

Polycystic Kidney Disease Stadium Lanjut dengan Komplikasi Ekstrarenal pada Wanita 55 Tahun : Laporan Kasus

Hillery Sihotang¹, Hotmen Sijabat²

¹Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

²Bagian Ilmu Penyakit Dalam, RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung

Abstrak

Polycystic Kidney Disease (PKD) adalah penyakit ginjal hereditas yang ditandai oleh pembentukan kista multipel di ginjal, sering kali disertai keterlibatan organ lain seperti hati. PKD merupakan kondisi progresif yang dapat berujung pada penyakit ginjal tahap akhir (End-Stage Renal Disease/ESRD). Laporan kasus ini bertujuan untuk mengevaluasi perjalanan klinis dan pendekatan manajerial pada pasien dengan PKD yang tidak menjalani kontrol rutin sejak diagnosis ditegakkan. Seorang wanita 55 tahun dengan riwayat PKD sejak 2009 datang dengan keluhan abdomen membesar dan lemas. Pasien memiliki riwayat keluarga positif PKD, namun tidak menjalani pemantauan rutin dan memilih pengobatan herbal. Selama 16 tahun, progresi penyakit ditandai oleh peningkatan kadar ureum dan kreatinin, pembesaran kista ginjal dan hati multipel, serta penurunan fungsi ginjal menuju CKD stadium 4–5. Pasien saat ini mengalami komplikasi berupa kista hepatis multipel dan ESRD. Pasien menunjukkan perjalanan penyakit yang cepat dan progresif akibat tidak adanya kontrol rutin dan ketidaktepatan intervensi dini. Kasus ini menekankan pentingnya deteksi dini, pemantauan berkala, dan edukasi pasien serta keluarga. Terapi suportif dan perencanaan terapi pengganti ginjal menjadi fokus utama pada stadium lanjut. Skrining keturunan dan pengawasan multidisiplin diperlukan untuk menekan progresi penyakit dan meningkatkan kualitas hidup pasien PKD.

Kata Kunci: Gagal ginjal stadium akhir, kista hepatis, penyakit ginjal kronik, polycystic kidney disease

Advanced-Stage Polycystic Kidney Disease with Extrarenal Complications in a 55-Year-Old Woman: A Case Report

Abstract

Polycystic Kidney Disease (PKD) is an inherited kidney disorder characterized by the formation of multiple fluid-filled cysts in the kidneys, frequently involving other organs such as the liver. It is a progressive condition that can lead to end-stage renal disease (ESRD). This case report aims to explore the clinical course and management approach of a PKD patient with poor follow-up adherence since diagnosis. A 55-year-old female with a diagnosis of PKD since 2009 presented with abdominal enlargement, fatigue, and right upper quadrant discomfort. Despite a positive family history, the patient did not receive regular monitoring and relied on herbal remedies. Over 16 years, disease progression was marked by significant increases in serum urea and creatinine, development of multiple renal and hepatic cysts, and progression to chronic kidney disease (CKD) stage 4–5. The patient currently suffers from hepatic cyst complications and ESRD. This case highlights the accelerated progression of PKD in the absence of consistent clinical monitoring and early therapeutic intervention. It underscores the importance of early detection, regular renal function evaluation, patient and family education, and supportive care. Planning for renal replacement therapy and genetic screening of offspring are crucial to mitigate disease progression and improve outcomes in PKD patients.

Keywords: Chronic kidney disease, end-stage renal disease, hepatic cysts, P polycystic kidney disease

Korespondensi: Hillery Sihotang, alamat Jl. Pulau Belitung no. 3, Sukabumi, Bandar Lampung, hp 082177759966, email: hilleryhs1706@gmail.com

Pendahuluan

Polycystic kidney disease (PKD) adalah penyakit ginjal hereditas yang ditandai oleh pembentukan kista cair multipel di dalam jaringan ginjal, menyebabkan pembesaran ginjal secara progresif dan penurunan fungsi

ginjal.¹ Penyebab tersering dari PKD adalah bentuk yang diturunkan secara autosomal dominan.² Gejala umum meliputi nyeri pinggang, hipertensi, hematuria, dan infeksi saluran kemih berulang, serta dapat berkembang menjadi gagal ginjal tahap akhir

(ESRD) peserta komplikasi ekstrarenal seperti kista hepatik dan aneurisma intracranial.^{2,3}

