UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

LAPORAN AKHIR

KASUS LONGITUDINAL

TATALAKSANA KOMPREHENSIF DAN HOLISTIK ANAK DENGAN SINDROM DELLEMAN OORTHUYS

Untuk Memenuhi Sebagian Persyaratan

Mencapai Derajat Spesialis Anak

Diajukan oleh

Scolastika Dita Kristian

19/452959/PKU/18330

DEPARTEMEN ILMU KESEHATAN ANAK

FAKULTAS KEDOKTERAN, KESEHATAN MASYARAKAT, DAN KEPERAWATAN

UNIVERSITAS GADJAH MADA

RSUD DR. SARDJITO

YOGYAKARTA

2023

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

KASUS PANJANG

TATALAKSANA KOMPREHENSIF DAN HOLISTIK ANAK DENGAN SINDROM DELLEMAN OORTHUYS

Dipersiapkan dan disusun oleh:

SCOLASTIKA DITA KRISTIAN

Telah dipertahankan di depan Dewan Penguji

Pada tanggal 31 Oktober 2023

Susunan Dewan Penguji

Pembimbing Utama

Dr. dr. Ekawaty Lutfia Haksari, MPH, Sp.A(K)

Ketua Dewan Penguji

Prof. Dr. dr. E. S. Herini, Sp.A(K)

Pembimbing Pendamping

dr. Agung Triono, Sp.A(K)

Anggota

dr. Desy Kusmawatiningtyas, M.Sc., Sp.A(K)

dr. Alifah Anggraini, M.Sc., Sp.A(K)

Kasus panjang ini telah diterima sebagai persyaratan mencapai derajat Spesialis Anak PPDS Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat dan Keperawatan Universitas Gadjah Mada

Tanggal November 2023

Ketua Program Studi PPDS IKA FKKMK UGM

dr. Rina Triasih, M.Med(Paed)., Ph.D., Sp.A(K)

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

LEMBAR PERNYATAAN

Saya yang bertanda-tangan di bawah ini :

Nama : Scolastika Dita Kristian

NIM : 19/452959/PKU/18330

Stase : Madya

Dengan ini menyatakan, bahwa makalah kasus longitudinal ini saya tulis dengan sungguh – sungguh berdasar keilmuan saya yang saya upayakan mencapai taraf keilmuan yang tinggi dengan tidak melanggar etika penelitian dan penulisan ilmiah termasuk plagiarisme.

Apabila di kemudian hari terbukti hasil karya ini melanggar etika penelitian dan penulisan ilmiah maka saya menerima bahwa karya ilmiah ini dianggap gugur, dan saya harus mengulangi proses penelitian dengan kasus baru.

Demikianlah pernyataan ini saya buat dengan sesungguhnya dan dapat digunakan untuk proses pendidikan saya.

Yogyakarta, Oktober 2023

Peserta didik,

Scolastika Dita Kristian

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

PENGAJUAN KASUS LONGITUDINAL

Yth. Ketua PPDS IKA FK UGM

Di Yogyakarta

Yang bertandatangan di bawah ini:

Nama : Scolastika Dita Kristian

NIM : 19/452959/PKU/18330

Angkatan : Januari 2020

Stase : Madya

Mohon persetujuan untuk menggunakan kasus di bawah ini sebagai kasus longitudinal untuk melengkapi tugas sebagai peserta didik di PPDS IKA FK UGM, sebagai berikut:

Nama pasien : Azkadina

Tanggal lahir : 29 Januari 2022

Jenis kelamin : Perempuan

Alamat : Kulwo, Gunung Kidul

Kami sudah mendapat persetujuan dari orangtua pasien dan dokter penanggung jawab.

Yogyakarta, Februari 2022

Yang mengajukan,

Scolastika Dita Kristian

Menyetujui,

Orangtua pasien	Dokter Penanggungjawab
Dwi Lestari	dr. Alifah Anggraini, M.Sc., Sp.A(K)

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

KATA PENGANTAR

Puji syukur saya panjatkan kepada Tuhan yang Maha Esa karena atas berkat rahmat-Nya, penyusunan kasus longitudinal ini dapat diselesaikan tepat pada waktunya.

Naskah kasus longitudinal ini disusun sebagai salah satu persyaratan program PPDS Ilmu Kesehatan Anak FKKMK UGM. Dalam karya tulis ini, penulis mendapat banyak bantuan, masukan, bimbingan, dan dukungan dari berbagai pihak. Untuk itu, melalui kesempatan ini penulis menyampaikan terima kasih yang tulus kepada:

1. Dr. dr. Ekawaty L Haksari, MPH, Sp.A(K) selaku Pembimbing I yang telah membimbing saya dalam penyusunan proposal.
2. dr. Agung Triono, Sp.A(K) selaku Pembimbing II yang membimbing saya dalam penyusunan proposal.
3. dr. Alifah Anggraini, M.Sc., Sp.A(K) selaku dokter penanggung jawab pasien yang mengizinkan kasus ini dipakai sebagai kasus longitudinal.
4. Kedua orang tua dan keluarga yang telah memberikan dorongan serta motivasi dalam penyelesaian karya ilmiah ini.
5. Rekan residen PPDS Ilmu Kesehatan Anak FKKMK yang telah mendukung penulisan proposal ini.
6. *Supporting staf* PPDS Ilmu Kesehatan Anak FKKMK yang telah menfasilitasi penyusunan dan mendukung hal teknis hingga proposal ini dapat terselesaikan.

Saya menyadari bahwa naskah ini masih jauh dari sempurna. Untuk itu saya mengharapkan kritik dan saran yang bersifat membangun demi perbaikan menuju kesempurnaan. Akhir kata, penulis berharap naskah ini dapat bermanfaat bagi kita semua.

Yogyakarta, Oktober 2023

Scolastika Dita Kristian

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL i
LEMBAR PENGESAHAN ii
LEMBAR PERNYATAAN iii
LEMBAR PERSETUJUAN DOKTER PENANGGUNGJAWAB iv
KATA PENGANTAR v
DAFTAR ISI vi
DAFTAR TABEL viii
DAFTAR GAMBAR ix
DAFTAR SINGKATAN x
ABSTRACT xii
BAB I 1
1. Latar belakang 1
2. Tujuan pemantauan kasus longitudinal 2
3. Manfaat pemantauan kasus longitudinal 2
BAB II 4
1. Identitas 4
2. Uraian kasus 4
BAB III 8
1. Sindrom Delleman Oorthuys 8
2. Bayi dari ibu diabetes melitus 14
3. Bayi kurang bulan 15
4. Imunisasi 18
5. Faktor prognosis 21
BAB IV 23
1. Kerangka teori 23
2. Kerangka konsep 24

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB V 25

1. Subjek 25
2. Metode pemantauan 25
4. Variabel 25
5. Pemantauan dan intervensi 26

BAB VI 38

BAB VII 54

7.1 Simpulan 54

7.2. Saran 54

DAFTAR PUSTAKA 55

LAMPIRAN 59

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Kriteria diagnosis sindrom Delleman Oorthuys 12
Tabel 2. Jadwal imunisasi PCV 21
Tabel 3. Deskripsi variabel 26
Tabel 4. Waktu pemantauan 36
Tabel 5. Data awal dan akhir pemantauan 40
Tabel 6. Status optalmologis 42
Tabel 7. Pemantauan perkembangan tiap 3 bulan 48
Tabel 8. Penilaian rumah sehat 51
Tabel 9. Nilai PedsQL 52

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. *Skin tag* 5
Gambar 2. Dermoid epibulbar 5
Gambar 3. Parese N VII perifer 5
Gambar 4. CTscan kepala 6
Gambar 5. Pedigree 7
Gambar 6. Gambaran Klinis Sindrom Delleman Oorthuys 9
Gambar 7. CTscan 11
Gambar 8. Kerangka teori 23
Gambar 9. Kerangka konsep 24
Gambar 10. Grafik hasil pemantauan lingkar kepala 41
Gambar 11. CTscan kepala evaluasi 41
Gambar 12. Rehabilitasi medis dan kondisi saat ini terkait parese nervus VII 44
Gambar 13. Status gizi berdasarkan kurva WHO 2006 47
Gambar 14. Kondisi rumah 51

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR SINGKATAN

ADS	: *auricle dextra et sinistra*
ASI	: air susu ibu
B	: bahasa
BBLC	: berat badan lahir cukup
BCG	: *Bacillus Calmette Guerin*
BERA	: *brain evoked response auditory*
BIAS	:bulan imunisasi anak sekolah
BMI	: *body mass index*
BMK	: besar masa kehamilan
C	: *caution*
CRS	: *congenital rubella syndrome*
CAT	: *cognitive adaptive test*
CLAMS	: *clinical linguistic and auditory milestone scale*
CTscan	: *Computed tomography-scan*
D	: *delay*
DM	: diabetes melitus
DPT	: Difteri, Pertusis, Tetanus
ECCL	: ensefalokraniokutan lipomatosis
EEG	: elektronsefalografi
GDD	: *global developmental delay*
GTAV	: *giant tectum absent vermis*
HB	: hepatitis B
HBsAg	: *hepatitis B surface antigen*
HiB	: *Hemofilus influenza B*
HIV	: *Human immunodeficiency virus*
IDAI	: Ikatan Dokter Anak Indonesia
IPV	: *inactivated polio vaccine*
IU	: *international unit*
KB	: kurang bulan
KPSP	: Kuesioner pra skrining perkembangan
LILA	: lingkar lengan atas kiri
MH	: motorik halus
MK	: motorik kasar
MPASI	: makanan pengganti ASI
MR/MMR	: *measles rubella/ mumps measles rubella*
OAE	: *otoacoustic emissions*
ODS	okular dekstra sinistra
OPV	: *oral polio vaccine*
P2A1	: paritas 2 abortus 1
PCV	: *Pneumococcal conjugated vaccine*
PedsQL	: *Parents evaluation of developmental status*
PHBS	: perilaku hidup bersih sehat
PS	: persona sosial

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

RM	: rekam medis
ROP	: *retinopathy of prematurity*
RSUD	: Rumah sakit umum daerah
RSUP	: Rumah sakit umum pusat
SC	: *sectio caesarea*
SD	: standar deviasi
Skor APGAR	: Skor *appearance, pulse, grimace, activity, respiration*
SMA	: sekolah menengah atas
SMH	: *striated muscle hamartoma*
SMP	: sekolah menengah pertama
THT-KL	: telinga hidung tenggorokan dan xiepala leher
TKPS	: tumbuh kembang dan pediatri sosial
UK	: umur kehamilan
USG	: ultrasonografi
VEGF	: *vascular endothelial growth factor*
VPshunt	: *ventricoperitoneal shunt*
WHO	*: World Health Organization*

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

ABSTRACT

Delleman Oorthuys syndrome is rare. Only 40 cases reported worldwide to 2018. We write report of a nine-month-old infant with Delleman Oorthuys syndrome yet born from diabetic mother. The correlation between Delleman Oorthuys syndrome and diabetic mother is still unknown. She presented with dermoid oculobulbar, skin tags, and facial nerve palsy. She had severe sensorineural hearing loss. Head CTscan showed corpus callosum agenesis. No seizure was documented. Developmental milestones were evidently delayed.

Keywords: Delleman Oorthuys syndrome, oculocerebrocutaneous syndrome, corpus callosum agenesis, infant of diabetic mother

INTISARI

Sindrom Delleman Oorthuys merupakan sindrom yang jarang. Hanya ada 40 kasus yang dilaporkan sampai tahun 2018. Laporan ini merupakan kasus anak usia 9 bulan dengan Sindrom Delleman Oorthuys dan lahir dari ibu prediabetes. Hubungan Sindrom Delleman Oorthuys dan ibu diabetes masih belum diketahui secara pasti. Pasien terdapat dermoid okulobulbar, *skin tag* dan palsi nervus fasialis. Pasien juga mengalami tuli sensorineural berat. CTscan kepala menunjukkan agenesis korpus kalosum. Tidak ada kejang yang dilaporkan tetapi terdapat keterlambatan perkembangan.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB I
PENDAHULUAN

1. Latar belakang

Sindrom Delleman Oorthuys pertama kali dilaporkan oleh Delleman dan Oorthuys pada 1981.[1] Sindrom ini ditandai dengan adanya kista orbita, mikroftalmia/ anoftalmia, hipoplasia kulit fokal dan *skin tag*, dan malformasi serebral. Ciri fenotipe lain antara lain anomali vertebra, defek jantung, dan dismorfi wajah (spektrum labiognatopalatoskisis). Pada *review* 16 kasus, 85% kasus mempunyai kista okular, *skin tag*, dan hipoplasia dermis fokal.[2] Pada *review* lain, semua kasus setidaknya mempunyai satu tanda dari okular: kista orbita, koloboma, atau anoftalmia/ mikroftalmia dengan atau tanpa kista.[3] Ciri neurologi dari sindrom ini antara lain adanya kista pada hemisfer serebri, abnormalitas ventrikel, hidrosefalus, dan agenesis korpus kalosum. Hampir 50% kasus mempunyai abnormalitas tersebut. Pasien dengan abnormalitas neurologis mempunyai manifestasi klinis berupa kejang, gangguan perkembangan, dan gangguan motorik.[2]

Tidak ada data jumlah kasus sindrom Delleman Oorthuys di Indonesia. Jumlah pasien sindrom ini di dunia dikatakan hanya 40 sejak ditemukan sampai tahun 2018.[4] Pasien pada kasus longitudinal ini adalah bayi baru lahir dengan abnormalitas neurologis, okular, dan dermis yang mengarah pada sindrom Delleman Oorthuys. Kasus ini menarik karena kasus sindrom Delleman Oorthuys sangat jarang dijumpai di Indonesia. Kelainan neurologis pada pasien ini juga mungkin dapat disebabkan karena komplikasi dari ibu diabetes melitus, Beberapa aspek yang perlu dimonitoring adalah manifestasi neurologis, fungsi penglihatan, fungsi pendengaran, serta tumbuh kembang pada anak tersebut. Selain intervensi dasar seperti imunisasi dan rehabilitasi medis, diperlukan intervensi tambahan sesuai indikasi jika pada saat monitoring ditemukan kelainan. Kepatuhan terapi, baik medikamentosa atau non-medikamentosa, akan mempengaruhi luaran sehingga diharapkan dengan terpantaunya anak, prognosis lebih baik.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

2. Tujuan pemantauan kasus longitudinal

Tujuan dilakukan pemantauan kasus longitudinal ini adalah untuk mengidentifikasi dan mengendalikan faktor prognostik yang mempengaruhi prognosis sehingga luaran jangka longitudinal pasien dengan sindrom Delleman Oorthuys dapat lebih baik. Pemantauan dan intervensi dilakukan secara holistik dan komprehensif, baik secara medis maupun sosial pada pasien. Setelah dilakukan intervensi, luaran diharapkan lebih baik.

3. Manfaat pemantauan kasus longitudinal

a. Bagi pasien

Dengan penanganan yang menyeluruh dan berkesinambungan diharapkan dapat mengenali dan mengintervensi gangguan fungsi neurologi, fungsi penglihatan, fungsi pendengaran, serta monitor tumbuh kembang. Pada akhirnya, diharapkan dengan dijadikan kasus longitudinal, pemantauan penyakit dapat dilakukan dengan lebih komprehensif dan lebih baik sehingga luaran lebih baik dan dapat tumbuh dan berkembang sesuai potensi genetik.

b. Bagi keluarga

1. Mengetahui dan memahami mengenai penyakit sindrom Delleman Oorthuys dan manifestasi klinis yang mungkin muncul
2. Agar keluarga dapat memahami dan berperan aktif dalam mendukung kebutuhan pasien
3. Memberikan kesempatan kepada anak untuk bertumbuh dan berkembang dengan optimal meskipun menderita sindrom.

c. Bagi peserta PPDS I

1. Mampu memahami perjalanan penyakit dan intervensi yang dibutuhkan agar tidak terjadi perburukan pada pasien dengan sindrom Delleman Oorthuys.
2. Mampu memberikan edukasi dan komunikasi kepada orang tua terkait penyakit yang diderita anak dan proses tumbuh kembang anak.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

3. Memahami prognosis dan komplikasi jangka panjang yang mungkin dapat terjadi pada pasien sehingga dapat merencanakan penanganan yang berkelanjutan.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB II
URAIAN KASUS

1. Identitas

Nama	: An A
Umur	: 9 bulan
Tempat dan tanggal lahir	: Sleman, 29 Januari 2022
Jenis kelamin	: Perempuan
Nama ayah	: S
Umur ayah	: 27 tahun
Pekerjaan ayah	: Pekerja swasta
Pendidikan ayah	: SMA
Nama ibu	: DL
Umur ibu	: 33 tahun
Pekerjaan ibu	: Ibu rumah tangga
Pendidikan ibu	: SMP
Alamat	: Ngluwo, Gunungkidul
No. RM	: 00.74.82.xx

2. Uraian kasus

Anak lahir di RSUP Dr Sardjito dari ibu 33 tahun P2A1 berat 2752 gram, panjang badan 47 cm, lingkar kepala 33 cm, usia kehamilan 35 minggu (BBLC, KB, BMK) secara SC. Bayi lahir langsung menangis, air ketuban jernih, skor APGAR 7/8/9, dan dilakukan resusitasi sampai perawatan rutin serta dilakukan inisiasi menyusui dini. Bayi lahir dari ibu diabetes melitus (DM). Ibu terdiagnosis diabetes melitus sejak tiga tahun sebelum hamil dan mulai menggunakan terapi Levemir 1x8 IU dan Novorapid 3x12 IU sejak usia kehamilan 3 bulan. Pada usia kehamilan 30 minggu, USG antenatal menunjukkan polihidramnion, janin ventrikulomegali dan suspek defek septum atrium.

