

## Akondroplasia pada Bayi Laki-Laki Usia 1 Bulan 27 Hari: Studi Kasus Ismi Citra I<sup>1</sup>, Yessi Aprilia<sup>2</sup>, Qotrunnada S<sup>2</sup>, Rio Afrian P<sup>2</sup>, Nabila Aninditya<sup>2</sup>, Ega Chessa A<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Bagian Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

<sup>2</sup> Mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

### Abstrak

Akondroplasia adalah displasia tulang yang menyebabkan perawakan pendek. Mutasi autosomal dominan pada gen *fibroblast growth factor-receptor-3* menyebabkan akondroplasia. Akondroplasia adalah kelainan genetik yang menyebabkan *rhizomelic dwarfism* pada anggota tubuh. Kepala seringkali membesar dengan dahi yang menonjol menyebabkan sulitnya persalinan pervaginam. Laporan kasus ini dibuat dengan tujuan mengetahui dan mengidentifikasi manifestasi klinis, pemeriksaan yang perlu dilakukan, dan mengetahui tatalaksana pada kasus pasien dengan akondroplasia. Laporan kasus ini menjelaskan tentang bayi laki-laki usia 1 bulan 27 hari yang datang dengan kondisi lengan dan kaki terkesan pendek yang baru disadari sejak 2 hari yang lalu. Dalam upaya penegakkan diagnosis dilakukan pemeriksaan fisik head to toe dan antropometri didapatkan *trident hand*, *rhizomelic dwarfism*, status antropometri *severely stunting*, serta perawakan pendek yang tidak proporsional. Dilakukan pemeriksaan penunjang berupa rontgen kepala, manus, spine, thoraks, pelvis, dan femur didapatkan hasil yang menyokong diagnosis akondroplasia. Pasien didiagnosis akondroplasia dan diberikan tatalaksana berupa monitoring dan *genetic counseling*.

Kata kunci: Akondroplasia, hipokondroplasia, rhizomelic, thanatophoric dysplasia, trident hand

## Achondroplasia in a Boy Aged 1 Month 27 Days: Case Study

### Abstract

The achondroplasia is a bone dysplasia that causes short stature. Autosomal dominant mutations in fibroblast growth factor receptor 3 cause achondroplasia. Achondroplasia is a genetic disorder causing rhizomelic shortening of limbs. Head is often large with prominent forehead causing vaginal delivery difficult. The aim of this case report is to knowing and identifying clinical manifestations, examinations that need to be carried out, and understanding the management of patients with achondroplasia. This case report describes a boy aged 1 month 27 days who came with short arms and legs which only noticed 2 days ago. In an effort to confirm the diagnosis, a physical examination was carried out from head to toe and anthropometry showed trident hands, stunted rhizomes, severe stunting anthropometric status, and disproportionate short stature. Examinations were carried out in the form of X-rays of the head, manus, spine, chest, pelvis, and femur obtained results that support the diagnosis of achondroplasia. Patients diagnosed with achondroplasia are given treatment in the form of genetic monitoring and counseling.

Keyword: Achondroplasia, hypochondroplasia, rhizomelic, thanatophoric dysplasia, trident hand

Korespondensi: Yessi Aprilia, alamat Mangkubumi Residenca No. 10 Langkapura – Bandar Lampung, HP. 081278155717, e-mail yessiaprillia234@gmail.com

### PENDAHULUAN

Akondroplasia adalah sejenis displasia tulang yang menyebabkan perawakan pendek. Perawakan pendek didefinisikan sebagai tinggi badan yang kurang dari persentil ketiga, untuk usia kronologis pasien. Perawakan pendek terbagi menjadi dua yaitu proporsional dan tidak proporsional. Akondroplasia adalah penyebab paling umum dari perawakan pendek yang tidak proporsional.<sup>1</sup> Insidensi penyakit ini terjadi pada 1 dari 25.000 sampai 30.000 angka kelahiran di dunia per tahun.<sup>2</sup> Angka kejadian akondroplasia mencapai 250.000 di seluruh dunia.<sup>2,3</sup>