Prevalensinya berkisar antara 1 per 500 hingga 1 per 1000 orang dewasa, atau sekitar 1/1000 secara global.¹ Meski prevalensi global cukup tinggi, data epidemiologi di Indonesia masih terbatas. Estimasi kasar menunjukkan ada sekitar 100.000–500.000 kasus PKD di Indonesia.² Sebagian besar kasus disebabkan oleh mutasi pada gen *Polycystin-1* (PC1) sebanyak 78% - 85 % dan *Polycystin-2* (PC2) sebanyak 15% - 36%, dengan variasi fenotipe yang signifikan.^{4,5} Onset gejala PKD umumnya terjadi pada usia 30–40 tahun dan diperkirakan 50 % pasien akan berkembang menuju tahap ESRD pada dekade keempat hingga kelima kehidupan.^{2,6}

Terapi yang diberikan saat ini terbatas pada pemberian Tolvaptan, sesuai uji klinis yang menunjukkan efektivitasnya dalam memperlambat pertumbuhan volume ginjal dan menurunkan laju penurunan laju filtrasi glomerulus (GFR).⁶ Namun, kondisi ini tidak dapat diterapi secara kuratif. Penanganan difokuskan pada progresifitas penyakit dan perbaikan kualitas hidup pasien dengan cara stratifikasi risiko volume ginjal, pengendalian tekanan darah yang ketat, hidrasi optimal, dan gaya hidup sehat. Jika terjadi gejala yang mengganggu atau komplikasi berat dapat dilakukan intervensi tambahan contohnya pada gangguan ginjal dapat dilakukan hemodialisis.^{2,5}

Laporan kasus ini meliputi pasien berusia 55 tahun yang telah didiagnosis dengan PKD selama 16 tahun dan saat ini mengalami komplikasi berupa kista hepatik multiple serta ESRD. Studi ini menyoroti pentingnya evaluasi longitudinal terhadap komplikasi ekstrarenal PKD serta pendekatan klinis yang dapat dilakukan pada pasien dengan perjalanan penyakit kronis.

Kasus

Seorang wanita berusia 55 tahun datang ke IGD RSUD Dr. H. Abdul Moeloek dengan keluhan lemas, nyeri perut, dan perut membesar sejak satu tahun lalu. Pasien telah

didiagnosis *Polycystic Kidney Disease* sejak tahun 2009. Pasien memiliki riwayat keluarga dengan PKD, di mana dua adik kandungnya juga telah terdiagnosis dengan penyakit yang sama. Hasil pemeriksaan ultrasonografi (USG) dengan kesan ginjal kanan dan kiri *polycystic* (Gambar 1).



(a)



(b)

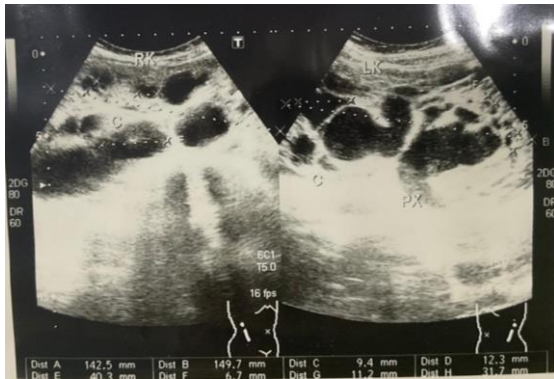


(c)

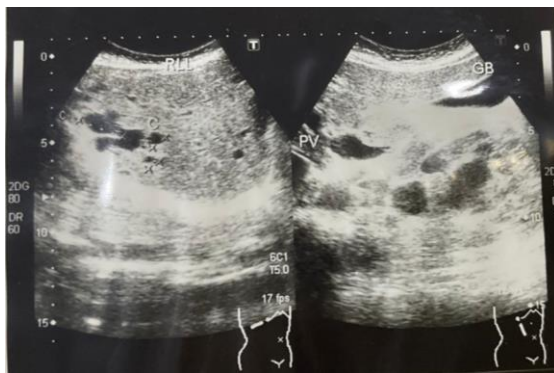
Gambar 1. Pemeriksaan USG ginjal kanan (a), ginjal kiri (b), dan hepar (c) pasien pada tahun 2009

Sejak awal perjalanan penyakit, pasien mengalami keluhan nyeri pinggang hilang

timbul, namun tidak melakukan kontrol rutin dan hanya mengonsumsi produk herbal. Pada tahun 2012 pasien kembali melakukan pemeriksaan dan didapatkan hasil pemeriksaan USG dengan kesan hepar *fatty liver* dan *polycystic*, ginjal kanan *polycystic*, ginjal kiri *polycystic* dan hidronefrosis ringan (Gambar 2).