Bayi dilakukan skrining terkait lahir dari ibu DM. Tidak dijumpai periode hipoglikemia, bradikardia/ takikardia, asfiksia, hipokalsemia, atau ikterus. Bayi terlihat memiliki *skin tags* pada kedua telinga dan pada pipi (Gambar 1). Juga terdapat jaringan fibrovaskular pada inferotemporal mata dekstra (Gambar

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

2). Pasien mengalami hemiparese nervus VII dekstra perifer dan terlihat terutama saat menangis (Gambar 3). Pemeriksaan nervus kranialis yang lain (nervus III, IV, V, VI, IX, X, XII) tidak ditemukan kelainan. Dilakukan pemeriksan penunjang CTscan kepala dan ditemukan mikrosefali, edema serebri dengan mikrosefali dan ventrikulomegali, agenesis korpus kalosum, hipertelorisme, kista interhemisfer di fosa posterior, dan tak tampak gambaran Dandy Walker (Gambar 4). Dari hasil ekokardiografi neonatus, tidak terdapat kelainan pada jantung pasien walaupun pada USG antenatal ditemukan defek atrium. Dari gambaran klinis dan radiologis, pasien memenuhi kriteria diagnosis sindrom Delleman Oorthuys.



Gambar 1. Skin tag



Gambar 2. Dermoid epibulbar



Gambar 3. Parese N VII perifer

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/



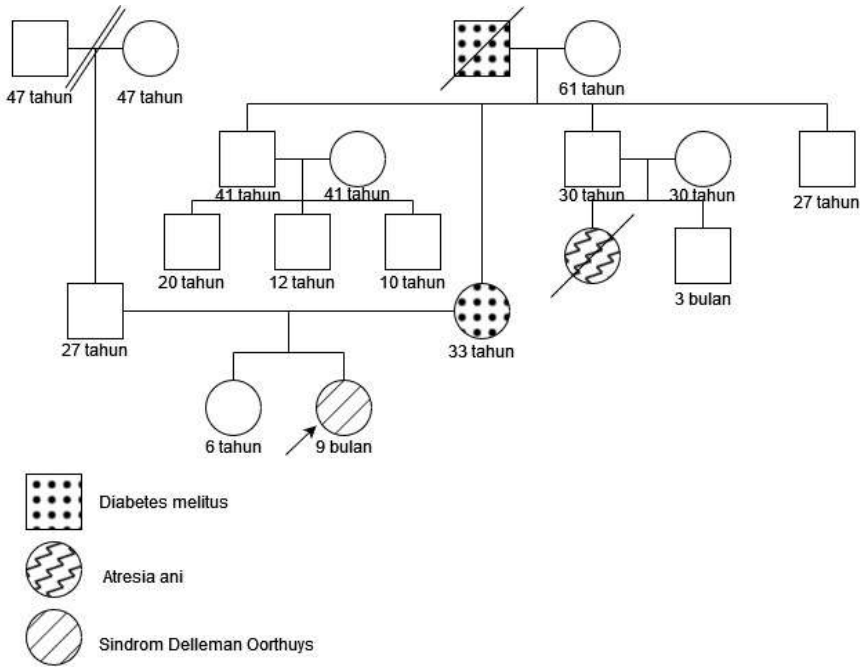
Gambar 4. CTscan kepala

Pada pasien tidak terdapat defisit neurologis berupa kejang. Manifestasi neurologis mayor pada pasien saat awal pengamatan belum terlalu terlihat nyata. Gerak keempat ekstremitas bebas, tonus normal, refleks fisiologi normal, dan refleks patologis negatif. Kelainan perkembangan sangat mungkin terjadi pada anak ini. Manifestasi klinis dari hemiparese nervus VII perifer antara lain menetek yang tidak efektif. Bayi diberikan fisioterapi oral dan general serta diberikan air susu ibu (ASI) dengan suplementer. Karena produksi ASI ibu tidak cukup untuk memenuhi kebutuhan pasien dan tidak adanya ASI donor, pasien diberikan susu formula.

Pasien dikelola dengan sindrom Delleman Oortuys, dermoid epibulbar, dan retinopati prematuritas. Tidak ada riwayat sindrom atau kelainan neurologis pada keluarga. Saat umur 3 bulan, pemeriksaan *otoacustics emission* (OAE) menunjukkan *refer*. Evaluasi pemeriksaan telinga dilakukan kembali saat umur 6 bulan. Terkait fungsi penglihatan, pasien juga awalnya mengalami *retinopathy of prematurity* (ROP) tahap 0 zona 2 ODS pada umur 4 minggu. Pasien dilakukan eksisi jaringan fibrovaskular pada mata dan evaluasi mata berkelanjutan. Imunisasi dasar lengkap sampai umur 6 bulan lengkap sesuai jadwal. Pasien rutin kontrol di Poliklinik Saraf Anak, Poliklinik Tumbuh Kembang dan Pediatri Sosial (TKPS), Polikinik Mata, dan Poliklinik Telinga, Hidung, Tenggorokan, dan Kepala Leher (THT-KL) RSUP Dr Sardjito. Pasien saat ini mendapat roburansia saraf berupa piracetam dan melakukan program rehabilitasi medis di RSUD Wonosari dua kali per minggu.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Status gizi anak saat awal pemantauan adalah gizi baik. Asupan nutrisi didapatkan dari susu formula standar. Kepala pasien belum tegak sehingga makanan pendamping ASI (MPASI) belum dapat diberikan. Tiap tiga bulan, pasien melakukan evaluasi tumbuh kembang di Poliklinik Tumbuh Kembang dan Pediatri Sosial RSUP Dr Sardjito.



Gambar 5. Pedigree

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB III
TINJAUAN PUSTAKA

1. Sindrom Delleman Oorthuys

1.1. Epidemiologi dan patogenesis

Sindrom Delleman Oorthyus merupakan anomali kongenital yang sangat jarang; diperkirakan hanya 40 kasus yang dilaporkan sejak pertama kali dideskripsikan oleh Delleman dan Oorthuys 37 tahun yang lalu.[4] Belum ada kepastian terkait keterlibatan genetik. Beberapa penulis menyatakan penyakit ini *X-linked* karena hampir semua penderita merupakan laki-laki. Laki-laki 2,5 kali lebih banyak dibanding permepuan. Penulis lain menyatakan penyakit ini autosomal dominan yang letal dan bisa bertahan hanya jika terdapat mosaik atau pewarisan aurosomal-resesif pada orang tua yang secara fenotipe normal.[3,5,6] Biasanya tidak terdapat riwayat keluarga dengan sindrom serupa pada pasien dan tidak ada bias rasial.

Patogenesis sindrom ini masih sedikit diketahui; dicurigai perkembangan abnormal pada usia gestasi 5 atau 6 minggu. Beberapa penulis menyampaikan jika mekanisme paling mungkin yang terjadi adalah disrupsi *anterior neuroectodermal plate* yang menuju neurokristopati dengan dismorfogenesis kraniofasial primer.[7]

1.2. Manifestasi klinis

Manifestasi klinis sindrom ini berhubungan dengan mata, otak, dan kulit.[8] Abnormalitas mata dan kulit mayoritas berupa anoftalmia atau mikroftalmia dengan atau tanpa kista orbita, koloboma, dermoid epibulbar, *skin tag* (pada pipi atau preaurikular), dan defek kutan fokal.[3,9,10] Kelainan intrakranial berupa kista interhemisfer, hidrosefalus, agenesis korpus kalosum, polimikrogiria frontal, heterotopia periventricular nodular, dan defek otak tengah atau otak belakang.[3,9,11]

1.2.1. Manifestasi kulit

Manifestasi kulit paling sering adalah hipoplastik fokal atau aplastik (aplasia kutis kongenital) dan defek kulit tambahan. Defek hipoplastik atau anaplastik memiliki ukuran kecil (beberapa milimeter) sampai *punch-like* atau besar (beberapa sentimeter). Lokasi paling sering adalah di wajah atau leher, atau

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

kulit kepala dalam area alopesia, dan sangat jarang pada anggota gerak. Tidak ada pola khusus yang dapat didefinisikan. Lesi post-aurikular berbentuk bulan sabit ditemukan pada mayoritas pasien. Defek kulit linear ditemukan hanya pada beberapa pasien. Mayoritas lesi kulit tambahan berlokasi di wajah, terutama sekitar mata, dan sangat jarang pada anggota gerak. Bentuk lesi tambahan paling sering adalah bertangkai, berbentuk seperti jari dan bisa digerakkan. Secara histologi, diklasifikasikan sebagai *striated muscle hamartoma* (SMH). Lesi kulit tambahan juga ada yang berbentuk kecil, nodular, dan terkumpul pada klaster kecil.[3]

1.2.2. Manifestasi mata

Anomali paling banyak pada mata berupa kista orbita disertai mikroftalmia. Sebagian kecil pasien mempunyai kista orbita atau mikroftalmia saja. Koloboma juga ditemukan pada 18 dari 40 pasien. Anomali yang lebih jarang, yang terkadang terdapat pada mata kontralateralnya, termasuk katarak dan *persistent hyperplastic primary vitreous.*[12]



Gambar 6. Gambaran Klinis Sindrom Delleman Oorthuys; a dan b: *skin tag*. C: *skin tag* dan kista orbita. D: dermoid okulobulbar[5,13]

1.2.3. Manifestasi neuorologis

Hampir semua pasien dengan sindrom ini mempunyai malformasi otak yang komplek yang unik dan mudah dikenali jika semua komponen ada. Karena sindrom ini termasuk jarang, data terkait gambaran radiologi terbatas. Dari

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

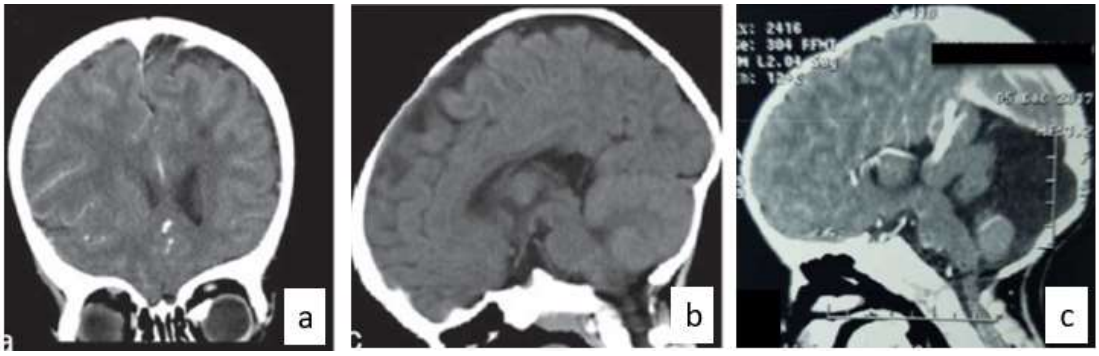
beberapa gambaran radiologi, malformasi komplek perkembangan korteks dengan komponen kortikal dan subkortikal, malformasi batang otak-serebelum, dan biasanya asimetris.

Malformasi kortikal terdiri dari polimikrogiria, pelipatan subkortikal atau heterotopia yang ditemukan pada area polimikrogiria paling parah, dan heterotopia nodular periventrikular yang tersebar, yang terkadang terhubung dengan heterotopia subkortikal dan terkadang terdiri dari satu atau beberapa heterotopia yang tidak berdekatan. Malformasi selalu asimetris. Penelitian yang dilakukan pada 18 pasien, malformasi kortikal lebih parah di di lobus frontal di 13, lebih parah di daerah posterior pada 2 pasien, dan tersebar pada 3 pasien. Pada 13 pasien lebih parah terjadi pada sebelah kiri dan sisanya pada sebelah kanan. Kelainan supratentorial termasuk agenesis korpus kalosum komplit atau parsial (Gambar 6), dan yang lebih jarang adalah kista intraventrikular dan pembesaran ventrikel lateral.[13]

Malformasi otak tengah-belakang (batang otak-serebelum) dalam bentuk yang komplit dapat berupa hipoplasia batang otak yang bervariasi, "*giant tectum absent vermis* (GTAV)" yang langka, dan hipoplasia hemisfer serebelum. GTAV terdiri dari tektum yang membesar, nodular dan terbalik (bukan vermis) yang membentuk atap akuaduktus dan menghubungkan pedunkel serebelum yang memanjang dan membentuk satu-satunya hubungan dengan hemisfer serebelum. Gambaran aksial melewati tektum biasanya berbentuk seperti donat. Malformasi serebelum terkadang menyerupai malformasi Dandy Walker, kecuali bahwa vermis tidak ada dan tektum yang sangat displastik.[12,13]

Pada bentuk yang komplit dengan polimikrogiria, heterotopia subkortikal, agenesis korpus kalosum dan GTAV, malformasi otak pada sindrom ini sangat mungkin patognomonis. Bentuk inkomplit lebih sulit untuk dikenali.[13]

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/



Gambar 7. CTscan kepala; a dan b: atrofi serebri. C: tidak adanya korpus kalosum[8]

1.2.4. Manifestasi yang lebih jarang

Defek tulang vertebra, kosta, dan kraniofasial dapat ditemui tetapi sangat jarang. Kriptorkismus juga dilaporkan pada beberapa pasien. Malformasi telinga berupa mikrotia atau anotia juga dapat terjadi. Atresia kanalis eksterna, atau abnormalitas yang melibatkan telinga Tengah atau dalam juga dapat terjadi. Hal ini mengakibatkan terganggunya pendengaran, baik tuli konduksi atau sensorineural.[14]

Manifestasi klinis ini tidak semua harus dijumpai pada pasien. Kriteria diagnosis minimal yang disarankan oleh beberapa penulis antara lain mikroftalmia atau kista orbita, kista sistem saraf pusat atau hidrosefalus, dan defek kulit. Salah satu kriteria diagnosis yang disarankan oleh Hunter, 2006 seperti pada Tabel 1.

1.3. Diagnosis diferensial

Tanda klinis sindrom ini tumpang tindih dengan sindrom lain seperti Sindrom Goldenhar (okuloaurikulovertebral), Sindrom Goltz-Gorlin (hipoplasia dermis fokal), Sindrom Hallermann-Streiff (okulomandibulodisensefali), ensefalokraniokutan lipomatosis (ECCL atau Sindrom Haberland atau Fishman), Sindrom Aicardi.[8]

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Tabel 1. Kriteria diagnosis sindrom Delleman Oorthuys

Organ	Keterangan
Mata	Kriteria mayor: Kista orbita kongenital atau mikroftalmia dengan kista Kriteria minor: Mikroftalmia atau anoftalmia Defek koloboma, okular, atau kelopak mata yang lain
Kulit	Kriteria mayor: Defek kulit berbentuk bulan sabit di atas atau belakang telinga Lesi kulit bertangkai, berbentuk seperti jari dan bisa digerakkan, atau terbukti SMH Lesi kulit bertangkai (mungkin SMH) ditambah satu dari 2-4 kriteria minor Kriteria minor: Lesi kulit bertangkai, mungkin SMH Lesi fokal hipo atau aplastik Lesi *puched out* Tiga atau lebih lesi nodular kecil
Otak	Kriteria mayor: Malformasi otak tengah-belakang berupa tektum displastik yang berotasi, malformasi atau tidak adanya vermis. Kriteria minor: Polimikrogiria, serign predominan regio frontal Heterotopia nodular periventricular atau subkortikal Agenesis korpus kalosum, komplit atau parsial, dan sering berhubungan dengan kista interhemisfer Ventrikulomegali lateralis, biasanya asimetris, atau hidrosefalus Kista porensefali Hipoplasia hemisfer dan vermis serebelum Pengumpulan cairan pada fossa posterior
Diagnosis	Definitif: Keterlibatan 3 sistem dengan kriteria mayor pada salah satu sistem, atau Keterlibatan 2 sistem dengan kriteria mayor pada keduanya. *Probable*: Keterlibatan 3 sistem dengan tidak adanya kriteria mayor Keterlibatan 2 sistem dengan kriteria mayor pada salah satu sistem.

