  - **Catecholamines**: dilepas di ujung saraf simpatik meningkatkan kontraksi otot jantung, cardiac output, konstiksi pembuluh darah tepi, meningkatkan tensi darah, meningkatkan darah gula dengan cara glycogenolysis hepatic dan skletal, juga meningkatkan lipid darah dengan cara peningkatkan katabolisme lemak. (**= fight or flight phenomenon**).
- Stresor umum adalah**: exercise, perubahan thermal dan status emotional kuat.



# Cortisol

Adalah **hormone glucocorticoid** utama yang dilepas kortek kelenjar Adrenal dengan nama pabrik **hydrocortisone**.

Ia berfungsi multiple, **primer** adalah meregulasi metabolisme: proteins, C-H dan lipid sehingga meningkatkan glucose darah. → bisa mengakibatkan formasi keton bodies bila terjadi insufisiensi sekresi insulin. Maka disebut: **anti-insulin diabetogenic hormon**.

**Cortisol esensial** bagi:

vasokonstriksi induce-nor-epinephrine serta phenomena fisiologis lain yang diperlukan dalam upaya **survival di bawah stress**.

Produksi glucose perlu sebagai bahan baku energi (khususnya untuk sel-sel saraf)., sedangkan genangan asam amino hasil katabolisme protein diperlukan di tempat-tempat perbaikan jaringan rusak yang kritis.

**Cortisol** (lanjutan):

1. memberi respons anti-inflamatoris terhadap agent asing, mekanisme protektif ini dijadikan dasar terapi steroid.
2. menghambat proliferasi fibroblast → kurang menguntungkan bagi perbaikan jaringan. Di samping ini cortisol juga meningkatkan kesempatan mudah terkena infeksi.

- **Efek menurunkan dan adaptif atau merusak sangat bergantung kepada:intensitas, tipe dan durasi stresornya dan konsentrasi serta lamanya pajanan terhadap cortisolnya.**  
**Hormone lain: endorphins, prolactin dan testosterone** bisa dilepas sebagai jawaban terhadap stimuli stress.
- **Endorphins = endogenous & morphine**, merupakan grup peptides mirip opiat yang diproduksi secara alamiah oleh sinapsis saraf di CNS. Ia memodulasi transmisi rasa sakit dengan meningkatkan ambang sakit:, sedasi dan euphoria.
- **Growth hormone** = pengatur pertumbuhan tulang dan organ visera melalui pengaruh langsung metabolisme protein ,CH dan lemak.  
Kadar naik akibat stimuli: stress fisis, psikis atau fisiologis (kondisi post-operasi, demam, exercise fisik, atau antisipasi terhadap tindakan diagnostik yang melelahkan).
- **Prolactin:** Menstimulasi pertumbuhan payu dara dan memper tahan kan produksi ASI pada postpartum.
- **Testosterone:** Meregulasi tanda sek sekunder pada pria dan libido, ia menurun setelah stimulasi: stres, anestesi, operasi, lari marathons, sakit akut gagal napas. , luka bakar, kongesti jantung..

# GANGGUAN SISTIM ENDOKRIN

- Gangguan dapat timbul kalau terdapat defisiensi salah satu atau beberapa hormon yang disebabkan oleh karena : kurangnya zat perangsang atau pelepasan( releasing substances)( kegagalan primer) atau akibat penggantian/ penghancuran jaringan kelenjar ( kegagalan sekunder ) atau bila organ sasaran tidak dapat memberikan respon .
- Sebaliknya pengeluaran hormon yang berlebihan dapat terjadi akibat kerusakan inhibisi umpan balik atau oleh karena fungsi otonom kelenjar mengalami hiperplasia, atau terjadi perubahan pada pembentukan tumor
- Akibat peranan penting sistim endokrin dalam penaturan pertumbuhan dan perkembangan, dan pengaturan fungsi seluler maka akan menimbulkan perubahan tertentu pada tubuh jika timbul disfungsi pada sisim tersebut.

# **SIGNS AND SYMPTOMS OF ENDOCRINE DYSFUNCTION**

## **(1) Neuromusculoskeletal:**

- Signs & symptoms associated with rheumatoid arthritis
- Muscle weakness,
- Muscle atrophy,
- Myalgia
- Fatigue
- CTS
- Synovial fluid changes
- Peri-arthritis,
- Spondylo-arthropathy,
- osteoarthritis
- Chondrocalcinosis
- Hand stiffness
- Arthralgia

## **(2) Systemic:**

- Excessive or delayed growth
- Polydipsia.
- Polyuria
- Mental changes (nervousness, confusion, depression)
- Changes in hair (quality and distribution)
- Changes in skin pigmentation
- Changes in distribution of body fat
- Changes in vital signs (elevated body temperature, pulse rate, increased blood pressure)
- Heart palpitation.
- Increased perspiration
- Kussmaul's respirations (deep, rapid breathing)
- Dehydration or excessive retention of body water.

# Kelenjar Hipofisis

- Lobus anterior, intermedius dan posterior kelenjar hipofisis merupakan 3 organ endokrin yang terpisah yang mensekresi minimal 10 hormon :
- 6 hormon dari hipofisis anterior yaitu ;
  - TSH ( Thyroid stimulating hormon),
  - ACTH (Adrenocorticotropic hormon),
  - LH(Luteinizing hormon),
  - FSH ( Folikel stimulating hormon), dan
  - Growth hormon( hormon pertumbuhan )
- Hormon – hormon yang disekresi oleh hipofisis posterior yaitu :
  - Oksitosin
  - vasopresin
- Hormon dari lobus intermedius :
  - hormon pertumbuhan ,
  - B-lipoprotein,
  - melanocyte stimulating hormon (MSH)
- Disfungsi kel.hipofisis dapat hanya mengenai satu hormon atau lebih
- Dapat berkaitan dengan penurunan atau peningkatan produksi
- Lesi pada kel.hipofise pada umumnya disebabkan oleh gangguan vaskuler atau pertumbuhan tumor ( tumor primer maupun metastase).

