

HUBUNGAN LINGKAR KEPALA DENGAN PERKEMBANGAN ANAK SINDROM DOWN

Arla Santika¹, Asri Purwanti²

¹ Mahasiswa Program Pendidikan S-1 Kedokteran Umum, Fakultas Kedokteran, Universitas Diponegoro

² Staf pengajar Bagian Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran, Universitas Diponegoro
Jl. Prof. H. Soedarto, SH., Tembalang -Semarang 50275, Telp. 02476928010

ABSTRAK

Latar Belakang: Sindrom Down merupakan penyakit kongenital akibat kelainan pada kromosom 21. Lingkar kepala yang kecil dan terjadinya keterlambatan perkembangan merupakan karakteristik dari anak sindrom Down. Lingkar kepala merupakan prediktor terbaik dalam melihat pertumbuhan dan perkembangan otak. Overekpresi gen trisomi 21 mengubah struktur dan fungsi otak hingga akhirnya mengganggu perkembangan anak.

Tujuan: Mengetahui hubungan lingkar kepala dengan perkembangan anak sindrom Down.

Metode: Penelitian ini merupakan penelitian observasional analitik retrospektif. Sampel sebanyak 21 berasal data catatan medis anak sindrom Down RSUP dr. Karyadi Semarang. Pengambilan data berupa data lingkar kepala manual dan foto x-ray, BB/TB, penyakit jantung bawaan, status tiroid, dan perkembangan DDST II. Uji statistik dilakukan dengan uji Fisher.

Hasil: Dari uji bivariat Fisher untuk lingkar kepala yang diukur dengan foto x-ray didapatkan hasil yang bermakna antara lingkar kepala (sefalik indeks) dengan perkembangan sektor motorik kasar ($p < 0,001$); personal sosial ($p = 0,028$) dan keseluruhan perkembangan ($p = 0,012$). Sedangkan pada modulus indeks dan lingkar kepala yang diukur secara manual tidak terdapat hubungan bermakna antara lingkar kepala dengan perkembangan anak sindrom Down.

Kesimpulan: Terdapat hubungan bermakna antara lingkar kepala (sefalik indeks) dengan perkembangan anak sindrom Down.

Kata Kunci: sindrom Down, lingkar kepala, sefalik indeks, DDST II.

ABSTRACT

THE ASSOCIATION BETWEEN HEAD CIRCUMFERENCE AND DEVELOPMENT OF CHILD WITH DOWN SYNDROME.

Background: Down syndrome is congenital disease caused by abnormalities in 21st chromosome. Small head circumference and developmental delay are characteristics of children with Down Syndrome. Head circumference is the best predictor of growth and development of the brain. Overexpression genes on 21st chromosome alters the structure and function of the brain and eventually interfere with the child's development.

Objective: To analyze the association between head circumference and development of child with Down syndrome.

Methods: This study was a retrospective observational analytic. Twenty one samples collected from medical records of children with Down syndrome in RSUP dr. Karyadi Semarang. Manually and x-ray photo head circumference, BB / TB, congenital heart disease, thyroid status, and development DDST II were collected in this study. Fisher were used for statistical analysis.

Results: Bivariate Fisher test for head circumference which measured by x-ray photograph showed significant relation between head circumference (cephalic index) and the development of gross motor sector ($p < 0.001$); personal social ($p = 0.028$) and general development ($p = 0.012$). Besides, for modulus index and manually measured, there were no significant relationship between head circumference and development of children with Down syndrome.

Conclusion: There is an association between head circumference (cephalic index) and development of child with Down Syndrome.

Keywords: Down syndrome, head circumference, cephalic index, DDST II.