Kata akondroplasia secara harfiah berarti “tidak adanya pembentukan tulang rawan”. Namun, pengertian dari istilah tersebut keliru, karena pada akondroplasia, masalahnya

bukan pada pembentukan tulang rawan, melainkan pada proses pengerasannya. Pada akondroplasia tulang rawan tidak diubah menjadi tulang keras (osifikasi), terutama pada tulang panjang lengan dan tungkai.<sup>1</sup> Akondroplasia disebabkan oleh mutasi gen fibroblast growth factor-receptor-3 (FGFR-3).<sup>4</sup> Mutasi menyebabkan aktivasi FGFR-3 berlebih secara permanen sehingga pertumbuhan tulang endokondral terhambat.<sup>5</sup>

Individu yang terkena akan mengalami pemendekan rhizomelia pada anggota badan, makrosefali, dan fitur wajah yang khas. Tinggi maksimal pada pria mencapai 131 cm sedangkan pada wanita sekitar 124 cm.<sup>6</sup> Diagnosis achondroplasia dapat ditegakkan dengan temuan klinis dan radiografi yang khas pada sebagian besar individu yang terkena.

Identifikasi varian patogen heterozigot pada FGFR3 dapat menegaskan diagnosis. Individu yang mengalami akondroplasia akan mengalami hambatan pada perkembangan motorik dan disertai dengan hipotonia. Komplikasi lainnya yaitu *obstructive sleep apnoea*, infeksi telinga tengah, kifosis atau lordosis, dan stenosis tulang belakang.<sup>1,7</sup>

Laporan kasus ini menjelaskan tentang akondroplasia yang dialami oleh bayi laki-laki usia 1 bulan 27 hari. Adapun tujuan penulisan laporan kasus ini adalah untuk mengetahui dan mengidentifikasi manifestasi klinis, pemeriksaan yang perlu dilakukan, dan mengetahui tatalaksana pada kasus pasien dengan akondroplasia.

### Kasus

Bayi Ny. L berjenis kelamin laki-laki usia 1 bulan 27 hari datang ke RSUD Abdul Moeloek dibawa oleh kedua orang tuanya dengan keluhan lengan dan kaki bayi yang terkesan pendek, hal ini baru disadari sejak 2 hari yang lalu. Sebelumnya, pada 12 hari yang lalu, pasien datang dan dirawat di RSUD Handayani dengan keluhan batuk disertai demam selama 5 hari dengan diagnosis pneumonia. Kemudian pada 2 hari lalu, pasien dibawa ke Poli di RSUD Handayani untuk kontrol. Pada saat dilakukan pemeriksaan fisik, didapatkan lengan dan kaki pasien terkesan pendek. Sehingga pasien dirujuk ke RS Abdul Moeloek untuk tatalaksana lebih lanjut dengan diagnosis "*short stature tidak proposional*".

Pada keluarga pasien tidak ada yang mengalami keluhan serupa. Pada saat hamil, ibu pasien mengaku tidak mengalami penyakit apapun, tidak mengonsumsi obat-obatan hanya rutin mengonsumsi tablet besi dan asam folat saja. Ibu pasien sudah menerima vaksin *tetanus toxoid* dan rutin memeriksakan kandungan ke puskesmas. Tidak ada riwayat trauma, perdarahan, hipertensi, diabetes, ataupun demam.

Pasien lahir secara *sectio caesarea* di RSUD Handayani atas indikasi letak lintang, usia gestasi 40 minggu, bayi lahir langsung menangis dengan berat lahir 3000 gr, panjang bayi 45cm, dan lingkar kepala 35 cm. Sumber nutrisi untuk pasien sejak lahir hingga sekarang adalah susu

formula. Pasien telah menerima imunisasi hepatitis B, BCG dan polio.

Pada pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum pasien tampak sakit ringan, kesadaran *compos mentis*, suhu 36,7°C, frekuensi nadi 124x/menit, frekuensi napas 42x/menit, saturasi oksigen 99%, berat badan 4 kg, panjang badan 50 cm dengan panjang *upper body* 34 cm, *lower body* 16 cm, *arm span* 43 cm, dan lingkar kepala 39 cm (gambar 1 dan 2). Status antropometri pasien antara lain BB/U adalah p9; -1.33 Z, PB/U adalah <p1; -2.70 Z, dan BB/PB yaitu p94; 1.53 Z. Pada pemeriksaan status generalis kepala didapatkan rambut berwarna hitam dengan persebaran merata, mata tidak ditemukan konjungtiva anemis ataupun sklera ikterik, telinga, hidung, dan mulut dalam batas normal. Pada pemeriksaan thoraks dan abdomen juga dalam batas normal. Pada pemeriksaan ekstremitas superior didapatkan akral hangat, CRT <2 detik, *trident hand* (+/+), dan *rhizomelic dwarfism* (+/+) dengan panjang *Upper Arm* : *Lower Arm* yaitu 6 cm : 7 cm,, sedangkan ekstremitas inferior dalam batas normal. Berikut foto hasil pemeriksaan fisik pasien.