- **Pertumbuhan adalah fenomena kompleks yang dipengaruhi oleh growth hormon, hormon tiroid, androgen, glukokortikoid dan insulin, juga faktor intrinsik dan ekstrinsik .**
- **Hipofungsi / insufisiensi hipofisis :**
- sensitif terhadap stres, pertumbuhan terhambat, fungsi tiroid menurun, toleransi terhadap dingin sangat jelek, gonad atrofi, siklus seksuil terhenti, sifat kelamin sekunder sebagian hilang , Sindrom Sheehan terjadi kekeksia hipofisis post partum
- Penyebab umumnya tumor hipofisis anterior
- **Hiperfungsi hipofisis :**
  - **Akromegali** ; Sindrom hiperfungsi klasik disebabkan oleh sekresi hormon pertumbuhan yang berlebihan, biasa pada adenoma ,pada anak menimbulkan gigantisme
  - **Sindroma Cushing** ,: Sekresi berlebihan ACTH secara sekunder menyebabkan hipersekresi korteks adrenal yang merusak jaringan sasaran
  - **Sindroma Galaktorea**,: hiperprolaktinemia dengan adenoma

# Kelenjar Tiroid (Kelenjar Gondok)

- Mempertahankan derajat metabolisme dalam jaringan pada titik optimal
- Hormon tiroid merangsang penggunaan O<sub>2</sub> pada kebanyakan sel tubuh
- Membantu mengatur metabolisme lemak dan hidrat arang
- Sangat diperlukan untuk pertumbuhan serta maturasi normal
- Bila tidak ada kelenjar tiroid orang tidak akan tahan dingin, timbul keterlambatan mental dan fisik, pada ana terjadi retardasi mental dan dwarfism
- Sekresi tiroid yang berlebihan menimbulkan penyusutan tubuh, gugup, takikardi, tremor dan produksi panas berlebihan
- Fungsi tiroid diatur oleh TSH ( Thyroid stimulating hormon) dari hipofisis anterior
- Sekresi hormon tropik ini sebaliknya diatur sebagian oleh umpan balik dari kadar hormon tiroid yang tinggi dalam darah yang akan menghambat secara langsung dan sebagian melalui mekanisme saraf yang bekerja pada hipotalamus .dengan jalan ini sekresi tiroid dapat mengadakan penyesuaian terhadap perubahan didalam maupun diluar tubuh
- Kelenjar tiroid menghasilkan Kalsitonin, hormon yang menurunkan kadar Ca , Kalcitonin akan disekresi bila kadar kalsium darah tinggi, ia menstimulasi jalannya calcium ke dalam tulang dari darah

# Thyroiditis

Radang kelenjar/inflamasi tiroid dapat :

- acute suppurative,
- subacute granulomatous dan
- lymphocytic atau kronik [**Hashimoto's disease**]

Umumnya dikaitkan dengan supurasi yang disebabkan oleh bakteri *Streptococcus pyogenes*, *Stafilokokus aureus* dan *Pneumococcus pneumonia* sebagai causa infeksiya atau dapat bersifat non supuratif dan skunder akibat virus atau mekanisme imunologik.

## Hashimoto's disease,

> wanita daripada pria (10:1) kelompok usia 30-50-an. Familial

Gangguan adalah **autoimmune**, → destruksi kelenjar tiroid akibat infiltrasi lymphocytes dan antitiroid antibodi. → produk T3 dan T4 meningkat → merangsang TSH → hiperfungsi jaringan tiroid.

Gejala klinik : demam mendadak, menggigil, perasaan nyeri pada leher yang dapat dialihkan ke daerah telinga, kesulitan menelan. kelenjar tiroid membengkak, nyeri tekan disertai eritema disekitarnya, dapat terjadi pembentukan abses.

Perjalanan penyakit 1 sampai 3 bulan



**Gangguan tiroid bisa hiper- atau hipo-fungsi, Inflamasi dan tumor.**

### **Hipertiroidism**

- Gangguan akibat eksekusi hormon tiroid → **thyrotoxicosis (keracunan tiroid)**.
- Hormon tiroid berlebih akan meningkatkan metabolisme dengan efek manifestasi pada seluruh sistem organ tubuh. Gejala gelisah, kurus, banyak makan, tidak tahan panas, tekanan nadi tinggi, tremor pada jari-jari yang direntangkan, kulit hangat dan lembut, BMR tinggi
- naiknya produksi T4, menduduki 85% kasus hipertiroidism.
- Wanita > pria (4:1) antara usia 20-40 th
- **Contoh : Graves disease** , =kelenjar tiroid membesar secara difus dan hiperplastik , ditandai oleh adanya goiter dan eksoftalmus

**Hipotiroidism** : 50% familial.

- **Pada orang dewasa dikenal sebagai “ Mixedema “**
- Bisa primer atau sekunder., **Primer** akibat penurunan fungsi jaringan tiroid, atau gangguan sintesis hormone atau hambatan pelepasannya. **Sekunder** akibat kurangnya stimulasi (gangguan hipotalamus atau pituitari menghasilkan TSH dan TRH).  
Wanita > pria (4:1), bisa kongenital, insidens tertinggi pada usia 30-60<sup>th</sup>. (90% dimulai dari kegagalan primer)  
Gejala: BMR turun, rambut kasar, jarang, kulit kering kekuningan(karotenemi), tidak tahan dingin, suara serak dan lamban, pergerakan lamban, dan daya ingat buruk
- **Kretin** : Pada naka- anak dengan hipotiroid sejak lahir, cebol, retardasi mental, lidah besar, perut buncit, akibat defisiensi yodium pada ibu, dapat dicegah bila pengobatan diberikan segera setelah lahir

# Thyroid storm

Ini adalah episode akut overaktivitas tiroid dengan gejala khas

- demam tinggi, - tachycardia,
- delirium, - dehydration
- dan ekstrim irritable atau agitasi.

Stresornya:

- operasi , - infeksi,
- toxemia gravidarum, labor & delivery,
- diabetes ketoacidosis - myocardial infarct,
- emboli paru, - overdosis obat.