Ket.: SMH= *striated muscle hamartoma*

Sindrom Delleman Oorthuys tumpang tindih dengan sindrom Aicardi terutama dalam hal malformasi otak. Sindrom ini terhubung dengan gen X dengan letal pada laki-laki. Mayoritas malformasi yang tumpang tindih antara sindrom Delleman Oorthuys dan sindrom Aicardi antara lain kista orbita, mikroftalmia, koloboma nervus optikus, dan kista ventrikel (terutama kista *midline*, labiopalatoskisis, dan defek kostovertebra). Berbagai defek ini asimetris, baik pada sindrom Delleman Oorthuys dan sindrom Aicardi. Malformasi GTAV lebih

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

sering ditemukan pada sindrom Aicardi, sedangkan lakuna korioretinal lebih sering ditemukan pada sindrom Delleman Oorthuys. *Skin tag* lebih sering ditemukan pada sindrom Aicardi dan defek aplastik atau hipoplastik lebih sering ditemukan pada sindrom Delleman Oorthuys. Kesamaan ini kemungkinan dikarenakan gen atau jalur fungsional gen yang sama.[13]

Spektrum okuloaurikulovertebra, dikenal dengan sindrom Goldenhar, merupakan salah satu diferensial diagnosis sindrom Delleman Oorthuys. Kelainan yang terjadi pada sindrom ini antara lain wajah asimetris, *skin tag*, dan kelainan kongenital mata termasuk mikroftalmia. Anomali oftalmologi kedua sindrom ini berbeda; kista dermoid pada sindrom Goldenhar dan kista orbita pada sindrom Delleman Oortuys. Juga *skin tag* biasanya kecil pada sindrom Goldenhar. Beberapa pasien dilaporkan tumpang tindih mempunyai kedua sindrom tersebut. Kombinasi hidrosefalus berat dengan anoftalmia atau mikroftalmia berat sering ditemukan pada pasien.[15]

1.4. Tatalaksana

Manajemen sindrom Delleman Oorthuys melibatkan multidisiplin dan berupa simptomatik atau suportif. Manajemen medis berupa antikejang jika terdapat kejang. Manajemen konservatif pada kista orbita, jika ada, berupa aspirasi dan skleroterapi. Terapi lain berupa eksisi kista orbita, eksisi *skin tag*, dan pemasangan *ventriculoperitoneal shunt* jika terdapat hidrosefalus. Manajemen lain berupa fisioterapi general, terapi okupasi dan wicara dan terapi *neurobehavior*. Pemantauan jangka panjang diharuskan pada pasien dengan Sindrom Delleman Oorthyus.[4,11]

Tujuan manajemen komprehensif dan holistik tersebut adalah untuk mengoptimalkan kualitas hidup. Menurut *World Health Organization* (WHO) kualitas hidup didefinisikan sebagai persepsi individu terhadap posisi kehidupan terkait dalam konteks nilai dan budaya di tempat tinggal dan memiliki tujuan, harapan, dan standar hidup. Kualitas hidup memiliki enam aspek, yaitu kesehatan fisik, kesejahteraan psikologis, tingkat kemandirian, hubungan sosial, hubungan dengan lingkungan, serta spiritual. Pengertian lain dari kualitas hidup adalah kemampuan individu untuk memaksimalkan fungsi fisik, sosial, psikologis, dan

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

pekerjaan yang merupakan indikator kesembuhan atau kemampuan dalam beradaptasi dengan penyakit kronik. Kualitas hidup pasien dengan *global developmental delay* (GDD) lebih buruk daripada anak normal.[16] Ketergantungan pada orang lain dan hambatan fisik membuat pasien membutuhkan bantuan khusus, termasuk dalam kegiatan sehari-hari.[17] Selain itu, insidensi gangguan makan pada anak dengan GDD mencapai 80%. Anak-anak dengan GDD mempunyai risiko kesulitan makan dan menunjukkan perkembangan neurologi yang semakin buruk. Begitu juga kesulitan makan akan memperburuk kualitas hidup karena menyebabkan keterlambatan perkembangan dan fungsi neurologis semakin terganggu.[18] Kualitas hidup anak dengan gangguan pendengaran (*hearing loss*) baik unilateral maupun bilateral yang diukur dengan *Pediatric Quality of Life Inventory* (PedsQL) umumnya lebih rendah dibandingkan anak-anak sebaya dengan pendengaran normal. Kualitas hidup anak dengan *hearing loss* ini dapat meningkat dengan intervensi.[19]

2. Bayi dari ibu diabetes melitus

Diabetes melitus pregestasional berpengaruh signifikan terhadap hasil akhir kehamilan yaitu embrio, janin, dan ibu, serta menyebabkan komplikasi yang serius. Pada saat ini Indonesia menempati urutan ke 6 dengan prevalensi diabetes tertinggi di dunia dimana jumlah penderita diabetes melitus mencapai 10,3 juta dan diperkirakan akan meningkat menjadi 16,7 juta pada tahun 2045.[20]

Diabetes melitus pregestasional menyebabkan risiko tinggi cedera ibu dan bayi. Ibu berisiko mengalami penambahan berat badan berlebih, preeklamsia, komplikasi kardiovaskular hingga kematian. Ibu dapat mengalami polihidramnion yang berakibat distensi uterus berlebih. Hal ini dapat menyebabkan ruptur membran, persalinan macet, atau perdarahan paskapartum.[21]

Bayi juga berisiko untuk mengalami makrosomia, abortus, kelainan kongenital, dan kelainan neurologis. Juga berisiko mengalami hipoglikemia, hipokalsemia, sindrom distres respirasi, polisitemia, obesitas, dan DM tipe 2. Kelainan katub jantung dan miokardium juga sering ditemukan.[22]

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Belum ada korelasi yang jelas antara diabetes pregestasional dan pembentukan *ectodermal plate*. Tetapi pregestasional diabetes berhubungan dengan risiko defek *neural tube*, yang juga berasal dari *ectodermal plate.* Mekanisme pasti penyebabnya belum diketahui meskipun mungkin berhubungan dengan stress oksidatif dan kerusakan DNA sebagai respon hiperglikemia.[23,24]

3. Bayi kurang bulan

Bayi kurang bulan merupakan istilah yang mencakup neonatus lahir kurang dari 37 minggu.[25] Konfirmasi usia kehamilan berdasarkan karakteristik fisik dan neurologis. Ada beberapa sistem skoring untuk konfirmasi. Sistem skoring yang menjadi standar antara lain sistem Balllard atau Dubowitz.[26]

Kelahiran kurang bulan menyumbang 70% kematian neonatal dan 36% kematian anak. Angka mortalitas tinggi terutama pada negara berkembang seperti Afrika. Angka mortalitas perinatal 70 per 1000 kelahiran; angka mortalitas neonatus 45 per 1000 kelahiran. Kelahiran kurang bulan merupakan prediktor independen paling kuat untuk kematian neonatus di Amerika Serikat.[27] Pada bayi kurang bulan yang kurang dari 1000 gram, penyebab utama kematian adalah gagal nafas, infeksi, dan malformasi kongenital. Kurang bulan merupakan penyebab utama kematian neonatus dan alasan tersering rawat inap.[28]

Pemeriksaan laboratorium dilakukan untuk mengetahui masalah sedini mungkin dan mengatasinya. Beberapa masalah yang dapat ditemukan dari laboratorium antara lain instabilitas kadar glukosa darah, anemia atau polisitemia, abnormal jumlah leukosit, inkompabilitas golongan darah atau resus, dan imbalans elektrolit. Pemeriksaan radiologis yang dilakukan secara rutin antara lain rontgen toraks dan abdomen juga USG kepala. Manajemen standar yang dilakukan pada bayi kurang bulan mencakup manajemen respirasi, termoregulasi, cairan, dan elektrolit.[27,29]

Manifestasi neurologis pada bayi kurang bulan beragam. Hal ini disebabkan karena banyaknya faktor yang mempengaruhi luaran neurologis. Adanya hipoksia pada awal kehidupan berkorelasi erat dengan kerusakan substansia alba.[30] Hal ini dapat menyebabkan atrofi serebri. Imaturitas saraf mata

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

juga dapat menyebabkan gangguan penglihatan. Adanya retinopati prematuritas membutuhkan monitoring dan evaluasi berkala. Penggunaan suplementasi oksigen lama juga dapat memperparah kerusakan saraf mata.[31]

Parese nervus fasialis pada bayi baru lahir dapat disebabkan berbagai hal antara lain kongenital, trauma, atau bagian dari sindrom seperti sindrom Mobius. Penyebab mayoritas adalah kongenital dan mempunyai prognosis paling baik. Lebih dari 90% neonatus akan membaik spontan tanpa sekuel dalam waktu 6-12 bulan. Trauma karena penggunaan alat seperti forsep juga dapat menyebabkan trauma nervus perifer.[32] Komplikasi yang dapat terjadi antara lain xerosis, konjungtivitis, keratitis, dan pada paresis parah dapat terjadi kontraktur dan sinkinesia.[33]

Retinopati prematuritas merupakan penyakit proliferasi pembuluh darah dan kapiler retina yang mempengaruhi bayi kurang bulan yang mendapatkan terapi oksigen. Terapi oksigen menyebabkan perkembangan abnormal pembuluh darah retina dan dapat menyebabkan kerusakan permanen retina sampai ablasi retina. Pedoman skrining didasarkan pada usia kehamilan dan berat lahir, walaupunbanyak faktor yang dapat meningkatkan keparahan penyakit.[34] Pengobatan dini berupa krioterapi, fotokoagulasi, dan anti-*vascular endothelial growth factor* (VEGF) dapat meningkatkan luaran, deteksi dini merupakan hal yang penting.[35]

Saat kehamilan, retina dalam kondisi hipoksia fisiologis. Peningkatan faktor VGEF menfasilitasi angiogenesis retina. Fase perkembangan vascular normal adalah vaskulogenesis yang terjadi pada minggu ke-14 sampai 21, dan angiogenesis mulai usia 22 minggu. Hal ini berlanjut sampai vaskularisasi sempurna saat aterm. Bagian nasal dan temporal terbentuk pada minggu ke-32 dan 40. Hipoksia yang sebelumnya dapat mendorong vaskularisasi digantikan dengan kondisi hiperoksia sehingga vaskularisasi pada bagian ini belum terjadi.[36]

Klasifikasi retinopati prematuritas berdasarkan zona dan tahapan. Zona mengacu pada lokasi tepi terdepan vaskularisasi. Retina dibagi menjadi tiga zona: zona I mengacu pada area konsentris yang berpusat pada diskus optikus dengan

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

diameter dua kali jarak antara pusat saraf optik dan fovea, zona II adalah lingkaran yang berpusat pada diskus optikus yang berakhir di ora serrata, dan zona III mencakup retina temporal yang tidak termasuk dalam zona sebelumnya. Ada 5 tahap yang dapat digunakan untuk menggambarkan tingkat keparahan retinopati prematuritas. Tahap 1 adalah demarkasi atau struktur tipis tapi jelas yang memisahkan retina avaskular di anterior dari retina vaskularisasi di posterior. Garis demarkasi biasanya datar dan putih, dengan percabangan abnormal pembuluh darah yang mengarah ke sana. Tahap 2 ditandai dengan adanya *ridge* di wilayah garis demarkasi yang memanjang di atas bidang retina. Jumbai "*popcorn*" dari jaringan neovaskular dapat terlihat di belakang punggungan. Tahap 3 menampilkan pertumbuhan proliferasi fibrovaskular ekstraretina atau neovaskularisasi yang meluas dari *ridge* ke vitreous. Jaringan ini dapat membuat punggungan tampak kasar. Klasifikasi tahap 4 diberikan ketika ablasi retina parsial berkembang. Ini mungkin ekstrafoveal, stadium 4A, atau foveal, stadium 4B. Klasifikasi yang paling parah, tahap 5, adalah ablasi retina total traksi. Detasemen ini sering berbentuk corong atau cekung. Penyakit plus adalah klasifikasi yang mungkin ada pada setiap tahap. Hal ini digambarkan sebagai peningkatan dilatasi vena dan tortuositas arteriol dari pembuluh darah retina kutub posterior.[35,37]

Bayi kurang bulan lebih rentan terkena infeksi. Infeksi tersebut dapat terjadi pada awal kehidupan atau bahkan setelah mencapai stabilitas dan adaptasi terhadap lingkungan. Hal ini dikarenakan organ belum berkembang dan imaturitas sistem imun, baik *innate* atau adaptif.[38] Infeksi ini dapat menyebabkan kerusakan permanen dan gangguan seumur hidup sehingga dapat meningkatkan angka mortalitas dan morbiditas secara signifikan.[39]

Kombinasi organ yang belum berkembang dan tingginya kebutuhan akan perawatan intensif dan tindakan suportif menyumbang banyak komplikasi, termasuk infeksi. Secara khusus, imaturitas sistem imun memainkan peran penting. Beberapa penelitian menunjukkan risiko infeksi meningkat dengan menurunnya usia kehamilan dan berat lahir. Bayi kurang bulan berisiko menderita

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

infeksi berat yang memerlukan rawat inap. Infeksi yang paling sering adalah infeksi pada sistem respirasi dan otolaringeal.[39,40]

Kelompok bayi *late preterm* mencakup 75% bayi lahir kurang bulan. Kelompok ini tumbuh paling cepat di antara kelompok lainnya. Meskipun sering diperlakukan sebagai bayi cukup bulan, angka morbiditas dan mortalitas jauh lebih tinggi dibanding bayi cukup bulan. Angka re-admisi juga lebih tinggi karena mayoritas dipulangkan lebih cepat dibanding seharusnya.[41]

Mortalitas dan morbiditas berbanding terbalik dengan usia kehamilan dan berat badan lahir. Neonatus dengan berat badan ekstrim rendah yang lahir di rumah sakit tersier lebih baik daripada di rumah sakit level satu atau dua. Kelahiran kurang bulan juga menyumbang 25-50% gangguan neurologi jangka panjang pada anak. Anak lahir 22-27 minggu mempunyai gangguan saraf pada umur 8 tahun.[42] Kohort pada 144 anak bayi kurang bulan menunjukkan tingginya angka kebutaan, ketulian, palsi serebral, dan gangguan intelektual. Angka readmisi karena reinfeksi pada pasien kurang bulan juga lebih tinggi daripada cukup bulan.[30,38,43]

4. Imunisasi

Imunisasi berasal dari kata imun, yang berarti kebal atau resisten. Anak diberi imunisasi berarti diberikan kekebalan terhadap penyakit tertentu. Manfaat imunisasi tidak bisa langsung dirasakan atau tidak langsung terlihat. Manfaat imunisasi yang sebenarnya adalah menurunkan angka kejadian penyakit, kecacatan maupun kematian akibat penyakit-penyakit yang dapat dicegah dengan imunisasi. Imunisasi tidak hanya memberikan perlindungan kepada individu namun juga terhadap populasi.[44]

Program imunisasi di Indonesia didukung oleh pemerintah melalui beberapa program imunisasi. Program imunisasi pemerintah antara lain imunisasi rutin, imunisasi tambahan, dan imunisasi khusus. Program imunisasi harus diberikan sesuai dengan jenis vaksin, jadwal, dan waktu pemberian sesuai yang ditetapkan. Kemenkes mengubah imunisasi dasar lengkap menjadi imunisasi rutin dan imunisasi lanjutkan.[45]

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) mempunyai program imunisasi untuk melengkapi program imunisasi pemerintah. Imunisasi pada anak usia 0-18 tahun sesuai rekomendasi IDAI antara lain:[46]

4.1. Vaksin Hepatitis B (HB)

Bayi yang tidak mendapat imunisasi HB pada waktu lahir berisiko terinfeksi 3,5 kali lebih besar.[47] Apabila dosis pertama diberikan 7 hari setelah lahir, bayi yang lahir dari ibu HBsAg positif risiko infeksi meningkat 8,6 kali dibandingkan dengan pemberian vaksin HB pada hari 1-3 setelah lahir.

4.2. Vaksin Polio

Terdapat dua macam vaksin polio yang berisi polio 1, 2, dan 3. OPV (*oral polio vaccine*) merupakan vaksin hidup yang dilemahkan dan diberikan secara oral dengan cara diteteskan. IPV (*inactivated polio vaccine*) diberikan secara injeksi. Vaksin IPV dapat diberikan pada anak sehat maupun anak imunokompromais dan dapat diberikan sebagai imunisasi dasar maupun ulangan. Cakupan vaksinasi polio di Provinsi Daerah Istimewa Yogyakarta mencapai 98% dan vaksinasi yang digunakan adalah IPV.[48]

4.3. Vaksin BCG (*Bacillus Calmette Guerin*)

Vaksin BCG merupakan vaksin yang mengandung *Mycobacterium bovis* hidup yang dilemahkan. Vaksin BCG tidak mencegah infeksi tuberculosis tetapi mengurangi risiko tuberkulosis berat seperti meningitis tuberkulosa dan tuberkulosis primer. Imunisasi BCG pada neonatus memberikan perlindungan 82% terhadap tuberkulosis paru dan menurunkan tuberkulosis berat 90%. Kontraindikasi imunisasi BCG antara lain bayi yang mengalami defisiensi sistem kekebalan, terinfeksi HIV asimtomatis maupun simtomatis, adanya penyakit kulit kronis, atau sedang menderita TBC. [48]

4.4. Vaksin Difteri, Tetanus, Pertusis, Hepatitis B rekombinan, Hemofilus influenza B (DPT-HB-HiB)

Vaksin ini berupa suspensi homogen yang mengandung toksoid tetanus dan difteri murni, bakteri pertusis inaktif, antigen permukaan murni yang tidak infeksius, dan komponen polisakarida HiB. Vaksin DPT dapat diberikan mulai umur 6 minggu.[48]

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

4.5. Vaksin *Measles Rubella/ Measles Mumps Rubella* (MR/MMR)

Indonesia telah berkomitmen untuk mencapai eliminasi campak dan pengendalian rubella/ *Congenital Rubella Syndrome* (CRS) pada tahun 2020. Salah satu strateginya untuk mencapai target tersebut adalah pelaksanaan vaksin MR pada anak usia 9 bulan sampai 15 tahun secara bertahap dalam 2 fase (fase 1 bulan Agustus- September 2017 di seluruh Pulau Jawa dan fase 2 pada bulan Agustus- September 2018 di sisanya). Introduksi vaksin MR ke dalam program imunisasi rutin pada bulan Oktober 2017 dan 2018.[45]

Vaksin MR/MMR pada umur 9 bulan berikan vaksin MR. Bila sampai umur 12 bulan belum mendapat vaksin MR, dapat diberikan MMR. Umur 18 bulan berikan MR atau MMR. Umur 5-7 tahun berikan MR (dalam program Bulan Imunisasi Anak Sekolah (BIAS) kelas 1 SD) atau MMR.[44,46]