Gambar 1. Upper dan lower body By. Ny. L



**Gambar 2.** Arm span By. Ny. L

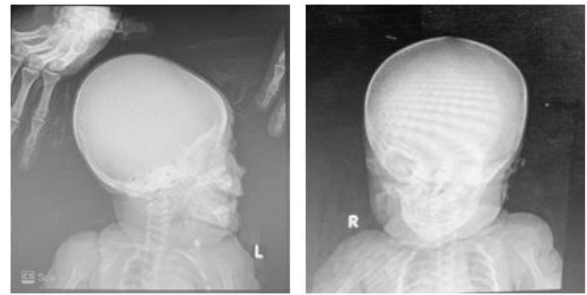


**Gambar 3.** Rhizomelic dwarfism By. Ny. L



**Gambar 4.** Trident hand By. Ny. L

Pada pasien dilakukan pemeriksaan penunjang berupa radiologi X-Ray schedel AP dan lateral, x-ray manus, spine, thoraks, pelvis, dan femur. Pada X-Ray schedel AP dan lateral didapatkan kesan peningkatan rasio cranium dengan basis tengkorak yang disertai penyempitan foramen magnum (gambar 5).



**Gambar 5.** X-Ray schedel AP dan lateral By. Ny. L

Pada Xray manus didapatkan kesan *trident hand* (gambar 6). Pada X-ray spine tampak hiperlordosis lumbalis dengan posisi sakrum relatif horizontal, *alignment* dalam batas normal, corpus vertebrae lumbalis memberikan gambaran *bullet appearance*, serta pedikel tampak pendek (gambar 7). Pada x-ray thoraks, costae tampak pendek (gambar 8).



**Gambar 6.** X-Ray manus By. Ny. L



**Gambar 7.** X-Ray spine By. Ny. L



Gambar 8. X-Ray thoraks By. Ny. L

Pada x-ray pelvis tampak os illium pendek dengan spine ischiadica yang kecil, pelvic inlet memberikan gambaran *champagne glass* (gambar 9). Pada x-ray femur tampak bagian proksimal os femur memberikan gambaran *ice cream scoop*, dan bagian distal os femur memberikan gambaran *ball and socket* (gambar 10). Dari hasil pemeriksaan radiologi tersebut didapatkan kesan yang menyokong akondroplasia.

Dari hasil anamnesis dan pemeriksaan fisik pada By. Ny. L dapat ditegakkan diagnosis banding sebagai berikut hipokondroplasia, akondroplasia, dan thanatophoric dysplasia. Setelah dilakukan pemeriksaan penunjang radiologi x-ray barulah dapat ditegakkan diagnosis kerja akondroplasia pada pasien.

Tatalaksana yang dilakukan pada pasien antara lain monitoring dan *genetic counseling*. Pada monitoring dilakukan pemantauan TB, BB, dan LK dengan kurva pertumbuhan khusus untuk akondroplasia, pemantauan *development milestones*, *sleep apnea*, serta evaluasi pendengaran, masalah telinga bagian tengah, kehilangan pendengaran, kifosis, dan *bowed legs*. Adapun prognosis akondroplasia pada pasien ini adalah *quo ad vitam* yaitu *ad bonam*, *quo ad functionam* yaitu *dubia ad malam*, dan *quo ad sanationam* yaitu *ad malam*.