## GOITER

- Pembesaran kelenjar gondok (tiroid) akibat : intake yodilam makanan kurang dari 10 u g / hari ,sintesis hormon tiroid tidak mencukupi, sekresi berkurang ,sekresi TSH yang meningkat mengakibatkan hipertrofi kelenjar tiroid / tumor jinak ,disebut goiter karena defisiensi yodium .
- Banyak ditemukan di daerah yang kurang jodium ; gondok endemik
- Faktor penghambat produksi hormon tiroid adalah akibat umpan balik negatif disertai sekresi tiroid-stimulating TSH.
- TSH meningkat → menghasilkan meningkatnya masa tiroid → **pencegahan dengan garam berjodium**

# KELENJAR PARATIROID DAN METABOLISME KALSIMUM

- **Parathormon** dihasilkan oleh kelenjar Paratiroid, bertugas memobilisasi kalsium (zat kapur) dari tulang ke darah. sebagai **pengatur konsentrasi kalsium serum pada tulang dan ginjal**
- Bila kadar kalsium darah turun (pada kehamilan, riketsia, hipovitaminosis D) → paratiroid disekresi dalam jumlah besar → **kalsium akan meninggalkan tulang masuk aliran darah**. Sebaliknya bila kalsium darah naik (terlalu banyak kalsium atau vit. D dalam diet) → menurunkan sekresi paratiroid, menurunkan kalsium darah sehingga **keseimbangan tetap terjadi**.
- Manifestasi klasik penurunan konsentrasi Ca serum (hipokalsemia) adalah Tetani, spasme karpopedal, stridor laringeal, tanda Chvostek (yaitu gerakan kedutan pada sudut mulut pada auskultasi dengan jari pada sendi mandibularis)
- Hiperkalsemia dapat ditimbulkan berbagai sebab, yang utama adalah hiperparatiroidisme, keracunan Vit D dan beberapa keganasan

# Hiperparatiroidisme

Aksi berlebih kelenjar sehingga mengganggu metabolisme tulang, calcium dan fosfor.

- Hiperfungsi otonomik kelenjar paratiroid akibat hiperplasia, adenoma, karsinoma kelenjar
- Ditemukan umumnya pada kelompok usia di atas 60-an.
- Manifestasi klinik : “ **Stones, Bones, Groans and Moans**”
  - **Stones** :Renal stones : batu ginjal mencerminkan hiperkalsiuria, hipertensi,
  - **Bones** : lesi pada tulang bisa difus atau lokal tergantung masukan Ca dan keadaan vit D pasien,
  - **Groans** : Perasaan nyeri abdomen berupa muntah, konstipasi, kadang pankreatitis akut
  - **Moans**: Gangguan neurologik berupa parestesia, perubahan kepribadian, letargia, stupor, koma, tersering gejala pruritus
- Gangguan absorpsi dan metabolisme vit D
  - Kekurangan vit D pada anak mengakibatkan Rakhitis, pada dewasa menimbulkan Osteomalasia
  - Pemakaian berlebihan vit D Akan mengakibatkan hiperkalsemia
  - Penurunan absorpsi vit D pada sindrom malabsorpsi

## Paratiroid (Lanjutan-1)

### **Characteristics of Hyperparathyroidism**

*Increased bone resorption*  
*Elevated serum calcium levels*  
*Depressed serum phosphate levels*  
*Hypercalciuria & hyperphosphaturia*  
*Decreased neuromuscular irritability*

### **Hipoparatiroidisme:**

- Menimbulkan hipocalcemia, kadar calcium rendah, fosfat tinggi → **irritable otot → tetany (kejang-kejang).**
- **Causa: iatrogenik atau idiopatik.**
- Kanak-kanak 9 x > dari dewasa, 2 x > pada wanita dibanding pria.
- **Characteristics of Hypoparathyroidism**  
*Decreased bone resorption*  
*Depressed serum calcium level*  
*Elevated serum phosphate levels*  
*Hypocalciuria & hypophosphaturia*  
*Increased neuromuscular activity, which may progress to → tetany.*

# KELENJAR ADRENAL

- Terdapat 2 organ endokrin dalam kelenjar adrenal, yang satu mengelilingi yang lain
- Yang sebelah dalam **medula adrenal** mengsekresi **Katekolamin, epinefrin** dan **Norepinefrin**
- Yang sebelah luar **korteks adrenal** mengsekresi **hormon – hormon steroid**
  - **glukokortikoid** mempunyai efek luas pada metabolisme karbohidrat dan protein, → merangsang glukoneogenesis, merangsang berbagai enzim, menekan respon imunologik, metabolisme gula, lemak dan protein dalam sel. (cortisol = hidrokortison, → memacu sel membuat gula dari lemak dan protein serta mengatur jumlah gula, lemak dan protein didalam darah dan sel)
  - **Mineralokortikoid** yang penting untuk mempertahankan keseimbangan natrium dan volume cairan ekstrasel, dan
  - **hormon – hormon seks** (Androgens, Estrogens, dan Progestins) yang menimbulkan efek pada fungsi alat reproduksi.
- Sekresi adrenokortikal diatur terutama oleh ACTH dari Hipofisis anterior, sekresi mineralokortikoid pengaturannya dipengaruhi oleh faktor-faktor dalam sirkulasi ( Angiotensin II suatu polipeptida yang dibentuk dalam aliran darah)
- Korteks adrenal mengubah kolesterol menjadi sederet hormon yang aktif

## **Insufisiensi Adrenal dapat :**

- **Insufisiensi primer [Addison's disease]**

Timbul akibat gangguan di dalam kelenjarnya sendiri( hipofungsi).

gambaran klasik **hiperpigmentasi** karena kekurangan kortisol memungkinkan seresi ACTH tanpa kendali,bersifat merangsang melanosit,( warna biru kehitaman kotor didaerah sekitar lipatan kulit,jaringan parut ,daerah trauma dan jaringan mukosa mulut)

Gejala sebagai manifestasi defisiensi: cortisol dan aldosteron.