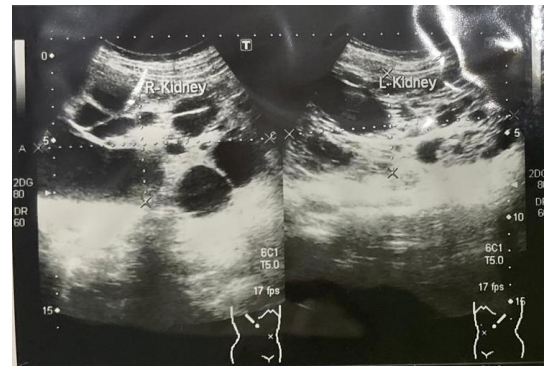
(a)



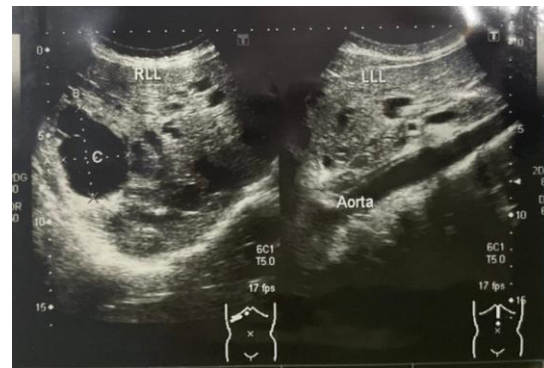
(b)

Gambar 2. Pemeriksaann USG ginjal (a) dan hepar (b) pasien pada tahun 2012

Pada tahun 2014 hasil pemeriksaan laboratorium yaitu ureum 16 mg/dL dan creatinine 1,3 mg/dL, serta hasil USG dengan kesan hepar *polycystic*, ginjal kanan dan ginjal kiri *polycystic* (Gambar 3).



(a)



(b)

Gambar 3. Pemeriksaann USG ginjal (a) dan hepar (b) pasien pada tahun 2014

Pada tahun 2019 hasil pemeriksaan laboratorium ginjal yaitu ureum 24 mg/dL dan creatinine 1,8 mg/dL. Pemeriksaan urinalisis didapatkan hasil darah samar positif, mikroskopik WBC 5-10, dan mikroskopik RBC 10-15. Pada pemeriksaan USG didapatkan kesan hepar *polycystic*, ginjal kanan dan kiri *polycystic* (Gambar 4).

Pada tahun 2022 pasien berinisiatif sendiri untuk melakukan pemeriksaan laboratorium ginjal *creatinine* 100,26 mg/dL dan USG dengan kesan lesi kistik multiple di hepar dan ginjal bilateral menyokong gambaran autosomal dominan polycystic kidney disease. Tidak tampak pembesaran KGB paraaorta. USG kandung empedu, spleen, vesica urinaria, dan uterus saat ini tak tampak kelainan.



(a)

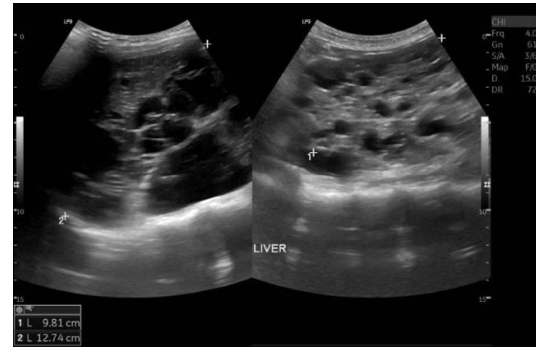


(b)

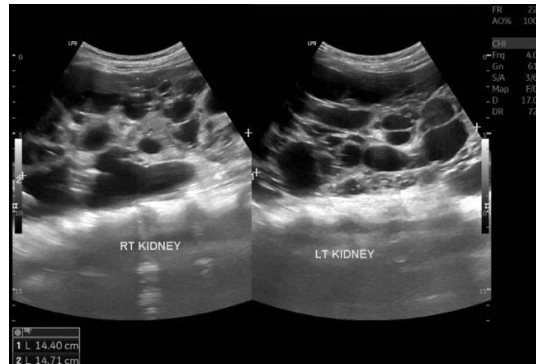
Gambar 4. Pemeriksaann USG ginjal (a) dan hepar (b) pasien pada tahun 2019

Dalam satu tahun terakhir, pasien mengeluhkan benjolan yang membesar progresif di perut kanan atas, disertai nyeri dan rasa begah, serta urin berwarna oranye. Pemeriksaan fisik tekanan darah pasien tercatat 142/89 mmHg, tergolong hipertensi stadium 1 dan pemeriksaan ballotement positif di perut bagian kanan. Pemeriksaan laboratorium ureum 94mg/dL dan Kreatinin 5,14 mg/dL nilai tersebut menunjukkan penurunan fungsi ginjal berat, kemungkinan penyakit ginjal kronik (CKD) stadium 4-5.