## Pembahasan

Akondroplasia disebabkan oleh mutasi pada gen *fibroblast growth factor receptor-3* (FGFR3) yang terletak di 4p16.3. Penyakit ini

diturunkan secara autosomal dominan, yang berarti jika salah satu orang tua mengalami akondroplasia, bayinya memiliki peluang 50% untuk mewarisi kelainan tersebut dan jika kedua orang tuanya mengidap penyakit tersebut, peluang bayi untuk terkena akondroplasia meningkat hingga 75%. Namun sebagian besar kasus muncul sebagai mutasi spontan yang berarti anak akondroplasia dapat memiliki orang tua yang normal. Dalam kasus ini, kedua orang tua bayi memiliki tinggi badan yang normal. Diagnosis terutama didasarkan pada gambaran klinis dan radiologis.<sup>4</sup>

Bayi Ny. L berjenis kelamin laki-laki usia 1 bulan 27 hari dirujuk ke RSUD Abdul Moeloek dengan diagnosis "*short stature* tidak proposional". Orang tua pasien mengeluhkan bahwa lengan dan kaki bayi yang terkesan pendek. Akondroplasia adalah penyebab paling umum dari perawakan pendek yang tidak proporsional. Akondroplasia paling banyak ditemukan pada bayi laki-laki yang mungkin timbul karena adanya efek selektif pada spermatogonia, hal tersebut bersesuaian dengan kasus ini dimana pasien merupakan bayi laki-laki. Gambaran klinis yang bisa didapatkan pada pasien akondroplasia adalah perawakan pendek yang tidak proporsional, megalencephaly, dahi yang menonjol (*frontal bossing*), hipoplasia bagian tengah wajah, pemendekan pada lengan dan kaki (*rhizomelic dwarfism*), panjang badan yang normal, lordosis lumbal yang menonjol, genu varum, dan *trident hand*. Individu dengan akondroplasia biasanya memiliki intelegensi yang normal.<sup>8,9</sup>

Dari hasil pemeriksaan antropometri didapatkan berat badan 4 kg, panjang badan 50 cm dengan panjang *upper body* 34 cm, *lower body* 16 cm, *arm span* 43 cm, dan lingkar kepala 39 cm. Status antropometri pasien antara lain BB/U adalah p9; -1.33 Z, PB/U adalah <p1; -2.70 Z, dan BB/PB yaitu p94; 1.53 Z. Pada pemeriksaan ekstremitas superior ditemukan *trident hand* (+/+), dan *rhizomelic dwarfism* (+/+) dengan panjang *Upper Arm* : *Lower Arm* yaitu 6 cm : 7 cm. Dilakukan alur pendekatan diagnosis perawakan pendek dimana Z-score TB atau PB kurang dari -2SD, pasien memiliki PB 50 cm dan didapatkan Z-score PB <-3 SD sehingga menunjukkan bahwa pasien mengalami *severely*

*stunted*.<sup>10</sup> Kemudian dihitung kecepatan tumbuhnya, normalnya kecepatan tumbuh bayi baru lahir hingga usia 12 bulan adalah 23-27 cm dalam setahun atau 1,9-2,25 cm dalam sebulan. Namun, pada pasien ini mengalami kecepatan tumbuh sebanyak 5cm dalam sebulan yang didapat dari PB sekarang (50 cm) dikurang PB saat lahir (45 cm).<sup>11</sup>

Rasio perbandingan *upper* segmen dan *lower* segmen pada pasien ini didapatkan >1,7 yaitu sebesar 2,1 yang berarti perawakan pendek yang dialami pasien tidak proporsional. Hal ini diperkuat oleh hasil pemeriksaan rentang lengan atau *arm span* yaitu 43 cm, dimana seharusnya panjang rentang lengan normal yaitu  $PB \pm 3,5$  cm, sehingga dapat disimpulkan bahwa pasien mengalami perawakan pendek tidak proporsional. Pada pemeriksaan fisik juga dapat ditemukan humerus dan femur bilateral yang memendek yang disebut dengan *rhizomelic dwarfism*.<sup>12</sup> Serta metakarpal kedua tangan yang pendek dan panjangnya sama dengan jarak antara jari tengah dan jari manis yang disebut dengan *trident hand*.<sup>13</sup> *Trident hand* dan *rhizomelic dwarfism* ditemukan pada pasien dengan panjang *upper Arm* yaitu 6 cm dan *lower Arm* yaitu 7 cm.