- **Insufisiensi sekunder**

Timbul akibat gangguan di luar adrenal, pada hipotalamus atau pituitarinya, operasi pengangkatan pituitari /pemberhentian mendadak terapi corticosteroid. Terapi jangka panjang corticosteroid → stimulasi menekan sekresi pituitari ACTH dan mengakibatkan atrofi kelenjar adrenal, **Gejala hanya nampak sebagai defisiensi cortisol saja.**

## **Hiperfungsi korteks adrenal:**

- Cushing Syndrome
- Conn syndrom
- Adrenogenital sindrom

## **Hiperfungsi Medula adrenal**

- Feokromositoma: suatu tumor sel kromafin

## Ringkasan efek hiper dan hipofungsi korteks adrenal pada manusia

- Kelebihan sekresi Androgen menyebabkan maskulinisasi ( sindroma adrenogenital), pseudopubertas prekoks , female pseudohermaphroditism , tergantung pada usia terjadinya.
- Kelebihan sekresi glukokortikoid menimbulkan “moon faced”, bentuk plerotik, obesitas, striae warna ungu pada abdomen, hipertensi, osteoporosis , kekurangan protein, kelainan mental, sering DM ( Syndrom Cushing)
- Kelebihan sekresi mineralokortikoid cenderung menyebabkan kekurangan  $K^+$  dan retensi  $Na^+$ , umumnya tanpa oedem, disertai kelemahan, hipertensi, tetani, poliuria, dan alkalosis hipokalemik ( sindroma Conn)
- Defisiensi glukokortikoid kronis ditandai warna kulit coklat kemerahan difus dan pigmentasi bercak disebabkan karena aktivitas MSH dari ACTH dalam darah .
- Defisiensi hormon seks adrenal mempunyai efek yang ringan dengan adanya testis atau ovarium normal, kelainan menstruasi ringan.
- Defisiensi Aldosteron terjadi hipokalemia yang nyata dan timbul asidosis metabolik



# KELENJAR GONAD

- Hormon-hormon yang disekresi oleh gonad menyebabkan bentuk dan gambaran khas pria / wanita dewasa dan onset siklus seksuil pada wanita.
- Pada pria gonad tetap aktif dari pubertas dan seterusnya. Pada wanita fungsi ovarium mengalami regresi setelah periode waktu tertentu dan siklus seksuil berhenti (menopause)
- Pada kedua seks gonad mempunyai 2 fungsi :
  - Pembentukan sel benih (gametogenesis)
  - Sekresi hormon seks steroid :
    - Androgen yang fungsinya menyebabkan maskulinisasi
    - Estrogen yang fungsinya menyebabkan feminisasi.
- Testes mensekresi androgen dalam jumlah besar terutama Testosteron, testes juga mensekresi sejumlah kecil estrogen. Ovarium mensekresi Estrogen dalam jumlah besar dan androgen dalam jumlah kecil
- Androgen dan sejumlah kecil estrogen disekresi dari korteks adrenal pada kedua seks , Ovarium juga mensekresi Progesteron suatu steroid yang mempunyai fungsi khusus menyiapkan uterus untuk kehamilan.
- Waktu hamil ovarium mensekresi peptida ,hormon Relaksin yang melonggarkan ligamentum symphysis pubis dan melunakkan cervix untuk mempermudah persalinan.

## Kelainan fungsi testes

- Kriptokismus : desensus testicularum yang tidak sempurna pada salah satu sisi
- Hipogonadisme laki-laki : penyebab defisiensi testes adalah penyakit dihipotalamus dan hipofisis , kegagalan pematangan fungsi gametogenik menyebabkan sterilitas
- Tumor yang mengsekresi androgen :
- Kelainan sistim reproduksi wanita
  - Kelainan menstruasi
  - Sindroma polikistik ovarium
  - Tumor ovarium
  - Kehamilan palsu
  - Sindrom Chiari Frommel
  - Ginekomastia
  - Kanker

# KELENJAR GONAD

- Kelainan kongenital struktur dan fungsi gonad dapat timbul akibat tidak terpisahnya kromosom X atau Y
- **Sindroma Turner ( XO )** , ditandai dengan jaringan tenun pada leher, kubitus valgus, disgenesis gonad, frekwensi anomali cardiovascular yang tinggi
- **Sindroma Klinefelter ( XXY )** , manifestasi habitus tubuh eukonoid dan sterilitas
- **Tumor gonad** : memproduksi hormon berlebihan , manifestasi penyebaran metastatik sebelum tumor primer ditemukan.

## PULAU LANGERHANS PANKREAS

- **Adenoma sel pulau langerhans**
- **Diabetes mellitus**: Gangguan timbul akibat kelenjar pankreas tidak memproduksi cukup hormon insulin (hormon yang bertanggung jawab terhadap absorpsi glucose ke dalam sel untuk cadangan energi, dan untuk disimpan di hati dan sel lemak). Sebagai hasil, kadar glucose dalam darah menjadi abnormal tinggi, → polyuria → polydipsia. Ketidakmampuan tubuh untuk menyimpan dan menggunakan glucose → BB turun dan fatigue. DM juga menimbulkan gangguan metabolisme lipid dan percepatan degenerasi pembuluh darah.

# KELENJAR PANKREAS

- Pulau langerhans pankreas mensekresi 4 hormon yaitu Insulin dan Glukagon yang mempunyai fungsi penting dalam pengaturan metabolisme antara karbohidrat,protein dan lemak , Somatostatin berperan dalam pengaturan sekresi sel-sel pulau langerhans,hormon Polipeptida pankreas
- Insulin bersifat anabolik, meningkatkan simpanan glukosa, asam lemak dan asam-asam amino
- Kelebihan insulin menyebabkan hipoglikemi, yang berakibat kejang,koma
- Defisiensi insulin absolut maupun relatif menyebabkan diabetes melitus, melemahkan yang bila tidak diobati akan berakhir fatal
- Glukagon bersifat katabolik, memobilisir glukosa,asam lemak dan asam amino dari tempat cadangannya kedalam darah
- Defisiensi glukagon dapat menyebabkan hipoglikemi , dan kelebihan glukagon akan memperburuk diabetes.
- Pembentukan Somatostatin pankreas yang berlebihan menimbulkan hiperglisemia dan manifestasi diabetes lainnya

## 2 (dua) Tipe DM ( Diabetes Mellitus )

- **IDDM (tipe 1) = *Insulin Dependent Dabetes Mellitus***
  - Umumnya berusia lebih muda ( diabetes juvenilis) timbul pada usia 35 tahunan (antara 10-16 tahun)
  - bentuk yang paling berat -> mengalami ketosis (ketoasidosis)
  - timbul dengan cepat
  - sel penghasil insulin B pankreas rusak, mungkin karena respon imun setelah suatu infeksi virus, dan produksi insulin berhenti komplit( kadar insulin pankreas rendah).
  - tanpa bantuan suntikan insulin regular, pasien bisa koma.
- **NIDDM (tipe II) = *Non-insulin Dependent Diabetes Mellitus***
  - Timbulnya perlahan-lahan
  - Orang gemuk 60-90% ; tidak gemuk , usia di atas 40-an
  - seringnya ditemukan pada pemeriksaan medis rutin
  - Insulin diproduksi namun tidak cukup untuk memenuhi kebutuhan, apalagi bila pasien obes.,
  - pada kasus tertentu tidak memerlukan insulin replacement terapi, bisa diatasi dengan kombinasi diet dan pengurangan berat badan, dan terkontrol dengan medikasi oral.