Ultrasonografi abdomen terbaru menunjukkan Lesi kistik multipel berbagai ukuran di hepar, ginjal kanan, dan ginjal kiri, sesuai dengan PKD. Vesica urinaria (kandung kemih), lien (limpa), dan paraorta tidak menunjukkan kelainan yang jelas. Gaster dan usus sulit dinilai karena keterbatasan visualisasi (Gambar 5).



(a)



(b)

Gambar 5. Temuan USG hepar (a) dan ginjal (b) pada tahun 2025

Penanganan pasien berfokus pada pendekatan suportif, termasuk kontrol tekanan darah, monitoring fungsi ginjal, manajemen gejala abdomen, dan edukasi untuk potensi terapi pengganti ginjal di masa depan.

Pembahasan

Polycystic Kidney Disease (PKD) merupakan penyakit ginjal hereditas yang ditandai oleh pembentukan kista multipel di ginjal dan sering kali juga pada organ lain seperti hati. Penyakit ini progresif dan dapat berkembang menjadi gagal ginjal stadium akhir.¹ Deteksi dini sangat penting untuk memperlambat progresi penyakit, menghindari komplikasi, serta meningkatkan kualitas hidup pasien. Pada kasus ini, pasien perempuan usia 55 tahun telah terdiagnosis PKD sejak tahun 2009, namun tidak rutin kontrol dan preferensi terhadap pengobatan nonkonvensional.

Manifestasi klinis seperti nyeri abdomen kanan atas, rasa begah, dan pembesaran abdomen sejalan dengan komplikasi kista hepatik multipel, salah satu manifestasi ekstrarenal tersering dari PKD (2). Kehadiran kista multipel di ginjal dan hepar, disertai peningkatan kreatinin hingga 5,14 mg/dL dan ureum 94 mg/dL, menunjukkan progresivitas penyakit menuju stadium akhir.⁷

Pada kasus ini, menunjukkan progresi penyakit ginjal yang cukup cepat, dengan penurunan fungsi ginjal signifikan hingga stadium 4–5. Hal ini sangat kontras bila dibandingkan dengan pasien PKD yang menjalani kontrol rutin sejak diagnosis ditegakkan. Pada pasien yang tidak rutin kontrol, komplikasi sering kali baru terdeteksi saat sudah muncul gejala atau fungsi ginjal sudah menurun drastis. Sebaliknya, pasien dengan pemantauan berkala melalui ultrasonografi dan estimasi laju filtrasi glomerulus (eGFR) dapat dikenali lebih awal, sehingga memungkinkan tatalaksana suportif yang sesuai dengan keadaan pasien.²

Riwayat keluarga positif menunjukkan pola pewarisan autosomal dominan yang tipikal, dan dalam konteks genetik, kemungkinan besar mutasi terjadi pada gen PC1, yang berhubungan dengan perjalanan penyakit yang lebih cepat dan berat dibanding mutasi PC2.⁸ Studi menunjukkan bahwa setiap anak dari orang tua dengan PKD memiliki kemungkinan sebesar 50% untuk mewarisi mutasi genetik penyebab penyakit ini, dengan manifestasi klinis mendekati 100% seiring bertambahnya usia.^{7,8} Oleh karena itu, skrining pada keturunan pasien sangat penting untuk deteksi dini.

Penatalaksanaan PKD pada stadium lanjut bersifat suportif. Terapi tolvaptan terbukti memperlambat penurunan laju filtrasi glomerulus (GFR), namun tidak direkomendasikan pada pasien dengan GFR <30 mL/min/1,73m.^{2,4} Pasien dalam kasus ini tidak lagi menjadi kandidat terapi tersebut, sehingga fokus manajemen ditujukan pada kontrol tekanan darah, pengurangan gejala, dan perencanaan terapi ginjal pengganti

seperti dialisis atau transplantasi ginjal di masa depan.