PENDAHULUAN

Retardasi mental merupakan masalah global, terutama bagi negara berkembang. Mengingat sumber daya manusia dengan retardasi mental tidak dapat dimanfaatkan secara maksimal mereka lebih banyak memerlukan perawatan, bimbingan, dan pengawasan sepanjang hidupnya. Prevalensi retardasi mental di negara-negara berkembang antara 1-3% dari total populasi.¹ Berdasarkan Pusat Data dan Informasi Kementerian Sosial pada tahun 2009 terdapat 249.364 jiwa yang mengalami retardasi mental.²

Retardasi mental merupakan suatu kelainan yang multifaktorial. Salah satu faktor penyebab dari retardasi mental adalah kelainan kromosom, yang mana kelainan kromosom ini dapat pula bermanifestasi sebagai suatu dismorfisme akibat embriogenesis yang abnormal. Anak dengan retardasi mental akan ditemukan beberapa kelainan misalnya perubahan lingkaran dan bentuk kepala seperti yang terjadi pada penderita sindrom Down.³

Sindrom Down merupakan penyakit kongenital yang disebabkan oleh ketidaknormalan kromosom, akibat adanya kelainan pada kromosom 21 yang dapat berbentuk trisomi 21, translokasi, atau mosaikisme.⁴ Angka kejadian sindrom Down di seluruh dunia diperkirakan mencapai 8 juta jiwa dengan frekuensi tinggi terjadi pada anak sindrom Down yang lahir dari ibu usia tua.⁵ Pada tahun 2006, pusat pencegahan dan kontrol penyakit menaksir 1 dari 733 kelahiran hidup di Amerika menderita sindrom Down.⁶ Berdasarkan data Riset Kesehatan Dasar tahun 2013, penderita sindrom Down menunjukkan kenaikan 1% penderita sindrom Down dari semula 0,12% pada tahun 2010 menjadi 0,13% pada tahun 2013.⁷

Sindrom Down memiliki manifestasi klinis berupa retardasi mental, karakteristik fisik yang khas, dan keterlambatan perkembangan. Perkembangan otak anak sindrom Down mengalami keterlambatan karena terjadinya overekspresi gen, yang berpengaruh pada fungsi dan struktur otak penderita sindrom Down.⁸ Sehingga menyebabkan pertumbuhan lingkaran kepala melambat pada awal masa anak-anak, tidak jarang didapatkan mikrosefali pada anak sindrom Down.⁹

Penelitian dari Wisniewski menunjukkan perkembangan abnormal otak pada anak sindrom Down mempengaruhi keterlambatan pematangan dan perkembangan otak.¹⁰ Per⁹ han tersebut juga berpengaruh pada terganggunya daya serap, proses, dan penafsiran informasi sampai akhirnya perkembangan motorik dan kognitif terhambat.⁸

Penelitian dari Nyoman menunjukkan adanya hubungan lingkaran kepala dengan perkembangan pada bayi usia 0-12 bulan.¹⁰ Akan tetapi penelitian lain dari Akbari menunjukkan hasil yang berbeda, dimana tidak ada hubungan yang signifikan antara lingkaran kepala dengan perkembangan pada bayi 4-60 bulan.¹¹ Atas dasar hal itu, maka perlu dilakukan penelitian lebih lanjut mengenai hubungan lingkaran kepala dengan perkembangan anak terutama pada anak sindrom Down. Sampai saat ini penelitian mengenai hubungan lingkaran kepala dengan perkembangan anak sindrom Down masih terbatas.

Penelitian ini menggunakan penilaian Development Quotient(DQ) pada *Denver Developmental Screening Test II* (DDST II) untuk menilai motorik kasar, motorik halus, bahasa, dan personalisasi diri anak sindrom Down. Dengan dilakukannya penelitian ini diharapkan dapat memberikan informasi tentang hubungan lingkaran kepala dengan perkembangan anak sindrom Down.

METODE

Penelitian ini merupakan penelitian observasional analitik retrospektif. Penelitian ini dilaksanakan di Instalasi Rekam Medis RSUP Dr Kariadi Semarang. Waktu penelitian dilakukan pada bulan Mei 2015 sampai dengan jumlah sampel terpenuhi. Sampel diperoleh dengan metode *consecutive sampling* yaitu berdasarkan kedatangan peneliti dalam mengambil data sindrom Down di Instalasi Rekam Medis RSUP Dr. Kariadi.

Sampel dipilih berdasarkan kriteria inklusi-eksklusi : memiliki data pengukuran lingkaran kepala manual dan foto x-ray (sefalik indeks dan modulus indeks), perkembangan anak dengan Denver Development Stimulation Test (DDST II), dan tidak ada penyakit yang mempengaruhi fungsi neurologis misalnya meningitis, ensefalitis, meningoensefalitis, dan *cerebral palsy*.