4.6. Vaksin PCV

Vaksin pneumokokus (*atau PCV : Pneumococcal Conjugate Vaccine*) adalah vaksin berisi protein konjugasi yang bertujuan mencegah penyakit akibat infeksi bakteri *Streptococcus pneumoniae*. Vaksin ini ditujukan untuk mereka yang memiliki risiko tinggi terserang kuman pneumokokus. Penyakit ini dapat menyerang siapa saja dengan angka tertinggi menyerang anak usia kurang dari 5 tahun dan usia di atas 50 tahun. Terdapat kelompok lain yang memiliki resiko tinggi terserang pneumokokus (meskipun dari segi usia bukan risiko tinggi), yaitu anak dengan penyakit jantung bawaan, HIV, talasemia, dan anak dengan keganasan yang sedang mendapatkan kemoterapi serta kondisi imunokompromais lainnya.[49]

PCV diberikan pada umur 2, 4, dan 6 bulan dengan booster pada umur 12-15 bulan. Jika belum diberikan pada umur 7-12 bulan, berikan PCV 2 kali dengan jarak 1 bulan dan booster setelah 12 bulan dengan jarak 2 bulan dari dosis sebelumnya (Tabel 2). Metaanalisis dan uji klinis menunjukkan dosis primer 2 atau 3 kali menghasilkan tingkat seropositif tinggi pada sebagian besar serotipe.[46]

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Tabel 2. Jadwal imunisasi PCV

Usia	Dosis dan interval	Ulangan
2-6 bulan	3 dosis, interval 6-8 minggu	1 dosis, 12-15 bulan
7-11 bulan	2 dosis, interval 6-8 minggu	1 dosis, 12-15 bulan
12-23 bulan	2 dosis, interval 6-8 minggu	
⩾ 24 bulan	1 dosis	

4.7. Vaksin influenza

Vaksin influenza tahunan sangat dianjurkan untuk diberikan pada anak dengan risiko tinggi terjadinya infeksi influenza berat serta komplikasinya. Pada beberapa negara, telah dianjurkan memberikan vaksin influenza pada anak sehat berumur 6-23 bulan, baik untuk mengurangi risiko terkena infeksi, mengurangi risiko penularan dari orang lain, dan mengurangi penularan kepada orang dewasa.[50]

Pemberian vaksin influenza diberikan mulai umur 6 bulan karena tingginya kejadian influenza berat pada umur 6-23 bulan kemudian 2-5 tahun. Pemberian vaksin diulang tiap tahun kapan saja namun dianjurkan pada bulan September-Oktober (3 bulan sebelum puncak prevalensi influenza). Vaksin influenza diberikan secara intramuskular pada paha anterolateral atau deltoid. Kontraindikasi pemberian vaksin influenza adalah alergi terhadap komponen vaksin dan infeksi berat disertai atau tanpa demam. Diperlukan perhatian khusus pada anak yang menderita sindrom Guillain-Barre paska imunisasi influenza.[46,50]

5. Faktor prognosis

Prognosis pasien dengan sindrom Delleman Oorthuys tergantung keparahan kelainan anatomis pada organ yang terkena. Kelainan intrakranial dapat terjadi dari ringan sampai letal. Pada pasien dengan kelainan intrakranial berat dapat terjadi seperti gangguan psikomotor, kejang, dan keterlambatan perkembangan.[11] Ada pasien yang tidak terjadi defisit neurologis walaupun terdapat mega sisterna magna, agenesis korpus kalosum, dan atrofi serebri dengan serebelum dan otak tengah yang normal.[51]

Pertumbuhan dan perkembangan pasien dengan sindrom Delleman Oorthuys dapat dioptimalkan sesuai dengan potensinya. Tindakan suportif terkait

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

kelainan intrakranial yang tepat dapat meningkatkan kualitas hidup pasien. Jika pasien kejang, diberikan obat antiepilepsi. Jika terdapat hidrosefalus, dapat dilakukan pemasangan *VPshunt*. Adanya kista intrakranial pada pasien yang terdiagnosis sindrom ini tidak dilakukan tindakan bedah. Kelainan anatomis pada intrakranial seperti atrofi serebri, agenesis korpus kalosum, atau ventrikulomegali memang tidak dapat dilakukan intervensi yang signifikan. Untuk mengoptimalkan perkembangan, rehabilitasi medis dilakukan.[13]

Pada penelitian Moog *et al* (2018), terdapat 31 data perkembangan pasien. Dua puluh empat menderita keterlambatan perkembangan dan/ atau disabilitas intelektual, 7 berat, 11 sedang, dan sisanya tidak spesifik. Tujuh pasien sisanya mengalami perkembangan normal sampai usia 2 bulan sampai 3 tahun. Terdapat enam pasien meninggal karena keparahan sindrom ini. Lebih dari setengah pasien menjadi epilepsi atau mempunyai elektroensefalogram (EEG) abnormal, yang terkontrol dengan obat antiepilepsi. Terdapat tujuh pasien yang tidak terdapat kejang.

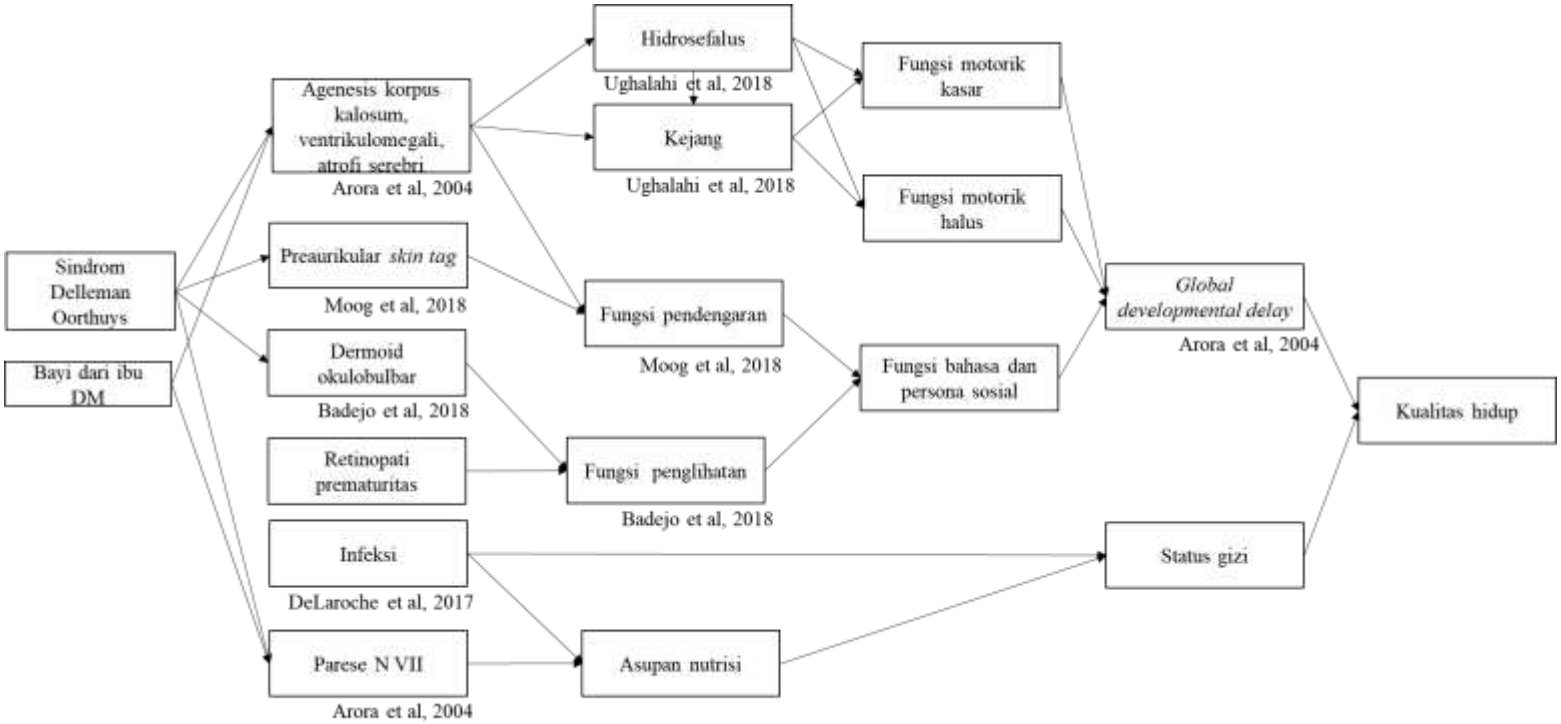
Prognosis juga tergantung keparahan organ lain yang terkena. Kemampuan penglihatan tergantung dari berat-ringan keterlibatan okular. Jika terjadi kista besar dan diharuskan dilakukan enukleasi, prognosis penglihatan menjadi sangat buruk.[7,8] Jika kelainan ringan seperti dermoid epibulbar, tindakan eksisi digunakan untuk memperbaiki lapang pandang juga estetik. Adanya *skin tag* biasanya tidak mengganggu dan dilakukan eksisi untuk tujuan kosmetik.[8]

Pada organ telinga, dapat terjadi gangguan pendengaran berupa sensorineural atau konduksi. Penurunan pendengaran karena sensorineural dapat berupa karena gangguan pusat pendengaran sentral atau saraf perifer. Sedangkan gangguan konduksi dapat disebabkan karena *skin tag*, kelainan anatomis kanalis auditorius, atau pun tulang telinga tengah.[3,14] Pada tuli jenis ini dapat dilakukan intervensi berupa operasi defek atau penggunaan alat bantu dengar (ABD).

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB IV
KERANGKA TEORI DAN KONSEP

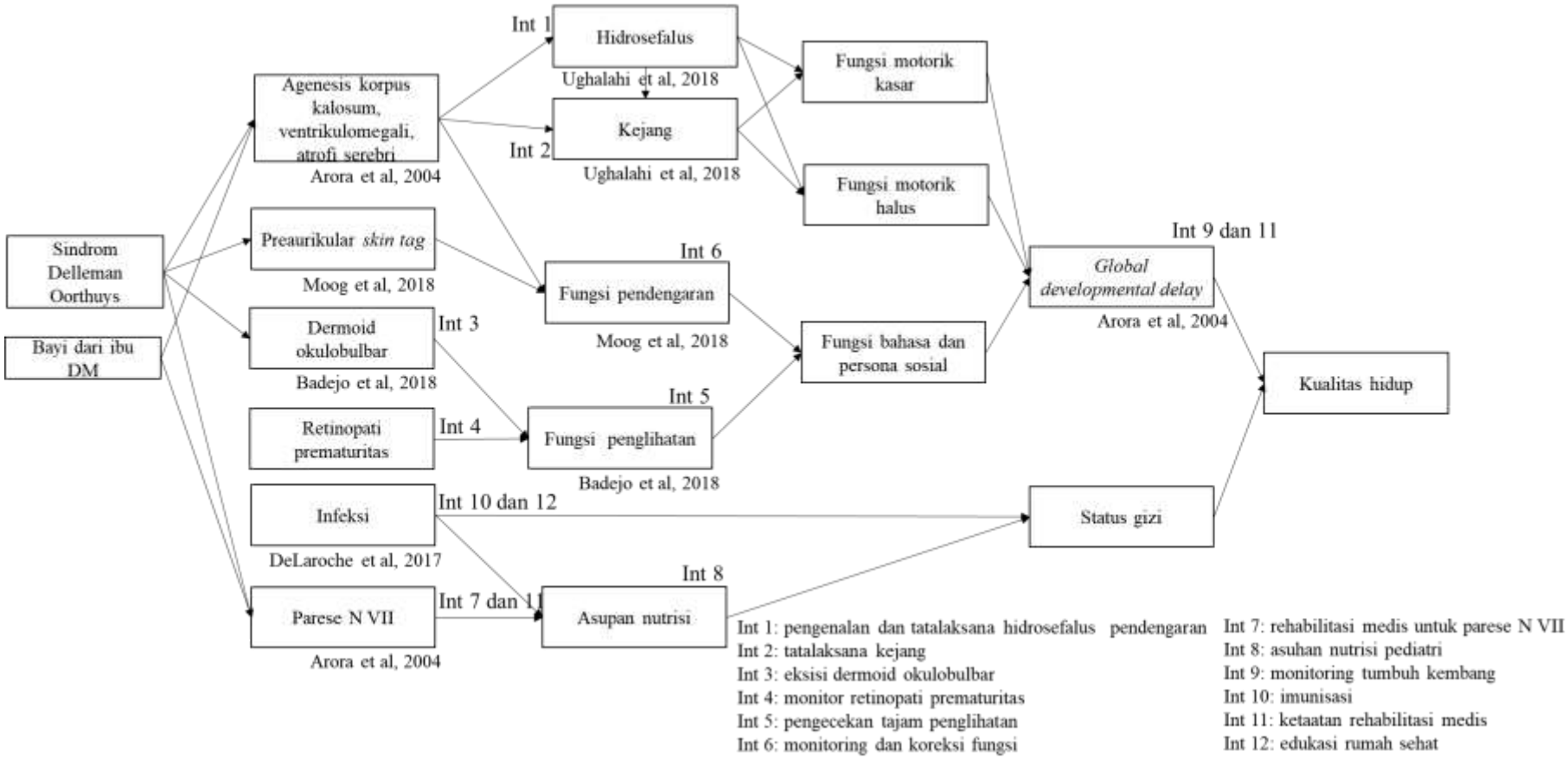
1. Kerangka teori



Gambar 8. Kerangka teori

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

2. Kerangka konsep



Gambar 9. Kerangka konsep

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB V
METODE

1. Subjek

Subjek kasus longitudinal adalah seorang bayi A, perempuan berumur sembilan bulan dengan diagnosis sindrom Delleman Oorthyus.

2. Metode pemantauan

Pemantauan kasus longitudinal observasional dengan metode kohort prospektif untuk mengamati faktor-faktor prediktor kualitas hidup subjek dengan sindrom Delleman Oorthuys. Penelitian ini mengamati variabel-variabel prediktor subjek kemudian diberikan intervensi berupa monitoring dan manajemen hidrosefalus atau kejang, tatalaksana terkait kelainan mata dan telinga, rehabilitasi medis, imunisasi, edukasi dan konseling penyakit, intervensi rumah sehat dan perilaku hidup bersih. Orang tua dibekali buku harian untuk memudahkan pencatatan klinis pasien.

3. Waktu

Pasien dilakukan pemantauan dan diikuti selama dua belas bulan sejak 1 Oktober 2022 sampai 31 September 2023.

4. Variabel

Variabel yang dinilai pada penelitian ini terdiri dari variabel luaran kualitas hidup dan variabel faktor prognostik. Variabel luaran yang dinilai adalah kualitas hidup anak. Variabel faktor prognostik berupa hidrosefalus, kejang, dermoid epibulbar, retinopati prematuritas, fungsi penglihatan, fungsi pendengaran, status gizi, GDD, imunisasi, rehabilitasi medis, dan rumah sehat. Definisi operasional diambil dari berbagai pedoman praktik dan penelitian yang telah dilakukan sebelumnya.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

5. Pemantauan dan intervensi

5.1. Pemantauan dan Intervensi

Pemantauan dilakukan pada variabel faktor prognostik dan luaran. Pemantauan dilakukan oleh peneliti, spesialis anak konsultan neurologi, spesialis anak konsultan tumbuh kembang dan pediatri sosial, spesialis anak konsultan nutrisi, spesialis mata, spesialis telinga hidung dan tenggorokan, spesialis rehabilitasi medik dengan turut melibatkan pasien serta keluarga pasien. Deskripsi pemantauan variabel dijelaskan pada tabel berikut.