Rata-rata tinggi badan orang dewasa untuk pria dengan akondroplasia adalah  $131 \pm 5,6$  cm. Untuk wanita sekitar  $124 \pm 5,9$  cm. Obesitas merupakan masalah utama pada kondisi ini, juga dapat terjadi hipotonia ringan hingga sedang. Kebanyakan anak dengan akondroplasia akan mengalami makrosefali. Terdapat retrusi wajah bagian tengah dan batang hidung terdepresi. Hidrosefalus dapat terjadi akibat stenosis foramen magnum. Infeksi telinga tengah merupakan masalah yang sering terjadi dan dapat menyebabkan gangguan pendengaran. Sekitar 40% penderita akondroplasia mengalami gangguan pendengaran fungsional. Dengan adanya gangguan pendengaran kemampuan belajar juga menjadi terhambat.<sup>1</sup>

Dari hasil anamnesis dan pemeriksaan fisik pada By. Ny. L dapat ditegakkan diagnosis banding sebagai berikut hipokondroplasia, akondroplasia, dan thanatophoric dysplasia. Ketiga penyakit ini disebabkan oleh mutasi gen FGFR-3, dan merupakan

osteochondrodysplasias yang ditandai dengan berbagai tingkat kelainan tulang. Thanatophoric displasia bersifat mematikan, sedangkan akondroplasia dan hipokondroplasia tidak mematikan. Hipokondroplasia secara fenotip dapat menyerupai akondroplasia namun lebih ringan. Diagnosis banding thanatophoric dysplasia dapat disingkirkan karena pada thanatophoric displasia dapat ditemukan proptosis okular, pemendekan ekstremitas (micromelia), brachydactyly dengan *trident hands*, lipatan kulit berlebih, dada berbentuk lonceng sempit dengan tulang rusuk pendek dan perut menonjol, hipotonia, *bowed femur*, dan dalam beberapa kasus terdapat *cloverleaf skull* akibat craniosynostosis. Adapun gambaran radiografinya dapat ditemukan craniosynostosis, pemendekan tulang panjang dengan metafisis tidak teratur dan platyspondyly (tulang belakang rata pada posisi lateral).<sup>14</sup>

Diagnosis banding hipokondroplasia dapat disingkirkan karena hipokondroplasia lebih ringan dibandingkan akondroplasia dan seringkali tidak langsung dikenali saat lahir, namun baru dikenali pada masa balita. Temuan klinis antara lain perawakan pendek, tubuh kekar, rhizomelia atau mesomelia, keterbatasan ekstensi siku, brachydactyly, kelemahan sendi yang ringan, dan makrosefali dengan fasies yang relatif normal. Temuan radiografi mirip dengan akondroplasia, namun lebih ringan.<sup>14</sup>

Pada pasien ini dilakukan pemeriksaan penunjang radiologis berupa x-ray. Hasil pemeriksaan x-ray pasien antara lain pada X-Ray schedel AP dan lateral didapatkan kesan peningkatan rasio cranium dengan basis tengkorak yang disertai penyempitan foramen magnum. Pada Xray manus didapatkan kesan *trident hand*, spine tampak hiperlordosis lumbalis dengan posisi sakrum relatif horizontal, corpus vertebrae lumbalis memberikan gambaran *bullet appearance*, serta pedikel tampak pendek, x-ray thoraks tampak costae yang pendek. Pada x-ray pelvis tampak os illium pendek dengan spine ischiadica yang kecil, pelvic inlet memberikan gambaran *champagne glass*. Pada x-ray femur tampak bagian proksimal os femur memberikan gambaran *ice cream scoop*, dan bagian distal os femur memberikan gambaran *ball and socket*. Dari

hasil pemeriksaan radiologi tersebut didapatkan kesan yang menyokong akondroplasia, sehingga pada pasien dapat ditegakkan diagnosis kerja akondroplasia.