**Diagnosa DM** pada orang dewasa berdasarkan **kriteria** berikut :

1. Kenaikan nyata konsentrasi glukosa plasma disertai adanya gejala klasik penyakit DM
  2. Peningkatan konsentrasi glukosa plasma puasa lebih dari 1 kesempatan
  3. Peningkatan konsentrasi glukosa plasma setelah tes glukosa oral pada lebih dari 1 kesempatan
- Pada anak diagnosa ditegakkan dengan 1 atau lebih kriteria diatas
  - **Gejala klasik** ditandai dengan **5 P** ;
    - **Polidipsi**    **Polifagia**    **Poliuria**    **Pruritus**    **Polinefritis**
  - **Komplikasi DM** :
    - **Akut** : Ketoasidosis ; 5 P,hiperventilasi(pernafasan kussmaull), nausea, muntah , letargia, koma , sering terdapat diplopia
    - **Kronik** ; gangguan vaskular & neurologik, percepatan aterosklerosis, infark miokard, retinopati proliferasif, ulkus indolen pada kaki,neuropati perifer, neuropati viseral ( kejang abdomen dan diare terutama malam hari)

# Kausa & Insidens

- Familiar
- Pewaris gene hanya sedikit yang timbul sakit ini
- Pada keadaan tersebut ada kemungkinan bahwa gen yang bertanggung jawab terhadap IDDM hanya sedikit yang menimbulkan gejala → mungkin mencetus sebagai hasil infeksi virus sebelumnya.
- Yang obes yang mudah terserang
- Pancreatitis dan thyrotoxicosis
- Obat-obat tertentu (termasuk kortikosteroid) anti diuretic. Infeksi dan kehamilan.
- Di USA: 2/1000 IDDM saat usia 20 th. 150-200/100.000, NIDDM 2.000/100.000
- **Diagnosis** : Test urine untuk menentukan ada gula atau tidak
  - Konfirmasi selanjutnya melalui pemeriksaan tingginya darah gula puasa dan 2 jam setelah puasa.
  - GTT (glucose-tolerance tests).

## Terapi DM :

- Tujuan:**
- meningkatkan usia harapan hidup
  - membebaskan diri dari simtoma
  - mencegah komplikasi

Sukses upaya terapi ditentukan oleh kemampuan mempertahankan tinggi kadar gula darah senormal mungkin, melalui:

- BB normal
- olah raga rutin
- diit yang disiplin.
- Pada IDDM: injeksi insulin teratur ( 1 → 4x/hari) + diit

## Komplikasi :

- Retinopathy, Neuropathy perifer, Nephropathy , Ulcer ujung kaki → gangrene , Artherosclerosis , Hypertension , Gangguan Cardiovasculer, Cataract lensa mata
- Laju harapan hidup bisa sampai > 50 tahun.

## Prognosis:

- IDDM → dengan terapi modern, hasil baik
- NIDDM → bergantung pada gangguan sirkulasi yang seringnya sudah ada saat didiagnosis.



# Diabetic Pregnancy

- Sejumlah kecil wanita memperoleh **diabetes melitus selama kehamilan - sebuah fenomena yang disebut gestational diabetes**. DM juga mungkin telah ada dan di bawah perawatan sebelum kehamilan. Dalam kedua kasus khusus tindakan pencegahan diperlukan.

## **Diabetes yang sudah ada sebelumnya**

Hampir semua wanita dengan DM dapat memiliki kehamilan normal, asalkan DM terkontrol dengan baik . Penting untuk merencanakan kehamilan dan memastikan bahwa tingkat glukosa darah terkendali sebelum dan pada saat pembuahan, jika tidak ,ada kemungkinan bayi yang lahir akan cacat meningkat.

Pada kontrol yang buruk selama kehamilan, dapat menimbulkan peningkatan jumlah glukosa didalam tubuh (yang membuat bayi tumbuh lebih cepat dari normal), dan dapat menyebabkan kesulitan saat lahir. Juga, pertumbuhan bayi DM dapat terhambat, bayi-bayi ini mungkin memiliki komplikasi setelah lahir,

# ***Gestational Diabetes***

- Gestational diabetes yang paling sering terdeteksi pada **trimester kedua kehamilan**, pada pemeriksaan laboratorium glukosa meningkat dalam urin atau pada pemeriksaan ukuran bayi ditemukan lebih besar dari yang diharapkan, (meskipun temuan ini tidak selalu berarti ibu diabetes ).  
Hal ini **disebabkan insulin tidak cukup diproduksi untuk menjaga kadar glukosa normal selama kehamilan**.
- Diagnosa diabetes karena kehamilan mulai **terlihat pada usia kehamilan 26 minggu**. Gestational diabetes biasanya **hilang dengan lahirnya bayi**, tapi bisa menjadi tanda diabetes dimasa depan pada ibu-ibu ini.
- Bila mungkin penderita gestational diabetes berisiko tinggi sebaiknya dirawat di Rumah sakit (banyak klinik kehamilan bagi penderita diabetes didirikan untuk membantu kontrol yang baik sebelum konsepsi) dan antenatal care untuk mengawasi semua aspek kehamilan.
- Kemungkinan bahwa bayi dari orang tua diabetes akan menjadi diabetes sekitar 1/100 dan jika kedua Orang tua menderita diabetes kemungkinan sekitar 1/20. Kalau hanya ayah diabetes bukan penyebab khusus pada saat pembuahan atau selama kehamilan.

# DIABETES INSIPIDUS

- Gangguan yang jarang, Timbul akibat kegagalan kelenjar pituitari mengsekresi hormon antidiuretik (ADH)  
Secara normal hormon tersebut mengurangi jumlah air yang lewat ginjal menjadi urine, mengatur keseimbangan peringkat kekentalan/encernya darah.  
Penyakit pituitary termasuk:
  - cedera atau tumor.
  - yang jarang: nephrogenic diabetes insipidus akibat ginjal gagal merespon kadar ADH normal,
  - umumnya ini kongenital, namun bisa juga akibat pyelonephritis.