Tabel 3. Deskripsi variabel

No	Variabel	Definisi operasional	Kondisi awal	Pemantauan	Waktu Pemantauan	Pelaksana pemantauan dan intervensi	Intervensi
1	Hidrosefalus	Adanya hidrosefalus dari *CTscan* kepala yang sebelumnya ditemukan adanya tanda peningkatan lingkar kepala atau tekanan intrakranial	Tidak ada hidrosefalus	Keluhan subjektif, pemeriksaan fisik, dan *CTscan* kepala	Setiap hari oleh orang tua dan setiap bulan ketika periksa ke dokter	Orang tua dan dokter pemeriksa	Jika ada hidrosefalus, pemberian medimentosa dan atau pemasangan *VPshunt* atau sesuai Departemen Bedah Saraf dan evaluasi pencitraan minimal tiap 6 bulan.
2	Kejang	Aktivitas elektrik otak abnormal tak terkontrol yang menyebabkan perubahan level kesadaran atau perilaku.	Tidak ada kejang	Keluhan subjektif dan pemeriksaan fisik	Setiap hari oleh orang tua dan setiap periksa ke dokter	Orang tua dan dokter pemeriksa	Jika ada kejang, diberikan obat antikejang.
3	Dermoid epibulbar	Jaringan fibrovaskular (dermoid) di epibulbar	Terdapat dermoid epibulbar	Observasi visual	Setiap 3 bulan atau sesuai dokter mata	Dokter spesialis mata	Eksisi dermoid epibulbar

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

No	Variabel	Definisi operasional	Kondisi awal	Pemantauan	Waktu Pemantauan	Pelaksana pemantauan dan intervensi	Intervensi
4	Retinopati prematuritas	Adanya vaskularisasi fundus yang tidak sempurna dengan adanya vasa retina yang menyempit progresif tanpa adanya penyakit lain	ROP tahap 0 zona 2	Pemeriksaan ROP	Sesuai dokter mata	Dokter spesialis mata	Monitor ROP
5	Fungsi penglihatan	Kemampuan mata melihat objek dengan jelas dalam jarak tertentu	Dapat mengikuti arah cahaya	*Penlight* atau pemeriksaan visus sesuai usia	Setiap bulan	Dokter spesialis anak atau dokter spesialis mata	Monitor dan koreksi jika terdapat gangguan visus
6	Fungsi pendengaran	Kemampuan telinga untuk mendengarkan berdasarkan pemeriksaan berdasarkan usia	OAE: ADS refer	OAE atau BERA	Setiap 6 bulan	Dokter spesialis telinga hidung dan tenggorok	Monitor dan koreksi jika terdapat gangguan pendengaran.
7	Parese nervus VII	Adanya parese nervus VII perifer dengan manifestasi wajah perot	Terdapat parese	Observasi	Setiap bulan	Dokter bagian rehabilitasi medis atau fisioterapis	Rehabilitasi medis rutin
8	Status gizi	Pengukuran status gizi dengan mengukur berat badan dan tinggi badan yang kemudian sebagai dasar menghitung BB//U, PB//U, BB//PB.	Berat badan -2SD<Z<+2SD, tinggi badan -2SD< Z<+2SD, BB//TB -2SD<Z<+2SD	Pemeriksaan antropometri berdasarkan kurva WHO 2006	Setiap bulan	Dokter peneliti dan dokter divisi nutrisi dan penyakit metabolik	Manajemen nutrisi
9	*Global developmental delay*	Keterlambatan yang signifikan pada dua atau lebih domain perkembangan yaitu bahasa, motorik kasar, motorik halus, atau	Keterlambatan seusia Denver di empat aspek	Kuesioner DENVER	Setiap 3 bulan	Dokter peneliti dan dokter divisi tumbuh kembang dan pediatri sosial	Rehabilitasi medis dan stimulasi

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

No	Variabel	Definisi operasional	Kondisi awal	Pemantauan	Waktu Pemantauan	Pelaksana pemantauan dan intervensi	Intervensi
		sosial anak sesuai usia					
10	Imunisasi	Pemberian vaksin untuk mencegah keparahan penyakit sesuai anjuran IDAI	Lengkap sesuai anjuran pemerintah	Lembar jadwal imunisasi sesuai IDAI	Setiap jadwal imunisasi	Dokter peneliti dan dokter bagian tumbuh kembang dan pediatri sosial	Pemberian imunisasi
11	Rehabilitasi medis	Kedatangan pasien untuk rehabilitasi medis sesuai program dari rehabilitasi medis	Rutin dua kali seminggu (sesuai saran Departemen Rehabilitasi Medis)	Lembar kendali rehabilitasi medis	Setiap bulan	Dokter peneliti dan dokter bagian rehabilitasi medis/ rehabilitasi medis	Edukasi dan konseling pentingnya rehabilitasi medis
12	Kesehatan rumah dan lingkungan	Didefinisikan berdasarkan kriteria rumah sehat nasional Kategori: -Memenuhi standar rumah sehat (skor ⩾ 35) -Tidak memenuhi standar rumah sehat (Skor < 35)	Standar rumah sehat 35	Penilaian kondisi rumah dan lingkungan berdasarkan kriteria rumah sehat Departemen Kesehatan 2010	Setiap 6 bulan	Dokter peneliti	Edukasi dan konseling PHBS, kepadatan rumah
13	Kualitas hidup	Tingkat kepuasan hidup orang tua terhadap kondisi fisik atau mental anak.	Skor kualitas hidup 75,7	PedsQL^{TM} untuk anak usia 1-12 bulan dan anak usia 13-24 bulan	Setiap 6 bulan	Dokter peneliti dan dokter divisi tumbuh kembang dan pediatri sosial	

Ket.: CTscan: *Computed tomography-scan;* VPshunt: *ventriculoperitoneal shunt*; ROP: *retinopathy of prematurity*; OAE: *otoacoustic emissions;* ADS: *auricula dextra et sinistra*; BERA: *brain evoked response auditory;* SD: standar deviasi; WHO: World Health Organization; IDAI: Ikatan Dokter Anak Indonesia; PHBS: perilaku hidup bersih dan sehat

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

5.2. Variabel

Terdapat beberapa variabel yang dilakukan peneliti pada penelitian kasus longitudinal ini.

5.2.1. Faktor prognostik

5.2.1.1 Hidrosefalus

1. Definisi operasional: adanya hidrosefalus dari *CTscan* kepala yang sebelumnya ditemukan adanya tanda peningkatan lingkar kepala atau tekanan intrakranial
2. Cara pengukuran: pengukuran lingkar kepala dan tanda peningkatan tekanan intrakranial. Jika terdapat kecurigaan hidrosefalus, dilakukan penegakan diagnosis dengan pemeriksaan penunjang CTscan kepala. Jika terkonfirmasi, pasien dikonsultasikan kepada dokter spesialis bedah saraf.
3. Waktu pengukuran: tiap hari oleh orang tua atau tiap bulan ketika periksa ke dokter
4. Pelaksana: orang tua dan dokter
5. Kondisi saat ini: tidak ada hidrosefalus
6. Target: tidak ada hidrosefalus
7. Rencana intervensi: edukasi orang tua gejala peningkatan tekanan intrakranial berupa muntah dan nyeri kepala. Jika ada hidrosefalus, diberikan acetazolamide sesuai berat badan atau tindakan pemasangan *ventriculoperitoneal shunt* sesuai dokter spesialis bedah saraf dan evaluasi pencitraan tiap 6 bulan sekali atau sesuai indikasi.

5.2.1.2 Kejang

1. Definisi operasional: aktivitas elektrik otak abnormal tak terkontrol yang menyebabkan perubahan level kesadaran atau perilaku.
2. Cara pengukuran: keluhan subjektif dan Pemeriksaan fisik
3. Waktu pengukuran: tap hari oleh orang tua dan tiap periksa ke dokter
4. Pelaksana: orang tua dan dokter
5. Kondisi saat ini: tidak ada kejang
6. Target: tidak ada kejang

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

7. Rencana intervensi: Pengenalan berbagai tipe kejang oleh orang tua. Jika terdapat kejang, orang tua dapat memberikan pertolongan awal. Jika terdapat kejang, dilakukan pelacakan penyebab kejang oleh dokter spesialis neurologi dan pemberian obat anti kejang untuk mengontrol kejang.

5.2.1.3 Dermoid epibulbar

1. Definisi operasional: adanya jaringan fibrovaskular (dermoid) di epibulbar
2. Cara pengukuran: observasi dan pemeriksaan fisik oleh dokter spesialis mata
3. Waktu pengukuran: tiap 3 bulan atau sesuai dokter spesialis mata
4. Pelaksana: dokter spesialis mata
5. Kondisi saat ini: ada dermoid epibulbar bilateral
6. Target: dilakukan eksisi jika menganggu visus/ lapang pandang
7. Rencana intervensi: pelaksanaan eksisi dilakukan sesuai dokter spesialis mata.

5.2.1.4 Retinopati prematuritas

1. Definisi operasional: adanya vaskularisasi fundus yang tidak sempurna dengan adanya vasa retina yang menyempit progresif tanpa adanya penyakit lain
2. Cara pengukuran: dengan funduskopi
3. Waktu pengukuran: berkala sesuai dokter spesialis mata
4. Pelaksana: dokter spesialis mata
5. Kondisi saat ini: ROP tahap 0 zona 2
6. Target: matur
7. Rencana inervensi: monitoring ROP sesuai klasifikasi.

Klasifikasi retinopati prematuritas berdasarkan zona

Zona I : Retina posterior berupa lingkaran radius 60°, dengan papil optik sebagai pusatnya, bila ditemukan ROP ≥ 1 jam (sektor) dalam zona 1 maka didiagnosis sebagai ROP zona 1

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Zona II : Mulai dari tepi zona I ke arah anterior mencapai ora serata nasal, didiagnosis sebagai ROP zona 2 bila maturasi pembuluh darah retina yang terjadi belum masuk dalam radius diameter 1 diskus ora serrata dan didapatkan pada 2 jam berurutan atau ≥ 1 jam ROP pada sektor lain.

Zona III : Daerah retina yang tersisa di anterior zona II, didiagnosis jika ditemukan maturasi pembuluh darah retina yang terjadi masuk dalam radius diameter 1 diskus ora serata dan didapatkan pada 2 jam berurutan atau ≥ 1 jam ROP pada sektor lain.

Klasifikasi berdasarkan tahap:

Tahap 1: Adanya garis batas (demarkasi) yang memisahkan retina avaskuler di anterior dan retina tervaskularisasi di posterior, disertai percabangan atau arkade pembuluh darah abnormal yang mengarah ke garis demarkasi.

Tahap 2: Adanya intraretinal *ridge*.

Tahap 3: Adanya ridge disertai proliferasi fibrovaskuler ekstraretina.

Tahap 4: Adanya ablasio retina parsial.

Tahap 5: Adanya ablasio retina total yang membentuk corong (*funnel-shape*).

5.2.1.5 Fungsi penglihatan

1. Definisi operasional: kemampuan mata melihat objek dengan jelas dalam jarak tertentu
2. Cara pengukuran: *penlight* atau pemeriksaan visus sesuai usia. Pada anak usia kurang dari tiga tahun, pemeriksaan dilakukan dengan menggunakan cahaya atau mainan. Pemeriksaan visus dapat lebih presisi saat usia di atas lima tahun.[52]
3. Waktu pengukuran: setiap bulan
4. Pelaksana: dokter spesialis anak atau dokter spesialis mata
5. Kondisi saat ini: visus baik
6. Target: visus baik
7. Rencana intervensi: monitor visus. Jika terdapat gangguan penglihatan, dilakukan pelacakan kausa penyebab sesuai dokter spesialis mata. Koreksi fungsi penglihatan juga dilakukan.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

5.2.1.6 Fungsi pendengaran

1. Definisi operasional: kemampuan telinga untuk mendengarkan berdasarkan pemeriksaan berdasarkan usia
2. Cara pengukuran: Pemeriksaan pendengaran dilakukan dengan OAE atau BERA. Pemeriksaan BERA dapat dilakukan ketika lingkar kepala lebih dari 40 cm dan dapat dilakukan untuk anak sampai usia tiga tahun.
3. Waktu pengukuran: tiap 3 bulan
4. Pelaksana: dokter spesialis telinga hidung dan tenggorok
5. Kondisi saat ini: tuli sensorineural berat bilateral
6. Target: SNHL membaik atau terkoreksi dengan alat bantu dengar
7. Rencana intervensi: monitor dan koreksi jika ada gangguan pendengaran. Jika terdapat kelainan anatomis, misalnya *skin tag* pada telinga yang menyebabkan gangguan pendengaran, dapat dilakukan eksisi. Jika terdapat gangguan fungsi pendengaran, dilakukan intervensi berupa pemasangan ABD sesuai dokter spesialis THT-KL atau terapi wicara (bahasa isyarat).

5.2.1.7 Parese nervus VII

1. Definisi operasional: terdapat manifestasi parese nervus VII perifer berupa wajah perot.
2. Cara pengukuran: observasi
3. Waktu pengukuran: tiap bulan
4. Pelaksana: dokter bagian rehabilitasi medis atau fisioterapis
5. Kondisi saat ini: parese nervus VII perifer dextra
6. Target: tidak ada parese nervus VII perifer
7. Rencana intervensi: rehabilitasi medis rutin

5.2.1.8 Status gizi

1. Definisi operasional: pengukuran status gizi dengan mengukur berat badan dan tinggi badan yang kemudian sebagai dasar menghitung BB//U, PB//U, BB//PB.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

2. Cara pengukuran: Pemeriksaan antropometri BB//U, PB//U, BB//PB diinterpretasi berdasarkan kurva WHO 2006
3. Waktu pengukuran: tiap bulan
4. Pelaksana: dokter peneliti dan dokter divisi nutrisi dan penyakit metabolik
5. Kondisi saat ini: gizi baik
6. Target: gizi baik
7. Rencana intervensi: manajemen nutrisi. Kebutuhan energi sesuai *recommended daily allowance* (RDA) berdasarkan berat ideal sesuai usia dan dilakukan pengaturan pola makan sesuai dengan target kalori. Asuhan nutrisi dan edukasi pola makan oleh ahli gizi kepada orang tua ketika anak mulai MPASI. Dilakukan penilaian akseptabilitas dan capaian asupan.

5.2.1.9 Global developmental delay

1. Definisi operasional: keterlambatan yang signifikan pada dua atau lebih domain perkembangan yaitu bahasa, motorik kasar, motorik halus, atau sosial anak sesuai usia
2. Cara pengukuran: kuesioner DENVER
3. Waktu pengukuran: tiap 3 bulan
4. Pelaksana: dokter peneliti dan dokter divisi tumbuh kembang dan pediatri sosial
5. Kondisi saat ini: terdapat global developmental delay PS D0C0, MH anak tidur, B D3C3, MK D0C0
6. Target: DENVER sesuai usia
7. Rencana intervensi: stimulasi mandiri oleh orang tua dan rehabilitasi medis secara rutin

5.2.10 Imunisasi

1. Definisi operasional: pemberian vaksin untuk mencegah terjangkit atau mengurangi keparahan penyakit sesuai anjuran IDAI.
2. Cara pengukuran: sesuai jadwal anjuran IDAI
3. Waktu pengukuran: tiap jadwal imunisasi
4. Pelaksana: dokter peneliti dan dokter divisi tumbuh kembang dan pediatri sosial

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

5. Kondisi saat ini: lengkap sesuai program pemerintah
6. Target: lengkap sesuai program IDAI
7. Rencana intervensi: pemberian imunisasi

5.2.1.11Rehabilitasi medis rutin

1. Definisi operasional: kedatangan pasien untuk rehabilitasi medis sesuai program dari rehabilitasi medis
2. Cara pengukuran: lembar kendali rehabilitasi medis
3. Waktu pengukuran: tiap bulan
4. Pelaksana: dokter peneliti dan dokter bagian rehabilitasi medis atau fisioterapis
5. Kondisi saat ini: sering tidak hadir
6. Target: hadir sesuai program rehabilitasi medis
7. Rencana intervensi: edukasi dan konseling langsung kepada orang tua terkait pentingnya menjalani program rehabilitasi medis sesuai dokter rehabilitasi medik secara teratur.

5.2.1.12Kesehatan rumah dan lingkungan

1. Definisi operasional: Penilaian kategori rumah sehat dilakukan dengan metode sebagai berikut:

   Rumah dilakukan penilaian terhadap 14 variabel

   Masing-masing variabel diberi skor sesuai dengan pedoman nilai, yaitu minimal satu dan maksimal 3. Sehingga dari 14 variabel diperoleh nilai tertinggi 42 (100%)

   Penetapan kategori rumah sehat mengikuti sebagai berikut

   Kategori terbaik: 42 (100%)

   Kategori baik: 35-42 (>83%)

   Kategori sedang: 29-34 (69-83%)

   Kategori kurang: <29 (<69%)
2. Cara pengukuran: penilaian berdasarkan kriteria rumah sehat Departemen Kesehatan 2010

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

3. Waktu pengukuran: tiap 6 bulan
4. Pelaksana:dokter peneliti
5. Kondisi saat ini: standar rumah sehat 35
6. Target: standar rumah sehat meningkat
7. Rencana intervensi: edukasi kepada keluarga terkait PHBS, kebersihan rumah, kepadatan rumah, dan sumber air minum.

5.2.2 Luaran

Luaran yang diukur pada kasus panjang ini adalah kualitas hidup.

1. Definisi operasional: nilai kualitas hidup berdasarkan kuesioner PedsQL sesuai usia berdasarkan laporan orang tua. Semakin tinggi nilai PedsQL semakin baik kualitas hidup pasien.
2. Cara pengukuran: anamnesis orang tua dengan kuisioner PedsQL oleh pengamat. Sebelum dilakukan intervensi, digunakan PedsQL untuk usia 1-12 bulan (sesuai usia anak saat awal pemantauan, 9-10 bulan). Setelah intervensi, digunakan kuisioner PedsQL untuk anak usia 13-24 bulan. Kuisioner terdiri dari beberapa pertanyaan dengan menilai berbagai macam aspek. Skor diatas ≥ 70 menandakan kualitas hidup tidak terganggu, sedangkan skor < 70 menandakan kualitas hidup terganggu.
3. Waktu pengukuran: tiap 6 bulan
4. Pelaksana: dokter peneliti dan dokter divisi tumbuh kembang dan pediatri sosial
5. Kondisi saat ini: skor kualitas hidup PedaQL 75,7
6. Target: skor PedsQL meningkat

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Tabel 4. Waktu pemantauan

Varibel yang dinilai	Diisi oleh	Waktu	2022			2023									Ket
			Okt	Nov	Des	Jan	Feb	Mar	Apr	Mei	Jun	Jul	Agt	Sept	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	
Kondisi klinis pasien: Keadaan umum Tekanan darah Nadi Laju pernapasan Suhu (^{0}C) Berat badan (kg) Panjang/ tinggi badan (cm) BMI (kg/m^2) LiLA	Dokter	Saat kontrol rutin													
Status gizi	Dokter	Saat kontrol rutin													
Kejang	Dokter	Saat kontrol rutin													
Tanda hidrosefalus	Dokter	Saat kontrol rutin													
Fungsi pendengaran	Dokter poliklinik THT-KL	Setiap 3 bulan atau sesuai THT-KL													
Fungsi penglihatan	Dokter poliklinik mata	Setiap bulan atau sesuai dokter spesialis mata													
Parese n VII	Fisioterapis	Setiap bulan													
Dermoid epibulbar	Dokter poliklinik mata	Sesuai dokter spesialis mata													
Global developmental delay	Dokter poliklinik TKPS	Setiap 3 bulan													

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Varibel yang dinilai	Diisi oleh	Waktu	2022			2023								Ket
			Okt	Nov	Des	Jan	Feb	Mar	Apr	Mei	Jun	Jul	Agt	Sept	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	
Infeksi	Dokter	Jika ada keluhan													
Imunisasi	Dokter	Sesuai jadwal imunisasi IDAI													
Kepatuhan rehabilitasi medis	Dokter pemeriksa, rehabilitasi medis, atau orang tua	Pengisian lembar kendali													Tidak teratur Okt 22 sd Mei 23
Kunjungan rumah • Komponen rumah (skor) • Sarana sanitasi (skor) • Perilaku hidup sehat (skor) • Total penilaian (skor) • Kesimpulan	Peneliti	Pengisian lembar kriteria rumah sehat awal dan akhir pengamatan													
Kualitas hidup	Dokter poliklinik TKPS	Pengisian kuesioner PedsQL tiap 6 bulan													

Ket.:BMI: *body mass index*; LiLA: lingkar lengan atas kiri; THT-KL: telinga, hidung, tenggorokan dan kepala, leher; IDAI: Ikatan Dokter Anak Indonesia; TKPS: tumbuh kembang dan pediatri sosial

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB VI
HASIL DAN PEMBAHASAN

Pemantauan dilakukan selama satu tahun sejak 1 Oktober 2022 sampai tanggal 31 September 2023. Peneliti telah melakukan analisis data pada masing-masing variabel luaran dan melihat target pencapaian dari tiap luaran yang diharapkan. Selanjutnya dinilai bagaimana respon dari tiap luaran terhadap intervensi yang telah diberikan.