Temuan radiologis ini bersesuaian dengan teori yang ada, dimana pada x-ray akondroplasia akan didapatkan penyempitan foramen magnum, *frontal bossing* dengan batang hidung yang terdepresi (*midfacial retrusión*), peningkatan rasio cranium, dan hidrosefalus komunikans pada hasil x-ray kepala.<sup>15</sup> Pada x-ray ekstremitas didapatkan *rhizomelic dwarfism*, *trident hand*, dan *chevron sign*. Pada x-ray spine ditemukan *posterior vertebra scalloping*, penurunan progresif jarak interpredikular lumbal, gibbus; kifosis torakolumbalis dengan gambaran *bullet appearance*, pedikel tampak pendek, penebalan laminar, pelebaran diskus intervertebralis, serta peningkatan sudut antara sakrum dan lumbal. Pada x-ray pelvis dan hip ditemukan penurunan *acetabular angle*, tampak os illium pendek dengan spine ischiadica yang kecil, pelvic inlet memberikan gambaran *champagne glass*.<sup>15,16</sup> *Champagne glass* adalah gambaran yang penting pada akondroplasia dimana *iliaca blade* rata sehingga pelvic inlet menyerupai gelas sampanye.<sup>17</sup> Pada x-ray femur, bagian proksimal os femur memberikan gambaran *ice cream scoop* dan bagian distal memberikan gambaran *ball and socket*. Gambaran ini dapat terjadi karena pada anak-anak, epifisis terletak lebih dekat ke metafisis sehingga menyebabkan peningkatan pada kedalaman ruang tulang rawan artikular. Kedua tungkai metafisis V tampak merangkul epifisis sehingga menimbulkan hubungan bola dan soket/*chevron deformity*.<sup>8</sup>

Pada pasien ini dilakukan tatalaksana berupa monitoring dan *genetic counseling*. Pada individu yang mengalami akondroplasia dapat mengalami hambatan pada perkembangan motorik, hipotonia, *obstructive sleep apnoea*, infeksi telinga tengah, kifosis atau lordosis, dan stenosis tulang belakang.<sup>1,7</sup> sehingga perlu dilakukan monitoring pada TB, BB, dan LK dengan kurva pertumbuhan khusus untuk akondroplasia, pemantauan *development milestones*, *sleep apnea*, serta evaluasi pendengaran saat bayi baru lahir dan evaluasi

audiometri timpanometri dan perilaku pada usia kurang lebih satu tahun, masalah telinga bagian tengah, kehilangan pendengaran, kifosis, dan *bowed legs* dengan evaluasi radiografi dan rujukan ke ahli ortopedi jika diperlukan.<sup>18</sup> Pada *genetic counseling* dapat dijelaskan bahwa akondroplasia diturunkan secara autosomal dominan. Sekitar 80% penderita akondroplasia memiliki orang tua dengan tinggi badan rata-rata dan menderita akondroplasia akibat varian patogen de novo. Orang tua seperti itu memiliki risiko yang sangat rendah untuk memiliki anak lagi yang menderita akondroplasia. Seseorang dengan akondroplasia yang memiliki pasangan reproduksi dengan tinggi badan rata-rata memiliki risiko 50% pada setiap kehamilannya untuk memiliki anak dengan akondroplasia. Jika kedua orang tuanya menderita akondroplasia, risiko anak mereka untuk memiliki tinggi badan rata-rata adalah 25%; menderita akondroplasia 50%; dan menderita achondroplasia homozigot (kondisi yang mematikan) 25%.<sup>18</sup>

Prognosis akondroplasia pada pasien ini antara lain *quo ad vitam* yaitu ad bonam dikarenakan akondroplasia merupakan jenis displasia skeletal yang non-fatal. Pada anak-anak dibawah 4 tahun kematian pada akondroplasia dapat terjadi akibat kompresi batang otak yang menyebabkan kematian mendadak. Pada pasien usia 5-24 tahun, kematian paling umum disebabkan oleh kelainan sistem saraf pusat dan pernapasan.<sup>18</sup> *Quo ad functionam* yaitu dubia ad malam dan *quo ad sanationam* yaitu ad malam dikarenakan pada pasien akondroplasia akan mengalami hambatan perkembangan motorik, otitis media berulang, komplikasi neurologis akibat kompresi cervicomedullary (misalnya hipotonia, insufisiensi pernapasan, apnea, episode sianotik, masalah makan, quadriparesis, dan kematian mendadak), komplikasi pernapasan obstruktif dan restriktif seperti obstruksi saluran napas atas, pneumonia, dan apnea, dapat mengalami hidrosefalus, kifosis, lordosis, skoliosis, obesitas, stenosis kanal vertebra, genu varum, dan komplikasi kardiovaskular.<sup>1,7,18</sup>