## **Simtoma, Diagnosis dan Terapi**

- Pasien bisa BAK sebanyak 5-20 liter urine/24 jam.
- Bila kebutuhan air tidak terpenuhi, pasien akan nampak dehidrasi → stupor → dan koma.

## **Terapi:**

- Diberi terapi antidiuretik hormon sentetik. tetapi Terapi tersebut tidak bisa mengatasi pasien dengan gangguan yang nephrogeni.
- Diet rendah sodium, dan diberi obat untuk mengurangi gejala rasa haus.

# GANGGUAN METABOLIK LAIN

- Gangguan pengaturan asam basa dan metabolisme elektrolit
- Asidosis metabolik yang disertai PaCo<sub>2</sub> akan menimbulkan manifestasi pernafasan Kussmaull
- Alkalosisimetabolik dapat mengakibatkan tetani
- Gangguan Natrium dan Kalium paling sering disebabkan oleh pemakaian diuretika, peny,ginjal, payah jantung atau peny,hati berat.
- Hipofosfatemia berat berpengaruh pada reaksi pemindahan energi intrasel
- Penyakit gangguan metabolik lain :
  - Anoreksia Nervosa
  - Gout
  - Porfiria
  - Gangguan metabolisme lipid

# GOUT

Gangguan metabolisme asam urat , dapat timbul sebagai artropati, nefropati atau kelainan kulit .

- **Artropati** : yang menyerang sendi → arthritis, umumnya menyerang satu sendi tunggal. sering pembentukan trofi pada sendi metatarsophalangea pada ibu jari kaki
- **Nefropati** : berkaitan dengan batu ginjal (nefropati asam urat) bisa mengakibatkan → gagal ginjal

## Simtoma dan Tanda-tanda

**Serangan arthritis hilang timbul dengan endapan urat dan meningkatnya kadar asam urat didalam darah dan urin**

Serangan arthritis akut, umumnya pada sendi ibu jari kaki.,.Bisa juga menyerang sendi lutut, tumit, lengan, kaki dan sendi kecil-kecil pada tangan.

Tanda-tanda sendi yang terserang:merah,bengkak,sangat sakit, memuncak dalam 24-36 jam.,bisa meluas mirip gejala cellulitis. ,rasa sakit sangat berat sehingga pasien tidak bisa berdiri di atas kaki yang sakit, tidak bisa menahan sakit walau hanya tersentuh spre.Kadang disertai demam .Serangan pertama umumnya melibatkan hanya satu sendi dan bertahan sampai beberapa hari,serangan kedua dalam jangka waktu 6 bulan dan 2 tahun setelah serangan pertama.sendi yang terkena bisa semakin banyak, dan timbul rasa sakit menahun akibat inflamasi kronik.

# Terapi Gout

- Pengobatan gout terutama untuk mengatasi arthritis akut serta menurunkan kadar asam urat dalam darah.
- Untuk mencapai hasil maksimal, terapi harus sedini mungkin begitu serangan sakit timbul. pasien yang mudah terserang gangguan ini harus senantiasa siap dengan obatnya.
- Obat-obatan : NSAID (contoh ; Salisilat), bila NSAID c.i. maka diberi **colchicine**, bila tidak ada respons terhadap NSAID atau colchicin maka diberi **suntikan corticosteroid** ke dalam sendi terkait.
- Inflamasi bisa mereda dalam waktu 2-3 hari → dosis obat diturunkan dan kemudian dihentikan.
- Peningkatan purine (produk DNA) dapat meningkatkan kadar asam urat di dalam darah. Diet bebas purin tidak diperlukan, hanya harus menghindari makanan tinggi purin (hati, organ daging lain-lain, legume dan poultry) , Pada orang yang rentan, alkohol juga bisa jadi pemicu
- Banyak orang hanya mendapat serangan sedikit, maka tidak perlu terapi khusus. Obat anti asam urat (**allopurinol**) bisa untuk membantu mengurangi formasi urat dan mengekresinya lewat ginjal dengan bantuan obat uricosuric (**probenecid**, sulfipyrazone).
- Bila kadar urat selalu tinggi, maka obat harus diminum seumur hidup. Karena gangguan tersebut bisa mengakibatkan hipertensi dan penyakit ginjal.

# Gangguan Metabolisme Lipid

- Bermanifestasi :
  - kulit tertentu yang dinamakan yaitu : **Xantoma**
  - **Santelasma** : disekitar kelopak mata
  - **Xantoma tendinosum** : disekitar tendon – tendon
  - **Xantoma tuberosum** : disekitar persendian
- Gangguan bersifat keturunan/ Aquisita
- Diklasifikasikan dalam 5 type :
  - Type I** : Gangguan lipoprotein lipase , Jarang,bersifat keturunan, menyebabkan peningkatan kilomikron
  - Type II** : Berhubungan dengan peningkatan kadar kolesterol, kadang trigliserida , penderita mengalami percepatan aterosklerosis yang mengenai arteria coronaria dan pemb. Perifer
  - Type III** : ditandai oleh kenaikan kadar kolesterol dan trigliserida yang sebanding akibat apoprotein abnormal
  - Type IV** : Trigliserida meningkat disertai kolesterol yang lebih rendah
  - Type V** : Trigliserida meningkat disertai kilomikronemia , sekunder akibat gangguan lain, misal DM, Pankreatitis , peny hati atau makan obat tertentu

# Gangguan Metabolism

**Catabolism (Katabolism)**

**&**

**Anabolism**



# METABOLISME

- **Metabolisme secara harfiah berarti “ perubahan” yang menyangkut segala transformasi kimiawi serta energi yang terjadi didalam tubuh,**

- Metabolism dibagi menjadi:

1. **Katabolisme**: proses reaksi kimiawi yang memecah substansi kompleks menjadi yang lebih sederhana, umumnya menghasilkan energi.