Dokter peneliti telah membuat buku harian untuk memantau perkembangan pasien. Beberapa data sebelum dan sesudah pengamatan dimasukkan dalam laporan ini untuk melengkapi analisis kasus. Luaran dianalisis berdasarkan referensi yang ada kemudian dilakukan pembahasan mengenai faktor-faktor yang mempengaruhi luaran selama pengamatan.

Hasil akhir pemantauan adalah meningkatnya kualitas hidup ditandai dengan peningkatan angka PedsQL. Variabel yang sudah sesuai target antara lain tidak adanya hidrosefalus, tidak adanya kejang, dilakukannya eksisi dermoid, fungsi penglihatan yang baik, status gizi yang baik, taatnya melakukan rehabilitasi medis, dan peningkatan skor rumah sehat. Variabel yang tidak tercapai adalah tidak membaiknya parese nervus VII, fungsi pendengaran belum membaik, perburukan *global developmental delay,* dan belum lengkapnya imunisasi sesuai rekomendasi IDAI.

6.1. Hidrosefalus

Pasien rutin kontrol rawat jalan tiap bulan pada periode Oktober 2022 sampai September 2023, baik di RSUP Dr Sardjito, RSUD Wonosari, atau praktek swasta dokter spesialis anak. Selama pengamatan dua belas bulan, tidak ditemukan tanda hidrosefalus. Pasien normosefali. Pemantauan lingkar kepala tiap bulan terdapat pada Gambar 10. Pada usia 9 bulan (bulan pertama pengamatan), lingkar kepala mengalami peningkatan signifikan. Pasien dicurigai mengalami hidrosefalus obstruktif. CTscan kepala awal saat usia satu bulan menunjukkan mikrosefali, edema serebri dengan mikrosefali dan ventrikulomegali, agenesis

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

korpus kalosum, hipertelorisme, kista interhemisfer di fosa posterior. Kista interhemisfer di fosa posterior dapat berkembang membesar dan mengakibatkan hidrosefalus obstruktif.[53] Hal ini seperti dijumpai pada pasien sindromik atau kelainan lain yang juga ditemukan kista. Pada CTscan kepala evaluasi usia sembilan bulan tidak ditemukan adanya hidrosefalus. Kista di interhemisfer juga sudah tidak ditemukan pada evaluasi ini. CTscan evaluasi pada 14 Oktober 2022 (usia 9 bulan) menunjukkan mikrosefali, pelebaran subarakhnoid pada regio frontoparietal bilateral, edema serebri, dengan mikrokalsifikasi curiga infeksi virus, juga agenesis korpus kalosum. Pengukuran lingkar kepala harus dilakukan lebih tepat karena ditemukan peningkatan lingkar kepala yang signifikan tetapi dari pemeriksaan CTscan kepala tidak ditemukan makrosefali. Konfirmasi pengukuran lingkar kepala harus dilakukan minimal tiga kali pengukuran dengan tepat.

6.2. Kejang

Manifestasi neurologis pada Sindrom Delleman Oorthuys termasuk kejang dan gangguan perkembangan psikomotor. Lima puluh persen pasien Sindrom Delleman Oorthuys mengalami kejang refrakter.[12] Salah satu penjelasan terkait korelasi antara Sindrom Delleman Orrthuys dan kejang adalah keterlibatan perkembangan otak yang abnormal. Penelitian telah menunjukkan bahwa pasien dengan Sindrom Delleman Orrthuys sering memiliki kelainan struktural otak, terutama di daerah mesometensefalik. Kelainan ini dapat mengganggu fungsi normal otak dan berkontribusi pada terjadinya kejang.[8] Pemeriksaan elektroensefalogram dilakukan pada pasien dengan manifestasi kejang. Pada pasien ini tidak dijumpai bangkitan kejang, baik umum atau fokal. Juga tidak diperlukan pemberian profilaksis kejang. Hal ini mungkin korteks tidak terlalu terpengaruh sehingga kejang tidak terjadi.[54]

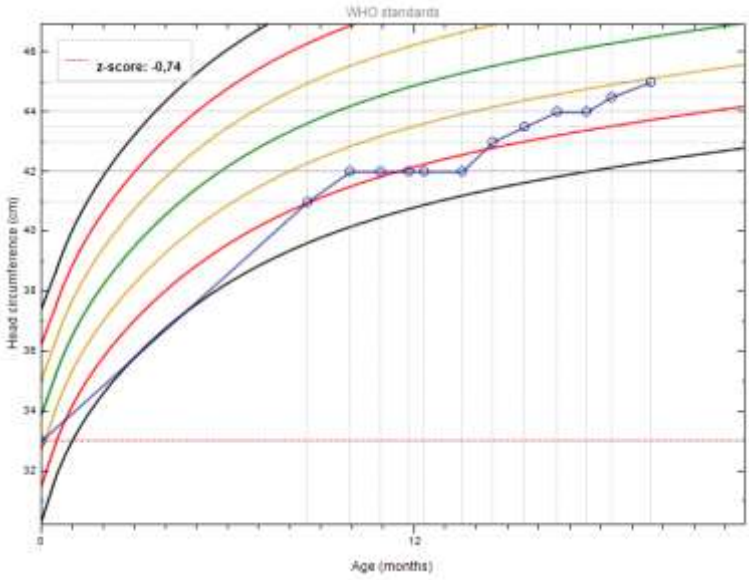
UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Tabel 5. Data awal dan akhir pemantauan

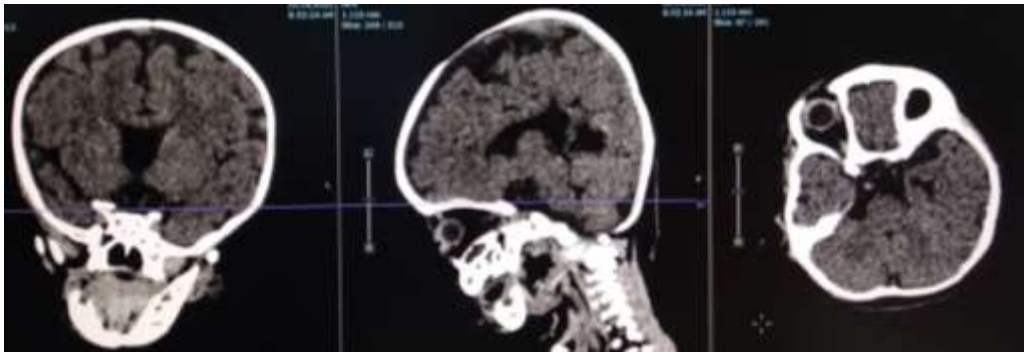
No	Variabel	Kondisi awal	Target	Setelah pemantauan dan intervensi	Capaian
1	Hidrosefalus	Tidak ada	Tidak ada	Tidak ada	Tercapai
2	Kejang	Tidak ada	Tidak ada	Tidak ada	Tercapai
3	Dermoid epibulbar	Terdapat pada okular bilateral	Eksisi dermoid	Eksisi sisi dextra	Membaik. Telah dilakukan eksisi dermoid.
4	Retinopati prematuritas	Stage 0 zona 2	Matur	Matur	Tercapai
5	Fungsi penglihatan	Visus baik	Visus baik	Visus baik	Tercapai
6	Fungsi pendengaran	SNHL berat bilateral	Menggunakan alat bantu dengar bilateral	Terpasang alat bantu dengar unilateral	Membaik. Menggunakan alat bantu dengar unilateral.
7	Parese nervus VII	Ada parese	Tidak ada parese	Ada parese	Menetap tetapi fungsi membaik
8	Status gizi	Gizi baik	Gizi baik	Gizi baik, pertumbuhan baik	Menetap. Gizi baik
9	*Global developmental delay*	Denver II: PS D0C0, MH anak tidur, B D3C3, MK D0C0	Denver sesuai usia	Denver II: PS D0C0, MH D0C0, B D3C1, MK D4C1	Memburuk. Terdapat penurunan skor Denver II.
10	Imunisasi	Lengkap sesuai program pemerintah	Imunisasi lengkap sesuai rekomendasi IDAI	Lengkap sesuai program pemerintah; belum ada imunisasi tambahan sesuai rekomendasi IDAI	Belum tercapai. Imunisasi tambahan di luar program pemerintah belum diberikan.
11	Kepatuhan rehabilitasi medis	Sering tidak hadir	Rutin sesuai program rehabilitasi medis	Rutin 2 kali per minggu	Membaik. Rutin rehabilitasi medis.
12	Kesehatan rumah dan lingkungan	Skor rumah sehat 35	Skor rumah sehat meningkat	Skor rumah sehat 36	Membaik.
13	Kualitas hidup	PedsQL 75,7	Skor PedsQL meningkat	PedsQL 78,3	Membaik

Ket.: SNHL: *sensorineural hearing loss*; PS:persona sosial; MH: motorik halus; MK: motorik kasar; B:bahasa; D: *delay*; C:*caution* ; IDAI: Ikatan Dokter Anak Indonesia

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/



Gambar 10. Grafik hasil pemantauan lingkar kepala



Gambar 11. CTscan kepala evaluasi (usia 9 bulan; mikrosefali, pelebaran subarakhnoid pada regio frontoparietal bilateral, edema serebri, dengan mikrokalsifikasi curiga infeksi virus, juga agenesis korpus kalosum)

6.3. Dermoid epibulbar

Kelainan mata pada sindrom Delleman Oorthuys meliputi kista orbital, mikroftalmia, anoftalmia, dan koloboma palpebra. Tujuh puluh persen pasien mengalami kista orbita.[55] Pada pasien ini terdapat kelainan okular berupa dermoid epibulbar bilateral. Dermoid epibulbar adalah kelainan mata spesifik yang dapat terjadi pada pasien dengan sindrom Delleman Oorthuys. Studi epidemiologi dermoid epibulbar pada sindrom Delleman Oorthuys terbatas karena jarangnya kejadian sindrom ini dan kejadian spesifik epibulbar dermoid dalam populasi ini.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Namun, berdasarkan beberapa literatur, epibulbar dermoid pada sindrom Delleman Oorthuys diduga terjadi pada sebagian kecil kasus. Patofisiologi dermoid epibulbar pada sindrom Delleman Oorthuys juga tidak dipahami dengan baik. Namun, diyakini bahwa adanya dermoid epibulbar pada sindrom ini merupakan hasil dari migrasi abnormal dan diferensiasi sel ektodermal selama perkembangan embrionik. Sel-sel ektodermal ini dianggap memunculkan jaringan dermoid, yang bermanifestasi sebagai pertumbuhan yang terlihat di permukaan mata.[56] Dilakukan eksisi epidermoid dekstra saat usia depalan bulan. Hasil Pemeriksaan patologi anatomi menunjukkan jaringan dilapisi epitel skuamous komplek yang mengandung folikel rambut, kelenjar sebasea, kelenjar ekrin, lemak, vasa, dan otot. Hal ini membuktikan adanya dermoid. Tidak dijumpai sel ganas pada jaringan tersebut. Tidak ada komplikasi setelah tindakan. Pasien masih rutin kontrol ke poliklinik mata tiap 3 bulan untuk evaluasi fungsi penglihatan dan pertumbuhan jaringan patologis jika ada.

6.4 Fungsi penglihatan

Bayi kurang bulan berisiko untuk mengalami retinopati. Pada pemeriksaan pertama, pasien mengalami ROP stage 0 zona 2. Pemeriksaan evaluasi didapatkan retina sudah matur. Dermoid epibulbar sudah dieksisi pada awal pengamatan dan tidak ada komplikasi paska-tindakan. Pemeriksaan visus juga baik.

Tabel 6. Status optalmologis

Monitoring	Bulan		
	Oktober 2022	Februari 2023	Mei 2023
Visus	Kesan ada +/+	Kesan ada +/+	Kesan ada +/+
Konjungtiva	OD epibulbar dermoid +	OD epibulbar dermoid +	OD epibulbar dermoid +
Retina	a/v 2/3	a/v 2/3	a/v 2/3
Plan	Eksisi	Kontrol tiap 6 bulan	Kontrol tiap 6 bulan

Ket.: OD: *ocular dextra*; a/v: arteri/vena

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

6.5 Fungsi pendengaran

Malformasi pinae (mikrotia atau anotia) sering terjadi pada sindrom Delleman Oorthuys; kanalis aurikula eksterna sempit atau atresia; pertumbuhan kulit dan kartilago yang tidak normal pada atau di depan telinga (*preauricular tag*); atau kelainan yang mempengaruhi telinga tengah atau dalam, mengakibatkan gangguan pendengaran (baik gangguan pendengaran konduktif atau sensorineural).[14] Pasien mengalami tuli neurosensori bilateral. Hasil pemeriksaan BERA menunjukkan tuli neurosensori berat bilateral. Mulai usia sepuluh bulan, pasien menggunakan alat bantu dengar untuk telinga sebelah kiri. Pasien tidak menggunakan ABD untuk telinga sebelah kanan. Alat bantu dengar didapat pasien dari Komunitas Dunia Tak Lagi Sunyi. Pengajuan ABD untuk telinga sebelah kanan dari Dinas Sosial Kabupaten Gunung Kidul tidak disetujui. Sampai akhir bulan pengamatan, penggunaan alat bantu dengar masih belum efektif. Anak masih sering melepas ABD. Pasien membutuhkan adaptasi dalam menggunakan ABD. Hasil pemeriksaan BERA berkala menunjukkan hasil konsisten tuli neurosensori berat.

Implan koklea tidak dilakukan pada pasien karena pertimbangan *cost-effectiveness.* Dengan adanya kelainan intrakranial yang berat, penggunaan implant koklea tidak direkomendasikan. Kualitas hidup pasien tidak meningkat signifikan dengan penggunaan implant koklea.[57]

6.6 Parese nervus VII

Parese nervus VII pada sindrom Delleman Oorthuys tidak berhubungan secara langsung. Parese nervus VII pada kasus ini mungkin kombinasi sentral dan perifer. Belum ada publikasi yang melaporkan adanya parese nervus VII pada sindrom ini.[11,58] Salah satu malformasi serebral pada sindrom Delleman Oorthuys mungkin dapat berupa parese nervus VII. Hal ini dimungkinkan karena luasnya spektrum malformasi serebral pada sindrom Delleman Oorthuys. Parese nervus VII perifer murni mayoritas membaik secara signifikan. Pada bayi besar masa kehamilan dan terjadi trauma lahir, dapat terjadi cedera nervus VII.[59] Pasien ini

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

walaupun besar masa kehamilan, tidak terdapat trauma lahir. Juga tidak didapatkan adanya faktor risiko inflamasi nervus VII perifer.

Kondisi parese nervus VII yang terjadi sejak bayi semakin membaik tetapi belum teratasi sempurna. Anak saat ini dapat mengunyah makan padat dan menelan dengan baik. Pasien diberikan *elastic bandage* pada regio wajah. Rehabilitasi medis general sudah dilakukan sejak bayi. Beberapa macam rehabilitasi medis yang dilakukan antar lain terapi fisik, terapi okupasi, dan terapi wicara. Terapi fisik dapat membantu memperbaiki fungsi otot wajah dan mengurangi kekakuan pada otot-otot yang terkena. Terapi fisik dapat meliputi latihan wajah, stimulasi listrik, dan terapi panas atau dingin. Terapi okupasi dapat membantu memperbaiki kemampuan pasien dalam melakukan aktivitas sehari-hari, seperti makan, minum, dan berbicara. Terapi bicara dapat membantu memperbaiki kemampuan pasien dalam berbicara dan menelan.[60]



Gambar 12. Rehabilitasi medis dan kondisi saat ini terkait parese nervus VII

6.7 Status gizi

Pasien awalnya mendapat nutrisi ASI donor. Ketersediaan ASI ibuidak mencukupi karena intake ibu tidak adekuat. Ibu adalah penderita DM tipe 2 dalam terapi Levemir dan masih menjaga program diet terkait kontrol glukosa. Pasien mendapat ASI donor dari bayi dengan usia sebaya. Setelah ASI donor selama 2 bulan, bayi mendapat susu formula karena persediaan ASI donor habis. Bayi mendapat susu formula khusus untuk bayi berat lahir rendah dan dilanjutkan

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

dengan susu formula standar. Tidak ditemukan komplikasi terkait penggunaan susu formula sampai akhir masa pengamatan.