## Simpulan

By. Ny. L didiagnosis mengalami akondroplasia dari hasil anamnesis,

pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan radiologi x-ray. Akondroplasia adalah sejenis displasia tulang yang menyebabkan perawakan pendek. Gambaran klinis yang bisa didapatkan pada pasien akondriplasia adalah perawakan pendek yang tidak proporsional, megalencephaly, dahi yang menonjol (*frontal bossing*), hipoplasia bagian tengah wajah, pemendekan pada lengan dan kaki (*rhizomelic dwarfism*), panjang badan yang normal, lordosis lumbal yang menonjol, genu varum, dan *trident hand*. Penting bagi klinisi untuk mengetahui manifestasi klinis apa dan gambaran radiologis x-ray seperti apa yang merupakan ciri khas dari akondroplasia sehingga dapat mendiagnosis dan tatalaksana secara cepat dan tepat, serta menghasilkan prognosis yang lebih baik pada pasien kedepannya.

#### DAFTAR PUSTAKA

1. Agrawal SN. Achondroplasia: a case report and the review of the basics. *International Surgery Journal*. 2020 Jun 25;7(7):2420-4.
2. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet journal of rare diseases*. 2019 Dec;14(1):1-49.
3. Legeai-Mallet L, Savarirayan R. Novel therapeutic approaches for the treatment of achondroplasia. *Bone*. 2020 Dec 1;141:115579.
4. Bhusal S, Gautam U, Phuyal R, Choudhary R, Manandhar SR, Niroula A. Diagnosis of achondroplasia at birth: A case report. *JNMA: Journal of the Nepal Medical Association*. 2020 Feb;58(222):119.
5. Ornitz DM, Legeai-Mallet L. Achondroplasia: Development, pathogenesis, and therapy. *Developmental dynamics*. 2017 Apr;246(4):291-309.
6. Pereira, E. 'Achondroplasia', *Pediatrics in review*. 2019; 40(6), pp. 316–318.
7. Anbumani TL, Anthony Ammal S, Thamarai Selvi A. A case report of recurrent achondroplasia in fetuses of normal parents. *Int J Res Med Sci*. 2015;3(6):1533–7.
8. Panda A, Gamanagatti S, Jana M, dan Gupta A K. 2014. Skeletal dysplasias: A radiographic approach and review of common non-lethal skeletal dysplasias. *World Journal of Radiology*. 6(10) : 808 - 825.
9. Yoon SR, Choi SK, Eboreime J, Gelb BD, Calabrese P, Arnheim N. Age-dependent germline mosaicism of the most common Noonan syndrome mutation shows the signature of germline selection. *Am J Hum Genet*. 2013;92:917–926. doi: 10.1016/j.ajhg.2013.05.001.
10. Batubara JRL, Tjahono HA, Aditiawaati. Perawakan pendek pada anak dan remaja di Indonesia. Jakarta: IDAI; 2017.
11. Obgynkey.com. Growth and puberty [internet]. 2016. [dikutip 28 Agustus 2023]. Tersedia dari: <https://obgynkey.com/growth-and-puberty-3/>
12. Sheldermine SC, Brittain H, Arthurs OJ, Calder AD. Achondroplasia: Really rhizomelic? *Am J Med Genet A*. 2016 Aug;170(8):2039-43
13. Takuo Kubota et al, 2020. Clinical Pediatric Endocrinology; Clinical Practice Guidelines for Achondroplasia. The Japanese Society for Pediatric Endocrinology. Vol.29 / No.1. pp 25–42.
14. Krakow D. FGFR3 Disorders: Thanatophoric dysplasia, achondroplasia, and hypochondroplasia. *Inobstetric imaging: fetal diagnosis and care 2018 Jan 1* (pp. 264-267). Elsevier.
15. Gaillard F, Yap J, Schmidt R, et al. Achondroplasia. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 04 Sep 2023) <https://radiopaedia.org/articles/837>
16. Farooq S, El-Feky M, Weerakkody Y, et al. Trident hand. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 04 Sep 2023) <https://doi.org/10.53347/rID-12887>
17. Niknejad M, Qaqish N, Lall N, et al. Champagne glass pelvis (achondroplasia). Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 04 Sep 2023) <https://doi.org/10.53347/rID-21566>
18. Legare JM. Achondroplasia. 1998 Oct 12 [Updated 2023 May 11]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.