Contoh: pembakaran gula di dalam sel tubuh → energi disertai produk samping CO<sub>2</sub> dan H<sub>2</sub>O

2. **Anabolisme** proses reaksi kimia yang dengan konsumsi tenaga membangun substansi kompleks dari substansi yang sederhana. ( proses pembentukan senyawa ) tidak menghasilkan energi tapi mengambil energi, Contoh: sintese protein kompleks dari asam amino

- METABOLISME ENERGI

- Laju metabolisme
- Metabolisme karbohidrat
- Metabolisme protein
- Metabolisme lemak
- Nutrisi

# LAJU METABOLISM

- **BMR (basal metabolisme rate)** adalah **jumlah energi** yang diperlukan tubuh agar bisa menjalankan fungsi dengan **normal dalam keadaan istirahat** (untuk mempertahankan laju pernapasan, detak jantung, suhu badan serta fungsi dasar lain-lain).
- Dinyatakan dalam satuan: **kalori (Joules)/m<sup>2</sup> luas badan/jam**.
- Laju metabolisme basal akan meningkat sebagai jawaban terhadap faktor-faktor, di antaranya:
  - latihan (exercise), stress, takut, dan keadaan sakit.Keadaan ini dikontrol oleh berbagai hormon endokrin
- **Contoh hormon:**
  - epinephrine
  - nor-epinephrine
  - insulin
  - corticosteroid
  - thyroid

yang akan mempengaruhi laju proses kimiawi yang terjadi di dalam sel tubuh.

# METABOLISME KARBOHIDRAT

- K-H dalam makanan terutama adalah polimer hexosa dan yang paling penting adalah Galaktosa, Fruktosa dan Glukosa.,Kadar glukosa dalam darah normal : 60-80 mg/dl
- Siklus asam sitrat = siklus Krebs ,Pembentukan energi dan proses Fosforilase
- **Sindrom mc'ardle** : glikogen tertimbun dalam otot rangka karena defisiensi fosforilase dalam otot
- Glukostat hati : akan mempertahankan kadar glukosa darah ,dimana bila gula darah tinggi sejumlah tertentu akan diambil oleh hati dan bila kadar turun maka akan dilepas kembali.
- Efek glikogen terhadap fungsi hati : Bila glikogen hati tinggi , kecepatan deaminasi asam amino ditekan dan asam amino disimpan untuk keperluan lain
- **Glikosuria** : terjadi bila gula darah meningkat, karena defisiensi insulin relatif ( DM) Atau karena glikogenolisis yang berlebihan setelah trauma fisik/ emosional
- **Faktor-faktor yang menentukan kadar gula darah** : adalah **intake makanan, kecepatan masuknya kedalam sel-sel otot,jaringan lemak dan organ lain,aktivitas glukostatik dari hati**
- Homeostasis karbohidrat pada saat kerja : selama kerja kebutuhan kalori otot mula-mula dicukupi oleh glikogenolisis otot, glikogenolisis hati dan pada kerja berat yang berlarut-larut akan terjadi peningkatan glukoneogenesis , insulin plasma menurun dan glukagon meningkat

# METABOLISME PROTEIN

- Protein dibentuk dari asam- asam amino yang membentuk rantai polipep tida
- beberapa protein mengandung karbohidrat ( **glikoprotein**) dan lemak ( **lipo protein** )
- Pool asam amino : pada bayi protein diserap dalam saluran cerna,pada orang dewasa hanya asam – asam amino yang diserap.
- Fungsi metabolik spesifik asam amino spesifik membentuk **Tiroksin, kate kolamin,histamin,serotonin, melatonin dan zat- zat antara** pada siklus urea. Protein yang mengandung belerang dibentuk oleh metionin, sistin dan sistein.
- Terjadi deaminasi,aminasi dan transaminasi : perubahan dari satu asam amino menjadi asam keto
- Pembentukan urea, Kreatin dan kreatinin, Nukleosida Purin dan Pirimidin , Sulfat – sulfat dalam urin
- Berperanan dalam struktur & fungsi RNA dan DNA melalui Sintesis protein
- Asam urat : dibentuk dari pemecahan purin, asam urat normal dalam darah 4 mg/dl (0,24 mmol/l)
- Keseimbangan nitrogen
- Asam amino esensial diperlukan untuk sintesa protein

# METABOLISME LEMAK

- **Lipid** : yang penting untuk kehidupan adalah lemak netral ( trigliserida), fosfolipid + senyawa sejenis dan sterol - sterol
- **Lipid plasma** : FFA( free fatty acids), kilomikron dan lipoprotein (VLDL, IDL & LDL)
- **Lemak-lemak sel**: Terdiri dari structural lipids dan neutral fat , pada bayi terdapat brown fat
- Sintesis lemak : Dapat terjadi didalam mitokondra dan diluar mitokondria( dalam mikrosom)
- **Benda-benda keton** ; terdiri dari asam asetoasetat, B Hidroksibutirat, dan aseton
- Metabolisme **asam lemak bebas** : merupakan sumber energi utama untuk kebanyakan organ,
- Metabolisme **kolesterol** : kolesterol adalah pra zat dari hormon steroid dan asam empedu, kebanyakan dalam makanan ditemukan di kuning telur dan lemak hewani
- **Asam lemak esensial** : asam-asam lemak tak jenuh dengan aktivitasnya yang penting dalam metabolisme
- **Prostaglandin** : merupakan serangkaian **asam lemak tak jenuh**

# NUTRISI

- Bahan makanan esensial selain mencukupi kebutuhan air, diet yang optimal juga meliputi kalori, protein, lemak, mineral dan vitamin yang adekwat
- Untuk mempertahankan berat badan maka jumlah kalori yang diperoleh dalam makanan harus sama dengan energi yang dikeluarkan sebagai panas maupun kerja.
- Bila intake kalori tidak mencukupi, cadangan protein dan lemak akan dipecah, dan bila intake berlebihan dapat timbul obesitas.
- Kebutuhan basal sebesar **2000kcal/hari + 500-2500kal/hari** untuk aktifitas harian
- **Sumber protein:**
- **Protein grade I** : Protein hewani pada daging, ikan dan telur, jenis protein yang mengandung asam amino dalam perbandingan yang sesuai dengan kebutuhan sintesis protein
- **Protein grade II** : Protein nabati, memberikan asam amino dalam perbandingan yang berbeda, beberapa diantaranya tidak mengandung asam amino
- Memberikan **15% kalori**