Pemantauan status gizi mulai dilakukan saat anak berusia 9 bulan dengan mencatat berat badan dan panjang/ tinggi badan setiap kali pasien melakukan kunjungan ke pelayanan kesehatan. Berat badan dan panjang/ tinggi badan diplotkan ke kurva WHO 2006. Juga dilakukan *plotting* penambahan berat badan dan panjang/ tinggi badan berdasar WHO 2006 (Gambar 12). Pertumbuhan anak beberapa kali tidak sesuai target dan mendatar pada grafik pertumbuhan. Dilakukan intervensi nutrisi kembali agar trend pertumbuhan kembali baik. Dari anamnesis kepada orang tua, nafsu makan anak dikatakan masih baik dan asupan protein hewani cukup. Dari penghitungan kecukupan nutrisi, asupan kalori, protein, dan lemak cukup.

Meskipun pertumbuhan dan perkembangan anak adalah hal yang berbeda, namun keduanya saling berkaitan dan tidak dapat dipisahkan. Proses pertumbuhan dan perkembangan anak terjadi secara bersamaan secara progresif dan kontinyu, serta saling mempengaruhi satu dengan lainnya.[61] Semua faktor yang dimiliki anak pada kasus panjang ini yang dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan juga berkontribusi menyebabkan gangguan perkembangan. Anak dengan malnutrisi akan meningkatkan risiko terjadinya gangguan perkembangan, begitu pula sebaliknya anak dengan gangguan perkembangan akan meningkatkan risiko terjadinya malnutrisi.

6.8 *Global developmental delay*

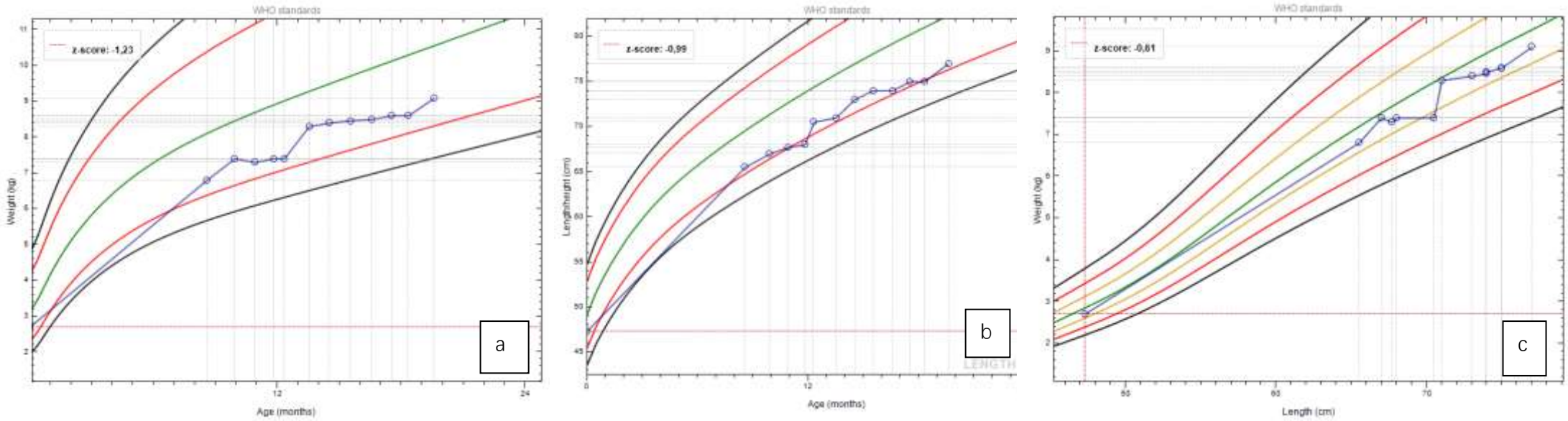
Surveilans dan skrining perkembangan penting dilakukan untuk mengetahui adanya keterlambatan (*developmental delay*), sehingga dapat memfasilitasi anak untuk belajar, mengoptimalkan *skill* anak, membentuk perilaku sesuai dengan tahap perkembangan yang seharusnya. Dengan dilakukannya skrining perkembangan, maka diharapkan dapat diperoleh identifikasi lebih dini, dan segera melakukan rujuk ke fasilitas kesehatan dengan lanjut untuk intervensi. Skrining perkembangan DENVER II merupakan skrining perkembangan yang banyak digunakan karena mempunyai rentang usia yang

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

cukup lebar (mulai bayi baru lahir sampai umur 6 tahun), mencakup semua aspek perkembangan dengan *realibility* cukup tinggi (*interrates reability* = 0,96).[62] Pemeriksaan ini menilai empat aspek perkembangan yaitu kepribadian/tingkah laku sosial (*personal sosial*), gerakan motorik halus (*fine motor adaptive*), perkembangan motorik kasar (*gross motor*), dan perkembangan bahasa (*language*). Pada perkembangan bahasa, dilakukan pengukuran kemampuan anak untuk berbicara spontan, memberikan respon terhadap suara, dan mengikuti perintah. Bahasa mencakup segala bentuk komunikasi, baik secara lisan, isyarat, ekspresi, bahasa tubuh, tulisan atau seni. Intervensi yang dapat dilakukan tergantung jenis gangguan tumbuh kembang dan faktor penyebabnya. Semakin kompleks gangguan tumbuh kembang dan etiologinya maka semakin membutuhkan suatu tim yang lebih lengkap dan terkoordinir, seperti melibatkan spesialis anak yang melibatkan THT-KL, mata, psikiter, rehabilitasi medis, ortopedi, psikolog, terapis wicara, fisioterapis, pendidik dan lain-lain.[62]

Selama 12 bulan pengamatan, terhadap faktor prognostik keterlambatan perkembangan umum diberikan intervensi rehabilitasi medis untuk keterlambatan motorik kasar. Intervensi terapi wicara mulai dilakukan ketika bulan terakhir pengamatan karena berbagai keterbatasan. Sebelumnya, anak diberikan stimulasi bahasa secara mandiri oleh ibu, ayah, dan nenek secara terus-menerus dengan bercerita atau bernyanyi pada setiap kegiatan yang melibatkan anak seperti saat makan, bermain, menonton televisi bersama, saat menjelang tidur serta waktu lainnya, anak diasuh langsung oleh ibu tanpa pengasuh.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/



Gambar 13. Status gizi berdasarkan kurva WHO 2006 (a. WAZ; b. HAZ; c. WAZ)

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Semua pasien dengan sindrom Delleman Oorthuys mengalami keterlambatan perkembangan karena adanya kelainan intrakranial.[5,58] Berat ringannya keterlambatan tergantung dari berat ringannya malformasi tersebut. Dibandingkan dengan sindrom lain yang juga menyebabkan *global developmental delay*, sindrom Delleman Oorthuys relatif lebih berat. Dengan adanya gangguan penglihatan dan pendengaran, stimulasi lebih sulit dilakukan.[13]

Tabel 7. Pemantauan perkembangan tiap 3 bulan

Bulan	November 2022	Februari 2023	Mei 2023	Agustus 2023
Usia	10 bulan	13 bulan	16 bulan	19 bulan
Alat ukur	DENVER II, Capute Scale	DENVER II, Capute Scale	DENVER II, Capute Scale	DENVER II, Capute Scale
Hasil	DENVER: PS D0C0, MH anak tidur, B D3C3, MK D0C0 (suspek) Capute Scale: DQ CLAMS, DQ CAT, FSDQ <75%	DENVER: PS D0C0, MH D0C0, B D0C0, MK D1C1 (suspek) Capute Scale: DQ CLAMS, DQ CAT, FSDQ <75%	DENVER: PS D0C0, MH D0C0, B D0C1, MK D3C0 (suspek) Capute Scale: DQ CLAMS, DQ CAT, FSDQ <75%	DENVER: PS D0C0, MH D0C0, B D3C1, MK D4C1 (suspek) Capute Scale: DQ CLAMS, DQ CAT, FSDQ <75%
Interpretasi	GDD	GDD	GDD	GDD

Ket.: PS: persona sosial; MH: motorik halus; MK: motorik kasar; B: bahasa; D: *delay*; C: *caution*; CLAMS: *clinical linguistic and auditory milestone scale*; CAT: *cognitive adaptive test*; DQ: *developmental quotient*; FS: *full scale*; GDD: *global developmental delay*

6.9. Imunisasi

Imunisasi memiliki peran sangat penting meskipun tidak tampak memberikan pengaruh langsung terhadap luaran yang diamati pada kasus panjang ini. Anak pada kasus panjang ini telah mendapatkan imunisasi dasar lengkap sampai dengan imunisasi lanjutan untuk anak di bawah usia 2 tahun sesuai anjuran pemerintah. Pasien belum mendapatkan imunisasi rotavirus atau PCV karena belum termasuk anak yang mendapatkan program tersebut. Sampai dengan akhir pengamatan, imunisasi rotavirus atau PCV belum diberikan pada anak karena keterbatasan biaya. Kelengkapan imunisasi pada anak ini secara tidak langsung berkontribusi pada perkembangan sistem kekebalan tubuh anak

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

sehingga mampu mencegah terjadinya infeksi lain serta mencegah terjadinya kondisi yang lebih berat akibat infeksi yang dapat memperberat kondisi yang sudah ada.[63] Selama dua belas bulan pengamatan, anak mengalami rawat inap satu kali karena pneumonia. Imunisasi yang lengkap pada anak secara tidak langsung turut berperan dalam memperbaiki luaran status gizi dan perkembangan pada kasus panjang ini.

6.10. Rehabilitasi medis

Manajemen utama pasien dengan sindrom Delleman Oorthuys adalah suportif. Atrofi serebral pada hilangnya sel-sel otak secara progresif dan mengakibatkan penurunan volume otak. Kondisi ini dapat menyebabkan berbagai gangguan neurologis, termasuk defisit motorik, kesulitan kognitif, serta masalah bicara dan bahasa. Gangguan pendengaran saraf sensorik, di sisi lain, adalah jenis gangguan pendengaran yang terjadi karena kerusakan atau disfungsi pada organ sensorik sel-sel di telinga bagian dalam atau jalur saraf pendengaran.

Rehabilitasi medis merupakan komponen integral dalam manajemen dan pengobatan keseluruhan atrofi serebral dan gangguan pendengaran saraf sensorik pada pasien anak.[64] Dengan atrofi serebral, rehabilitasi medis bertujuan untuk mengatasi defisit motorik terkait dan meningkatkan kemandirian fungsional. Rehabilitasi medis memainkan peran kunci dalam merancang dan menerapkan rencana perawatan individual untuk meningkatkan keterampilan motorik, kekuatan otot, koordinasi, dan komunikasi, baik dengan bahasa isyarat atau verbal. Selain itu, intervensi rehabilitasi medis berfokus pada memaksimalkan mobilitas dan meningkatkan kemampuan komunikasi untuk meningkatkan kualitas hidup secara keseluruhan.

Pasien mendapatkan rehabilitasi medis usia tiga bulan tetapi belum rutin dilakukan. Program rehabilitasi medis pada masa ini terkait parese nervus VII dan fisioterapi general. Program rehabilitasi medis belum dilakukan secara rutin karena orang tua masih fokus peneriksaan di poli mata dan THT-KL dan anak harus rawat inap karena pneumonia. Program rehabilitasi medis seharusnya dilakukan rutin dua kali tiap minggu. Pasien baru mulai rutin menjalani program

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

rehabilitasi medis ketika usia satu tahun. Program rehabilitasi medis dilakukan di RSUD Wonosari. Program rehabilitasi medis fokus pada fisioterapi general dan parese nervus VII. Ketika usia 18 bulan, program fisioterapi untuk motorik halus mulai diprogramkan.

Terapi wicara yang dilakukan oleh pasien merupakan hal yang penting dulakukan. Pasien memulai terapi wicara saat usia 20 bulan. Hal ini baru dimulai karena rehabilitasi medis difokuskan pada fisoterapi general. Pasien juga sudah mulai terbiasa dengan alat bantu dengar sehingga sudah mulai dapat dilakukan stimulasi. Pada awalnya, alat bantu dengar masih sering dilepas oleh pasien.

6.11. Kesehatan rumah dan lingkungan

Selama pemantauan telah dilakukan dua kali kunjungan rumah. Tujuan dari kunjungan rumah adalah untuk memantau kondisi fisik rumah dan lingkungan sekitar rumah pasien yang dapat mempengaruhi Kesehatan secara keseluruhan, untuk dapat lebih mengenal pasien dan keluarganya, dan melihat secara langsung kondisi kehiduan sehari-hari. Dari kunjungan rumah juga pengamat dapat menggali lebih dalam tentang perjalanan penyakit pasien dan kendala yang dihadapi oleh orang tua. Di saat yang bersamaan, pengamat juga dapat memberikan edukasi terkait penyakit pada pasien serta melakukan penilaian lebih dalam terhadap kondisi yang dialami anak.

Pasien tinggal di Gunung Kidul di rumah ukuran 5x10 meter bersama 4 anggota keluarga lain. Saat kunjungan awal dilakukan penilaian kriteria rumah sehat dan masuk kriteria baik. Pada akhir periode pengamatan dilakukan penilaian evaluasi dan masuk kriteria sehat. Lantai rumah belum berkeramik tetapi ditutup dengan semen. Atap belum terdapat langit-langit. Kedua orang tua bekerja sebagai pengepul barang bekas. Barang bekas dipisahkan dari rumah induk teteapi ada di depan rumah dan samping rumah. Untuk saat ini, hal ini tidak membahayakan pasien. Tetapi ketika pasien mulai dapat berjalan dan memasuki tahap eksplorasi, hal ini harus menjadi perhatian keluarga.

Penerimaan orang tua dan keluarga terhadap kondisi anak membaik. Kakak perempuan yang berusia 6 tahun dan nenek turut aktif membantu kedua

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

orang tua dalam memberi stimulasi dan mengasuh anak sehari-hari. Kedua orang tua juga dapat memberi stimulasi lebih optimal karena bekerja di rumah.

Rumah sehat merupakan salah satu faktor yang berperan dalam kesehatan secara umum. Rumah sehat menjadi salah satu faktor yang menurunkan kejadian infeksi pada anak.[65] Dengan tidak terkenanya infeksi, proses stimulasi tumbuh kembang dapat tetap dilakukan dan pada nantinya akan meningkatkan capaian perkembangan optimal.

Tabel 8. Penilaian rumah sehat

No	Penilaian	Awal pengamatan		Akhir pengamatan	
1	Lokasi	Tidak rawan banjir	3	Tidak rawan banjir	3
2	Kepadatan hunian	Tidak padat	3	Tidak padat	3
3	Lantai	Semen	3	Semen	3
4	Pencahayaan	Cukup	3	Cukup	3
5	Ventilasi	Cukup	3	Cukup	3
6	Air bersih	Sumur tidak terlindung	1	Sumur terlindung	2
7	Pembuangan kotoran (kaskus)	Leher angsa	3	Leher angsa	3
8	Septic tank	Lainnya	1	Lainnya	1
9	Kepemilikan WC	Sendiri	3	Sendiri	3
10	SPAL	Saluran tertutup	3	Saluran tertutup	3
11	Saluran got	Mengalir lancar	3	Mengalir lancar	3
12	Pengelolaan sampah	Dibakar	2	Dibakar	2
13	Polusi udara	Ada gangguan	1	Ada gangguan	1
14	Bahan bakar masak	Listrik, gas	3	Listrik, gas	3
TOTAL NILAI			35		36



Gambar 14. Kondisi rumah

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

6.12. Kualitas hidup

Luaran dari kasus panjang ini adalah penilaian kualitas hidup yang dinilai dengan PedsQL sesuai usia. Pada awal pengamatan didapatkan hasil kualitas hidup anak dalam kategori baik dan meningkat pada akhir pengamatan. Peneliti menggunakan form kualitas hidup secara umum sesuai usia. Berikut terlampir interpretasi PedsQL.

Tabel 9. Nilai PedsQL

PedsQL	Oktober 2022	Maret 2023	September 2023
Skor skala fungsi fisik	95,8	77,8	77,8
Skor skala gejala fisik	100	100	100
Skor skala fungsi emosional	50	75	75
Skor skala fungsi sosial	75	90	90
Skor skala fungsi kognitif	25	33,3	44,4
Total skor	75,7	76,6	78,3

Pemantauan kualitas hidup harus dilakukan pada anak dengan penyakit kronik. Pemantauan dilakukan berkala sehingga jika terdapat masalah dalam fungsi fiisk, emosi, atau sosial dapat diatasi sedini mungkin. Dari pemantauan yang dilakukan, secara keseluruhan kualitas hidup membaik. Walaupun anak terdapat beberapa keterlambatan kemampuan motorik kasar dan bahasa, saat ini belum terlalu mengganggu kualitas hidup. Namun hal ini akan mempengaruhi perkembangan anak pada kemudian hari.