Dalam penelitian ini, peneliti menggunakan data manual (pengukuran pita ukur yang kemudian hasilnya dimasukkan dalam WHO antropometri untuk dinilai standar deviasi) dan melihat hasil foto x-ray (sefalik indeks dan modulus indeks). Sedangkan perkembangan anak sindrom Down peneliti menggunakan Development Quotient skor untuk menilai kemajuan masing-masing sektor perkembangan. Variabel bebas pada penelitian ini adalah lingkaran kepala anak sindrom Down. Variabel terikat pada penelitian ini adalah perkembangan (motorik kasar, motorik halus, bahasa, personal sosial) anak sindrom Down. Variabel perancu pada penelitian ini adalah status gizi, hormon tiroid, penyakit jantung bawaan, dan stimulasi. Uji hipotesis menggunakan uji *Fisher* dikatakan bermakna apabila nilai $p < 0,05$.

HASIL

Selama penelitian didapatkan 109 kasus pasien sindrom Down dari tahun 2008-2015. Dari kasus tersebut, terdapat 85 kasus yang masih terdapat data catatan medis dan 21 catatan medis memenuhi kriteria inklusi.

Karakteristik subjek penelitian meliputi jenis kelamin dan usia pasien. Karakteristik subjek penelitian ditampilkan pada tabel 1.

Tabel 1. Karakteristik subjek penelitian

Karakteristik subyek	N (%)
Jumlah subjek penelitian	21(100)
Umur (bulan)	
Median	12
Jenis kelamin	
Laki-laki	14(66,7%)
Wanita	7(33,3%)

Penelitian ini dilakukan pada 21 subjek yang terdiri dari laki-laki 14(66,7%) dan wanita 7(33,3%). Sedangkan median umur subjek sebesar 12 bulan.

Tabel 2. Karakteristik lingkaran kepala dan perkembangan

Karakteristik	N(%)
Lingkar kepala manual	
Mesosefal (+2 sampai -2 SD)	10(47,6%)
Mikrosefal (< -2 SD)	11(52,4%)
Lingkar kepala x-ray	
a. Sefalik Indeks	
Mesosefal	4(19,00%)
Brakhisefal	17(81,00%)
b. Modulus Indeks	
Normosefal	14(66,7%)
Mikrosefal	7(33,3%)
Perkembangan Anak Sindrom Down	
Delayed (DQ<84)	17(81,00%)
Normal (DQ≥84)	4(19,00%)

Dari tabel diatas dapat terlihat bahwa lingkaran kepala anak sindrom Down yang mikrosefal sebanyak 11(52,4%) anak dan mesosefal sebanyak 10 (47,6%) anak. Dari hasil pemeriksaan foto x-ray pada sefalik indeks anak sindrom down mayoritas brakhisefal 17(81,00%) anak, sedangkan yang mesosefal 4(19,00%) anak. Untuk modulus indeks, anak sindrom Down masih banyak yang dalam kondisi normosefal yaitu sebesar 14 (66,7%) anak sedangkan yang mikrosefal 7 (33,3%) anak. Dari hasil pengkategorikan perkembangan, didapatkan mayoritas mengalami keterlambatan perkembangan sebanyak 17 (81,00%) anak dan sebanyak 4 (19,00%) anak normal.

Tabel 3. Karakteristik variabel perancu

Karakteristik subjek	N(%)
Malnutrisi	
Ya	3(14,3%)
Tidak	18(85,7%)
Penyakit jantung bawaan	
Ya	13(61,9%)
Tidak	8(38,1%)
Hipotiroid	
Ya	15(71,4%)
Tidak	6(28,6%)

Dari tabel diatas anak sindrom Down tidak mengalami malnutrisi 18(85,7%) adapun yang mengalami malnutrisi 3(14,3%). Sebanyak 13(61,9%) anak yang menderita penyakit jantung bawaan dan yang tidak menderita penyakit jantung bawaan sebanyak 8(38,1%) anak. Sedangkan untuk keadaan hipotiroid, mayoritas anak dalam keadaan hipotiroid sebanyak 15(71,4%) anak.