# NUTRISI

- **Lemak**

- Adalah bahan makanan yang paling mantab karena **memberikan 9,3 kcal/gram** tapi juga paling mahal. (**35% kalori**)
- Ratio yang tinggi antara lemak tak jenuh / lemak jenuh dalam diit dapat mencegah arteriosklerosis
- Asalkan kebutuhan lemak esensial terpenuhi, intake lemak yang rendah tidak berakibat buruk , diit rendah lemak jenuh mencukupi

- **Hidrat arang**

- Adalah sumber kalori yang paling murah , yang memberikan **50%** atau lebih kalori didalam diit

- **Kebutuhan mineral**

- Sejumlah mineral harus terdapat dalam makanan sehari-hari untuk mempertahankan kesehatan
- Trace elements adalah elemen yang ditemukan didalam jaringan dalam jumlah yang sedikit yang penting untuk kehidupan.
- Contoh ; **cobalt dalam vit B12** , defisiensi menyebabkan anemia megaloblastik

## NUTRISI

- **Defisiensi yodium** menyebabkan gangguan tiroid
- **Defisiensi Seng** menyebabkan luka kulit, rambut rontok dan dwarfism hipogonad
- **Defisiensi tembaga** menyebabkan anemia dan neutropenia, dan dapat menyebabkan gangguan SSP
- Diet rendah garam dapat dipakai untuk jangka waktu lama karena adanya mekanisme kompensasi yang dapat menyimpan Na
- **Vitamin**
  - Adalah sejenis senyawa organik sebagai pelengkap diet yang diperlukan untuk kehidupan, kesehatan dan pertumbuhan dan tidak berfungsi dalam memberikan energi.
  - Kebanyakan mempunyai fungsi untuk metabolisme antara atau dalam metabolise khusus dari berbagai sistim organ.
  - Vitamin yang larut dalam air ( vit Bkom + vit.C ) mudah diserap.
  - Vitamin yang larut dalam lemak( vit A,D,E,K) sukar diserap bila tidak ada empedu atau lipase pankreas.untuk penyerapannya diperlukan lemak dalam makanan.



## NUTRISI

- Pada keadaan ikterus obstruktif atau penyakit pankreas dapat timbul defisiensi vitamin yang larut dalam lemak walaupun intake makanan mencukupi.
- Dosis vit A,D,K yang berlebihan adalah sangat toksik .
- **Hipervitaminosis A** ditandai dengan anoreksia,sakit kepala, pembesaran hati dan limpa, cengeng,dermatitis,rambut rontok,nyeri tulang
- **Hipervitaminosis D** diikuti berkurangnya berat badan , perkapuran berbagai jaringan lunak, payah ginjal .
- **Hipervitaminosis K** ditandai kelainan gastrointestinal dan anemi
- **3 Jaringan yang dapat melepas lemak kedalam darah : Jaringan adiposa, mukosa usus dan hati.**
- **8 asam amino esensial ; Fenilalanin, Valin, Triptofan,Treonin, Lisin, Leusin , Isoleusin dan Metionin**

# Gangguan Metabolism

- Abnormalitas yang **herediter** adalah gangguan, kekurangan, malfungsi enzim tertentu. merupakan **Gangguan dari endokrinnya** sendiri
- **Under** atau **over produksi** hormon terkait yang bertanggung jawab terhadap aktivitas metabolisme.

**Contoh:** Cushing's syndrome, DM, insulinoma, hyperthyroid/hypothyroidism

- **Gangguan yang didapat sejak dilahirkan** merupakan gangguan kimiawi tubuh yang timbul secara **defek genetik tunggal**.

## Tipe dan insidens:

Ada kurang-lebih 180 jenis Gangguan metabolisme yang herediter, dari jenis yang tidak berbahaya sampai jenis yang serius mengganggu, dan bahkan bisa menimbulkan kematian bayi baru lahir handicap fisik dan mental.

**Contoh:** Tay-Sache disease, phenylketonuria, galactosemia, berbagai jenis porphyrias, Flurier's syndrome dan berbagai tipe mucopolysaccharoidosis . fructose intolerance, Lesch-Nyhan syndrome, homocystiuria, glycogen storage diseases, mucopolysaccharoidosis dan sphingolipidosis.

# Simtoma dan Tanda-tanda

Gangguan individual sangat jarang. Terbanyak menyerang hanya 1 anak/10.000 sampai 100.000, sering insidens yang tak diketahui, akibat yang bersangkutan tidak merasa sehingga tidak memeriksakan diri atau gejalanya sangat samar, tidak memperoleh perhatian, atau meninggal sebelum gejala nampak.

- **Kausa:**

Nampak sebagai disfungsi enzim (protein yang menstimulasi reaksi kimiawi di dalam tubuh) tertentu akibat abnormalitas gene. Umumnya defek nampak sebagai autosomal recessive dari gene yang diturunkan.

- **Gangguan individual sangat bervariasi.**

Pada kasus tertentu enzim abnormal tidak berfungsi sama sekali.

Pada kasus lain nampak ada aktivitas yang sangat minim.

- Simtoma umumnya nampak pada saat dilahirkan, bisa juga setelah anak tumbuh.

Gejala termasuk: sakit dan kegagalan pertumbuhan pada bayi, lemah, drop siness, muntah terus, atau kejang.

Tanda bisa disertai: pembesaran organ, deformitas tulang, anemia, katarak, icteric yang menetap, bau badan, pembentukan batu ginjal yang persistent, skin rash timbul karena sinar matahari. Intoleransi terhadap makanan tertentu.

- Bisa juga keguguran, lahir meninggal, atau kematian pada perinatal.

# Diagnosis

- Test pengukuran kadar substansi pada pasien
  - LFT (liver-function-test)
  - Fungsi ginjal
- Analisis kimia pada specimen biopsi → menentukan tingkat kadar dan fungsi enzim tertentu.
- Diagnosis dini sangat diperlukan untuk mencegah komplikasi.
- Melalui chorionic villus sampling atau amniocentesis untuk menentukan tindakan aborsi dini.

# Terapi

- Sebagian yang hereditas yang perlu terapi.
- Sebagian harus menghindari dari faktor lingkungan yang bisa berperan dalam timbulnya gangguan.  
Contoh: - menghindari dari sinar matahari
  - pantang makanan penyebab
- Diberi suplemen vitamin yang membantu fungsi enzimnya.
- Diberi suntikan enzim tertentu
- Transplantasi sel penghasil enzim
- Terapi pada tingkat gene-terapi

# QUIZ