Kista hepatik sering kali tidak membutuhkan intervensi, kecuali bila menimbulkan nyeri atau gangguan mekanis, dalam hal ini dapat dipertimbangkan tindakan seperti aspirasi kista, fenestrasi, atau reseksi bila ukuran sangat besar.⁸

Upaya pencegahan progresi menuju ESRD pada pasien PKD antara lain meliputi pengendalian tekanan darah secara ketat (target <130/80 mmHg), menghindari dehidrasi, mengurangi asupan garam dan protein tinggi, serta mempertimbangkan penggunaan vasopressin V2 receptor antagonist seperti tolvaptan pada pasien dengan fungsi ginjal yang masih baik dan laju progresi cepat.⁴

Kasus ini juga menegaskan pentingnya pemantauan berkala, baik melalui fungsi ginjal, imaging, maupun pemeriksaan penunjang lainnya, untuk memperkirakan prognosis serta pengambilan keputusan terapeutik yang tepat waktu.

Simpulan

Laporan kasus ini menggambarkan perjalanan klinis pasien *Polycystic Kidney Disease* (PKD) yang tidak menjalani kontrol rutin sejak diagnosis ditegakkan, sehingga menunjukkan progresi penyakit yang cepat menuju stadium akhir penyakit ginjal (ESRD). Kehadiran kista multipel pada ginjal dan hati, peningkatan ureum dan kreatinin, serta gejala klinis seperti pembesaran perut dan rasa begah menjadi manifestasi nyata dari komplikasi ekstrarenal PKD. Ketidakteraturan dalam pemantauan dan pengobatan menyebabkan pasien kehilangan peluang untuk memperoleh terapi modifikasi penyakit seperti tolvaptan, yang hanya dapat diberikan pada stadium awal hingga menengah. Kasus ini menegaskan pentingnya deteksi dini, pemantauan fungsi ginjal, dan manajemen komprehensif untuk mencegah progresi cepat menuju ESRD dan meningkatkan kualitas hidup pasien.

Saran

Perlu dilakukan edukasi yang lebih luas kepada pasien dan keluarga dengan riwayat PKD mengenai pentingnya kontrol rutin, deteksi dini komplikasi, serta evaluasi berkala terhadap fungsi ginjal dan keterlibatan organ lain. Keturunan dari pasien dengan riwayat PKD sebaiknya menjalani pemeriksaan skrining sejak usia muda untuk deteksi awal. Institusi pelayanan kesehatan primer hingga tersier perlu menyusun algoritma pemantauan jangka panjang pasien PKD, termasuk indikasi pemberian terapi seperti tolvaptan dan persiapan terapi pengganti ginjal. Pasien sebaiknya diberikan panduan diet, pengendalian tekanan darah, dan gaya hidup sehat sebagai bagian integral dari manajemen PKD.

Daftar Pustaka

1. Cornec-Le Gall E, Alam A, Perrone RD. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet*. 2019;393(10174):919–935.
2. Chebib FT, Torres VE. Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: Core Curriculum 2016. *Am J Kidney Dis*. 2016;67(5):792–810.
3. Partiningrum DL, Harumsari S, Cayami FK, Lestariningsih L, Pals G, Faradz SMH. Clinical evaluation and mutation analysis in Indonesian autosomal dominant polycystic kidney disease. *Pak J Med Health Sci*. 2019;13(3):908–913.
4. Torres VE, Chapman AB, Devuyst O, Gansevoort RT, Grantham JJ, Higashihara E, et al. Tolvaptan in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med*. 2012;367(25):2407–2418.
5. Djajapranata KM, Tjempakasari A. Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) with multiple complications: Management challenges. *Narra J*. 2024;4(1):1–8.
6. Hustrini NM, Susalit E, Lydia A, Marbun MBH, Syafiq M, Yassir, et al. The etiology of kidney failure in Indonesia: A multicenter study in tertiary-care centers in Jakarta. *Ann Glob Health*. 2023;89(1):1–13.
7. Chapman AB, Devuyst O, Eckardt KU, Gansevoort RT, Harris T, Horie S, et al. Autosomal-dominant polycystic kidney disease (ADPKD): Executive summary from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney Int*. 2021;88(1):17–27.
8. Germino GG, Guay-Woodford LM. Polycystic Kidney Disease. In: Taal MW, Chertow GM, Marsden PA, Skorecki K, Yu ASL, Brenner BM, editors. *Chronic Renal Disease*. 2nd ed. Philadelphia: Elsevier; 2015. p. 484–500.