Tabel 4. Analisis hubungan lingkaran kepala dengan perkembangan anak sindrom Down

Lingkar kepala	MK	MH	PS	BH	TOTAL
	P	P	P	P	P
Manual	1,00	0,311	0,635	1,00	1,00
Sefalik indeks	0,000*	0,148	0,028*	0,053	0,012*
Modulus indeks	1,00	0,574	1,00	0,354	1,00

Keterangan = * *Uji Fisher* bermakna $p < 0.050$

Dari uji tersebut didapatkan, hasil pemeriksaan foto x-ray, untuk sefalik indeks terdapat hubungan yang signifikan antara lingkaran kepala dengan perkembangan sektor motorik kasar ($<0,001$), sektor personal sosial (0,028), dan total perkembangan (0,012). Berbeda dengan sefalik indeks, pada modulus indeks dan lingkaran kepala yang diukur secara manual tidak terdapat hubungan yang signifikan antara lingkaran kepala dengan perkembangan anak sindrom Down.

Tabel 5. Analisis hubungan variabel perancu dengan perkembangan anak sindrom Down

Karakteristik subjek	P
Malnutrisi	0,489
PJB	0,131
Hipotiroid	0,544

Keterangan = *Uji Fisher*.

Dari analisis bivariat, variabel perancu tidak memiliki hubungan yang bermakna. Sehingga dalam penelitian ini tidak ada variabel perancu dan tidak bisa dilanjutkan untuk uji multivariat.

PEMBAHASAN

Penilaian standar deviasi lingkaran kepala dilakukan dengan cara memasukkan data lingkaran kepala (diukur dengan pita) yang dicatat dari catatan medis RSUP dr. Karyadi ke aplikasi WHO antropometri. Kemudian dikategorikan berdasarkan standar deviasi. Hasilnya didapatkan mesosefal sebanyak 10 (47,6%) anak, sedangkan yang memiliki lingkaran kepala mikrosefal 11 (52,4%) anak. Secara umum lingkaran kepala anak sindrom Down mayoritas mikrosefal begitupun penelitian sebelumnya yang dilakukan Handayani yang mikrosefal yakni 51 (85%) anak sedangkan mesosefal sebanyak 9 (15%) anak.

Dari hasil pemeriksaan foto x-ray didapatkan anak sindrom Down memiliki bentuk kepala brakhisefal 17 (81,00%). Hal ini sesuai dengan tanda Jackson dan penelitian sebelumnya yang dilakukan Allanson menyebutkan bahwa brakhisefal merupakan karakteristik anak sindrom Down.^{12, 13} Sedangkan modulus indeks/*cranial size* anak sindrom Down banyak yang dalam kondisi normosefal 14 (66,7%) berbeda dari literatur anak sindrom Down yang kebanyakan mikrosefal.¹² Perbedaan terjadi karena dipengaruhi status gizi dalam penelitian ini status gizi yang normal sebanyak 18 (85,7%) dan faktor stimulasi.

Perubahan lingkaran kepala karena pada anak sindrom Down telah terjadi overekspresi gen trisomi 21 sehingga berpengaruh pada perubahan struktur dan jumlah dendritik, densitas sinaptik rendah, pengurangan jumlah neurotransmitter, penundaan mielinisasi, serta penurunan berat dan volume otak, hingga menyebabkan pertumbuhan lingkaran kepala terganggu.⁸

Penilaian perkembangan anak didapatkan dari hasil kemampuan anak melakukan tahapan persektor tes DDST II setelah itu dihitung DQ persektor dan keseluruhan. Dari hasil pengkategorian, didapatkan mayoritas mengalami keterlambatan perkembangan sebanyak 17 (81,0%) anak dan sebanyak 4 (19%) anak normal. Adapun penelitian dari Helma menunjukkan anak sindrom Down mengalami keterlambatan perkembangan yang signifikan disektor motorik, kognitif, dan sosial.¹⁴ Penyebabnya seperti yang dikatakan Riquelme dkk dan dari penelitian Haydar dkk bermula dari overekspresi gen trisomi 21 yang akan mempengaruhi struktur dan fungsi otak hingga akhirnya mengganggu daya serap, proses, dan menafsirkan informasi, hal ini yang menjadikan perkembangan anak sindrom Down mengalami keterlambatan.^{8,15}

Selain itu keadaan hipotoni anak sindrom Down menyebabkan postur yang khas dapat dilihat dari kedua kaki yang abduksi, eksternal rotasi, dan lutut tertekuk, ditambah kebiasaan melakukan gerakan berulang-ulang dan cenderung mengkompensasi pola gerakan salah sehingga terjadi kesalahan ataupun menghasilkan perubahan gerakan. Hingga akhirnya mempengaruhi perkembangan motorik kasar, motorik halus, kontrol visual, kecepatan, otot kekuatan, dan keseimbangan.¹⁶

Lingkar kepala sebagai pengganti pengukuran ukuran dan pertumbuhan otak tetapi tidak sepenuhnya berkorelasi dengan volume dan perkembangan otak.¹⁷ Lingkar kepala yang diukur dari hasil pemeriksaan foto x-ray, untuk sefalik indeks terdapat hubungan yang signifikan antara lingkar kepala dengan perkembangan sektor motorik kasar ($<0,001$), sektor personal sosial (0,028), dan total perkembangan (0,012). Berbeda dengan sefalik indeks, pada modulus indeks dan lingkar kepala yang diukur secara manual tidak terdapat hubungan yang signifikan antara lingkar kepala dengan perkembangan anak sindrom Down.

Telah diketahui overekspresi gen trisomi 21 pada anak sindrom Down mengubah struktur dan jumlah dendritik, densitas sinaptik rendah, pengurangan jumlah neurotransmitter, penundaan mielinisasi, serta penurunan berat dan volume otak. Perubahan tersebut mengganggu fungsi area korteks otak, *hipocampus*, serebelum, dan batang otak. Sehingga perkembangan motorik, personal sosial, dan bahasa anak sindrom down mengalami keterlambatan.^{10,18} Pada pemeriksaan lingkar kepala yang diukur secara manual tidak terdapat kebermaknaan terhadap perkembangan. Hal ini dipengaruhi oleh tebalnya kulit dan lebatnya rambut anak. Maka dibutuhkan pemeriksaan radiologi untuk menghindari faktor tersebut.

Pada pemeriksaan foto x-ray terutama sefalik indeks memiliki kemaknaan pada keseluruhan perkembangan, adapun yang signifikan motorik kasar dan personal sedangkan motorik halus dan bahasa tidak signifikan namun nilai kemaknaannya mendekati signifikan (0,05) apabila sampel lebih mungkin keduanya bisa signifikan. Sementara modulus indeks tidak terdapat hubungan antara lingkar kepala dengan perkembangan anak sindrom Down. Berdasarkan literatur, modulus indeks seharusnya mengalami penurunan ukuran (mikrosefal) pada anak sindrom Down. Akan tetapi dalam penelitian ini hasilnya sebaliknya, hal tersebut terjadi mungkin dikarenakan pengaruh faktor gizi dan stimulasi.¹⁹

Pengukuran lingkaran kepala penting sebagai prediktor dalam melihat perkembangan syaraf anak dan dalam menyediakan tampilan dinamis dari pertumbuhan global otak dan struktur internal, sehingga harus dipantau dalam prenatal awal dan tahap postnatal.¹⁷ Bila didapatkan lingkaran kepala abnormal segera lakukan pemeriksaan lebih lanjut, apalagi ada indikasi sindrom Down.

SIMPULAN DAN SARAN

Terdapat hubungan yang bermakna antara lingkaran kepala (sefalik indeks) dengan perkembangan anak sindrom Down sektor motorik kasar, personal sosial, dan keseluruhan. Perlu dilakukan penelitian lanjut dengan data yang lebih banyak untuk membuktikan hubungan lingkaran kepala dengan perkembangan anak sindrom Down. Penelitian lanjut tentang hubungan stimulasi dengan perkembangan anak sindrom Down. Serta perlu dilakukan pengukuran lingkaran kepala secara manual maupun foto x-ray. Terlebih pada pemeriksaan foto x-ray untuk sefalik indeks, anak dengan brakhisefal memiliki kaitan dengan keterlambatan motorik kasar, personal sosial, dan keseluruhan perkembangan.

UCAPAN TERIMAKASIH

Peneliti mengucapkan terima kasih kepada Dr. dr. Asri Purwanti, Sp.A(K), M.Pd selaku dosen pembimbing yang telah membimbing penelitian ini dari awal sampai akhir, kepada seluruh sahabat dan teman, serta pihak-pihak lain yang telah membantu hingga penelitian dan penulisan artikel ini dapat terlaksana dengan baik.

DAFTAR PUSTAKA

1. WHO. Caring for children and adolescents with mental disorders. WHO. 2003.
2. Kementerian Sosial Republik Indonesia. Profile Kesejahteraan Sosial Republik Indonesia.2009
3. Kingston HM. ABC of clinical genetics.BMJ genetics.2002;8(3):5-6
4. Roper RJ, Reeves RH. Understanding the basis for Down syndrome phenotypes. PLoS genetics. 2006;2(3):e50.
5. Wang Ss, Qiao Fy, Feng L. Polymorphisms in genes involved in folate metabolism as maternal risk factors for Down syndrome in China. Journal of Zhejiang University Science B. 2008;9(2):93-9.

6. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. Mental retardation and developmental disabilities research reviews. 2007;13(3):221-7.
7. Badan Penelitian dan Perkembangan Kementerian Kesehatan Indonesia. Penyajian Pokok-Pokok Hasil riset Kesehatan Dasar. 2013 p. 19–39
8. Riquelme A, Manzanal G. Factors influencing motor development in children with Down syndrome. International Medical Review on Down Syndrome. 2006;10(2):18-24.
9. Wisniewski K. Down syndrome children often have brain with maturation delay, retardation of growth, and cortical dysgenesis. American Journal of Medical Genetics. 1990;37(S7):274-81.
10. Nyoman R, Ketut. lingkaran kepala dengan masa perkembangan pada bayi usia 0-12 bulan. Politeknik Kesehatan Denpasar.2011.
11. Akbari SAA, Montazeri S, Torabi F, Amiri S, Soleimani F, Majd HA. Correlation between anthropometric indices at birth and developmental delay in children aged 4–60 months in Isfahan, Iran. International Journal of Nanomedicine. 2014;9:1883-9.
12. Allanson J, O'Hara P, Farkas L, Nair R. Anthropometric craniofacial pattern profiles in Down syndrome. American journal of medical genetics. 1993;47(5):748-52.
13. Avramopoulos D, Kennerknecht I, Barbi G, Eckert D, Delabar J, Maunoury C, et al. A case of apparent trisomy 21 without the Down's syndrome phenotype. Journal of medical genetics. 1997;34(7):597-600.
14. Van Gameren Oosterom HB, Fekkes M, Buitendijk SE, Mohangoo AD, Bruil J, Van Wouwe JP. Development, problem behavior, and quality of life in a population based sample of eight-year-old children with Down syndrome. PloS one. 2011;6(7):e21879.
15. Haydar TF, Reeves RH. Trisomy 21 and early brain development. Trends in neurosciences. 2012;35(2):81-91.
16. Martinez NB, Garcia MM. Psychomotor development in children with Down syndrome and physiotherapy in early intervention. International Medical Review on Down Syndrome. 2008;12(2):28-32.
17. Bartholomeusz H, Courchesne E, Karns C. Relationship between head circumference and brain volume in healthy normal toddlers, children, and adults. Neuropediatrics. 2002(33):239-41.
18. Wisniewski K, Kida E, Brown W, editors. Repercusion de las anomalias geneticas del Síndrome de Down sobre la estructura y la funcion cerebral. Síndrome de Down, perspectivas psicologica, psicobiologica socio educacional. Imasco. 1997: ;4(4):114.
19. Pereira IMR, Barros Filho AdA, Alvares BR, Palomari ET, Nanni L. Radiological determination of cranial size and index by measurement of skull diameters in a population of children in Brazil. Radiologia Brasileira. 2008;41(4):229-34..