Kualitas hidup pasien dengan GDD lebih buruk daripada anak normal.[16] Selain itu, insidensi gangguan makan pada anak dengan GDD mencapai 80%. Anak-anak dengan GDD mempunyai risiko kesulitan makan dan menunjukkan perkembangan neurologi yang semakin buruk. Begitu juga kesulitan makan akan memperburuk kualitas hidup karena menyebabkan keterlambatan perkembangan dan fungsi motorik semakin terganggu.[18] Kualitas hidup anak dengan gangguan pendengaran (*hearing loss*) baik unilateral maupun bilateral yang diukur dengan PedsQL umumnya lebih rendah dibandingkan anak-anak sebaya dengan pendengaran normal.[19]

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

6.13. Keterbatasan pengamatan

Kasus panjang ini merupakan kasus yang kompleks karena manifestasi klinis sindrom Delleman Oorthuys yang luas. Manajemen multidisiplin kami terapkan dalam tatalaksana pasien meliputi pemantauan perjalanan penyakit, manajemen farmakologi, pemantauan pertumbuhan dan perkembangan. Pengamatan dilakukan melalui media buku harian, telepon, dan catatan medis pasien. Kunjungan langsung dilakukan dua kali, yaitu bulan ketiga dan akhir pengamatan.. Pasien juga melakukan rehabilitasi medis di luar RSUP Dr Sardjito sehingga perlu waktu untuk memperolah data-data objektif dari pihak terkait. Terapi wicara baru dilakukan pada akhir pengamatan karena terkendala biaya. Pasien juga belum tercapai menggunakan alat bantu bilateral karena keterbatasan sumber pembiayaan. Imunisasi tambahan sesuai IDAI juga belum tercapai.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

BAB VII
SIMPULAN DAN SARAN

7.1 Simpulan

Telah kami lakukan pemantauan secara prospektif selama dua belas bulan pada seorang anak perempuan dengan sindrom Delleman Oorthuys dengan manifestasi tuli sensorineural, dermoid epibulbar, dan *skintag.* Pasien menggunakan alat bantu dengar unilateral dan telah dilakukan eksisi dermoid epibulbar. Pasien tidak mengalami kejang dan tidak didapatkan tanda hidrosefalus. Sampai usia dua puluh satu bulan, pasien mengalami keterlambatan pada motorik kasar dan bahasa. Telah dilakukan fisioterapi general rutin dua kali seminggu dan mulai dilakukan terapi wicara. Selama dua belas bulan pengamatan, pasien mengalami satu kali rawat inap karena pneumonia. Pasien belum mendapat imunisasi PCV atau influenza tetapi sudah mendapatkan imunisasi dasar dan lanjutan usia 18 bulan. Sampai akhir pengamatan, pertumbuhan masih baik dengan status gizi baik. Beberapa item penilaian kualitas hidup tidak mengalami perburukan.

7.2. Saran

Pemantauan berkala dan jangka panjang pada pasien dengan sindrom Delleman Oortuys sangat penting untuk meningkatkan kualitas hidup anak dan menurunkan angka morbiditas dan mortalitas. Terapi suportif harus tetap dilakukan pada pasien terkait komorbid pada anak. Intervensi dan monitoring harus terus dilakukan karena masih ada beberapa hal yang harus dievaluasi.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR PUSTAKA

1. Rizvi SW, Siddiqui M, Khan A, Siddiqui Z. Delleman Oorthuys syndrome. Middle East Afr J Ophthalmol. 2015;22(1):122.
2. Bleeker-Wagemakers LM, Hamel BC, Hennekam RC, Beemer FA, Oorthuys HW. Oculocerebrocutaneous syndrome. J Med Genet. 1990 Jan 1;27(1):69–70.
3. Moog U, Die-Smulders C, Systermans JMJ, Cobben JM. Oculocerebrocutaneous syndrome: report of three additional cases and aetiological considerations. Clin Genet. 2008 Jun 28;52(4):219–25.
4. Naser H. Delleman Syndrome: A case report with emphasis on neuroimaging. Int J Cell Sci Mol Biol. 2018;3(5):80–1.
5. Mishra A, Luthra G, Baranwal VK. Delleman-Oorthuys syndrome: occulocerebrocutaneous syndrome: is this a variant? Indian J Pediatr Dermatol. 2015;16:178–8.
6. Happle R. Lethal genes surviving by mosaicism: a possible explanation for sporadic birth defects involving skin. J Am Acad Dermatol. 1987;16:899–906.
7. Bissonnette B, Luginbuehl I, Marciniak B, Dalens BJ. Delleman Oorthuys Syndrome. In: Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications [Internet]. New York, NY: The McGraw-Hill Companies; 2006. Available from: http://accessanesthesiology.mhmedical.com/content.aspx?aid=58068604
8. Badejo OA, Fasina O, Balogun JA, Ogunbiyi JO, Shokunbi MT. Delleman-Oorthuys syndrome (oculocerebrocutaneous syndrome) in a Nigerian child: a case report. Ther Adv Ophtalmol. 2018;00(0):1–6.
9. Al-Gazali LI, Donnai D, Berry SA. The oculocerebrocutaneous (Delleman syndrome). J Med Genet. 1988;25(773–8).
10. Saldir M, Polat A, Tunc T. Delleman Oorthuys syndrome. Genet Couns. 2015;26:457–61.
11. Arora V, Kim UR, Khazei HM. Oorthuys syndrome: oculocerebrocutaneous syndrome. Indian J Ophtalmol. 2009;57:387–9.
12. Moog U, Kruger G, Stengel B, Dykstra S, Bleeker-Wagemakers E. Oculocerebrocutaneous syndrome: a case report, a follow-up, and differential diagnostic consideration. Genet Couns. 1996;7(4):257–65.
13. Moog U, Dobyns WB. An update on oculocerebrocutaneous (Delleman-Oorthuys) syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2018 Dec;178(4):414–22.
14. NORD. Oculocerebrocutaneous Syndrome [Internet]. Available from: https://rarediseases.org/rare-diseases/oculocerebrocutaneous-syndrome/
15. McCandless SE, Robin NH. Severe oculocerebrocutaneous (Delleman) syndrome: overlap with Goldenhar anomaly. Am J Med Genet. 1998 Jul;78(3):282–5.
16. Hsieh R-L, Hsueh Y-M, Huang H-Y, Lin M-I, Tseng W-C, Lee W-C. Quality of life and impact of children with unclassified developmental delays. J Paediatr Child Health [Internet]. 2013 Feb;49(2):E116–21. Available from: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jpc.12081
17. Ncube BL, Perry A, Weiss JA. The quality of life of children with severe developmental disabilities. J Intellect Disabil Res [Internet]. 2018 Mar;62(3):237–44. Available from: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jir.12460
18. Malone C, Sharif F, Glennon-Slattery C. Growth and nutritional risk in children with developmental delay. Irish J Med Sci (1971 -) [Internet]. 2016 Nov 16;185(4):839–46. Available from: http://link.springer.com/10.1007/s11845-015-1377-3
19. Korndewal MJ, Oudesluys-Murphy AM, Kroes ACM, Vossen ACTM, de Melker HE. Congenital Cytomegalovirus Infection: Child Development, Quality of Life

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

and Impact on Daily Life. Pediatr Infect Dis J. 2017;1–27.
20. World Health Organization. Global report in diabetes. 2016.
21. Di Biase N, Balducci S, Lencioni C, Bertolotto A, Tumminia A, Dodesini AR, et al. Review of general suggestions on physical activity to prevent and treat gestational and pre-existing diabetes during pregnancy and in postpartum. Nutr Metab Cardiovasc Dis [Internet]. 2019 Feb;29(2):115–26. Available from: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0939475318303120
22. Mitanchez D. What neonatal complications should the pediatrician be aware of in case of maternal gestational diabetes? World J Diabetes [Internet]. 2015;6(5):734. Available from: http://www.wjgnet.com/1948-9358/full/v6/i5/734.htm
23. Sukanya S. Frontiers in research on maternal diabetes-induced neural tube defects: Past, present and future. World J Diabetes [Internet]. 2012;3(12):196. Available from: http://www.wjgnet.com/1948-9358/full/v3/i12/196.htm
24. Fitriasari S, Trainor PA. Diabetes, Oxidative Stress, and DNA Damage Modulate Cranial Neural Crest Cell Development and the Phenotype Variability of Craniofacial Disorders. Front Cell Dev Biol [Internet]. 2021 May 20;9. Available from: https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fcell.2021.644410/full
25. World Health Organization. Preterm Birth [Internet]. 2018. Available from: https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/preterm-birth
26. Singhal S, Bawa R, Bansal S. Comparison of Dubowitz scoring versus Ballard scoring for assessment of fetal maturation of newly born infants setting. Int J Reprod Contraception, Obstet Gynecol [Internet]. 2017 Jun 24;6(7):3096. Available from: http://www.ijrcog.org/index.php/ijrcog/article/view/2959
27. Mohamed MA, Nada A, Aly H. Day-by-day postnatal survival in very low birth weight infants. Pediatrics. 2010 Aug;126(2):e360-6.
28. Wyckoff MH, Salhab WA, Heyne RJ, Kendrick DE, Stoll BJ, Laptook AR. Outcome of Extremely Low Birth Weight Infants Who Received Delivery Room Cardiopulmonary Resuscitation. J Pediatr [Internet]. 2012 Feb;160(2):239-244.e2. Available from: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022347611007700
29. Zeitlin J, Manktelow BN, Piedvache A, Cuttini M, Boyle E, van Heijst A, et al. Use of evidence based practices to improve survival without severe morbidity for very preterm infants: results from the EPICE population based cohort. BMJ [Internet]. 2016 Jul 5;5(354):i2976. Available from: https://www.bmj.com/lookup/doi/10.1136/bmj.i2976
30. Lee YA. White Matter Injury of Prematurity: Its Mechanisms and Clinical Features. J Pathol Transl Med [Internet]. 2017 Sep 15;51(5):449–55. Available from: http://jpatholtm.org/journal/view.php?doi=10.4132/jptm.2017.07.25
31. Karna P, Muttineni J, Angell L, Karmaus W. Retinopathy of prematurity and risk factors: a prospective cohort study. BMC Pediatr [Internet]. 2005 Dec 28;5(1):18. Available from: http://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2431-5-18
32. Sharma D, Mukri S, Dhanraj G. Traumatic facial nerve palsy in newborn: a benign condition. J Clin Neonatol. 2015;4(3):213–4.
33. Kriukova IA, Ikoeva GA, Saidasheva EI, Baindurashvili AG, Stepanova Y V. Medical care during the first months of life for children with a facial nerve birth injury. Pediatr Traumatol Orthop Reconstr Surg [Internet]. 2018 Sep 28;6(3):87–95. Available from: https://journals.eco-vector.com/turner/article/view/10233
34. Broxterman EC, Hug DA. Retinopathy of Prematurity: A Review of Current Screening Guidelines and Treatment Options. Mo Med [Internet]. 2016;113(3):187–90. Available from:

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27443043
35. Dogra MR, Katoch D, Dogra M. An Update on Retinopathy of Prematurity (ROP). Indian J Pediatr [Internet]. 2017 Dec 4;84(12):930–6. Available from: http://link.springer.com/10.1007/s12098-017-2404-3
36. Hård A-L, Smith LE, Hellström A. Nutrition, insulin-like growth factor-1 and retinopathy of prematurity. Semin Fetal Neonatal Med [Internet]. 2013 Jun;18(3):136–42. Available from: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1744165X13000073
37. Quinn GE. The 'ideal' management of retinopathy of prematurity. Eye [Internet]. 2005 Oct 10;19(10):1044–9. Available from: http://www.nature.com/articles/6701960
38. Melville JM, Moss TJM. The immune consequences of preterm birth. Front Neurosci [Internet]. 2013;7(79). Available from: http://journal.frontiersin.org/article/10.3389/fnins.2013.00079/abstract
39. Steiner L, Diesner SC, Voitl P. Risk of infection in the first year of life in preterm children: An Austrian observational study. Ryckman KK, editor. PLoS One [Internet]. 2019 Dec 9;14(12):e0224766. Available from: https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0224766
40. Dong Y, Yu J-L. An overview of morbidity, mortality and long-term outcome of late preterm birth. World J Pediatr [Internet]. 2011 Aug;7(3):199–204. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21822987
41. McLaurin KK, Hall CB, Jackson EA, Owens O V, Mahadevia PJ. Persistence of morbidity and cost differences between late-preterm and term infants during the first year of life. Pediatrics [Internet]. 2009 Feb;123(2):653–9. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19171634
42. Nakamura N, Ushida T, Nakatochi M, Kobayashi Y, Moriyama Y, Imai K, et al. Mortality and neurological outcomes in extremely and very preterm infants born to mothers with hypertensive disorders of pregnancy. Sci Rep [Internet]. 2021;11(1):1729. Available from: https://doi.org/10.1038/s41598-021-81292-7
43. McGuire W, Clerihew L, Fowlie PW. Infection in the preterm infant. BMJ [Internet]. 2004 Nov 27;329(7477):1277–80. Available from: https://www.bmj.com/lookup/doi/10.1136/bmj.329.7477.1277
44. Proverawati A, Andini C. Buku Imunisasi dan Vaksinasi. eDISI 2. Jakarta: Nuha Medika; 2010. 25–28 p.
45. Kementerian Kesehatan RI. Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor 12 Tahun 2017. 2017.
46. Soedjatmiko S, Sitaresmi MN, Hadinegoro SRS, Kartasasmita CB, Ismoedijanto I. Jadwal imunisasi anak umur 0-18 tahun Rekomendasi Ikatan Dokter Anak Indonesia Tahun 2020. Sari Pediatr. 2020;22(4):252–60.
47. World Health Organization. Hepatitis B vaccines: WHO position paper-July 2017. Wkly Epidemiol Rec. 2017;27:389–90.
48. Ranuh IGN, Suyitno H, Hadinegoro SR, Kartasasmita CB. Pedoman Imunisasi di Indonesia Edisi ke-5 [Internet]. Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI). 2014. Available from: http://www.idai.or.id/public-articles/klinik/imunisasi
49. Kaswandani N. Sekilas Vaksin Pneumokokus [Internet]. Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI). 2017. Available from: https://www.idai.or.id/artikel/klinik/imunisasi/sekilas-vaksin-pneumokokus
50. Hadinegoro SRS, Soedjatmiko S. Rekomendasi Satgas Imunisasi. Sari Pediatr. 2006;8(1):84–92.
51. Ugalahi M, Olusanya B, Fasina O, Seidu M, Adekanmi A. Delleman syndrome: A

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

case report from West Africa - features and the challenges of management. Niger Postgrad Med J [Internet]. 2018 Jul 1;25(3):191–4. Available from: https://www.npmj.org/article.asp?issn=1117-1936

52. Donahue SP, Baker CN, Simon GR, Boudreau ADA, Baker CN, Barden GA, et al. Procedures for the Evaluation of the Visual System by Pediatricians. Pediatrics [Internet]. 2016 Jan 1;137(1). Available from: https://publications.aap.org/pediatrics/article/137/1/e20153597/52806/Procedures-for-the-Evaluation-of-the-Visual-System
53. Smith AS, Levine D. Appearance of an Interhemispheric Cyst Associated with Agenesis of the Corpus Callosum. AJNR Am J Neuroradiol. 2004;25(6):1037–40.
54. Stafstrom CE, Carmant L. Seizures and epilepsy: an overview for neuroscientists. Cold Spring Harb Perspect Med. 2015 Jun;5(6).
55. Bahmani M, Naseri R, Iraniparast A, Mokhtari R, Jafari SH. Oculocerebrocutaneous Syndrome (Delleman Syndrome): A Case with a Novel Presentation of Orbital Involvement. Lee AC wai, editor. Case Rep Pediatr [Internet]. 2021 Aug 2;2021:1–4. Available from: https://www.hindawi.com/journals/cripe/2021/5524131/
56. Chandravanshi S. Encephalocraniocutaneous lipomatosis: A case report and review of the literature. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2014;62(5):622. Available from: https://journals.lww.com/10.4103/0301-4738.133521
57. Karamert R, Tutar H, Altinyay S, Duzlu M, Yildiz M, Akdulum I, et al. Cochlear implantation in inner ear malformations: considerations related to surgical complications and communication skills. ORL. 2022;84(3):211–8.
58. Bissonnette B, Luginbuehl I, Engelhardt T. Delleman Oorthuys Syndrome. In: Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications, 2e [Internet]. New York, NY: McGraw-Hill Education; 2019. Available from: http://accesspediatrics.mhmedical.com/content.aspx?aid=1164067702
59. Ojumah N, Ramdhan RC, Wilson C, Loukas M, Oskouian RJ, Tubbs RS. Neurological Neonatal Birth Injuries: A Literature Review. Cureus. 2017 Dec;9(12):e1938.
60. Regina Garanhani M, Cardoso Rosa J, de Mello Guides Capelli A, Claudia Ribeiro M. Physical therapy in peripheral facial paralysis: retrospective study. Braz J Otorhinolaryngol [Internet]. 2007 Jan;73(1):106–9. Available from: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1808869415311319
61. Chamidah AN. Deteksi dini gangguan pertumbuhan dan perkembangan anak. J Pendidik Khusus. 2009;5(3):83–93.
62. Zubler JM, Wiggins LD, Macias MM, Whitaker TM, Shaw JS, Squires JK, et al. Evidence-Informed Milestones for Developmental Surveillance Tools. Pediatrics. 2022;149(3).
63. Argirova R, Zlatareva A. Lifelong vaccination model: for a better quality of life. Biotechnol Biotechnol Equip [Internet]. 2023 Dec 31;37(1):24–33. Available from: https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/13102818.2022.2151379
64. Raccagni C, Goebel G, Gaßner H, Granata R, Ndayisaba J-P, Seebacher B, et al. Physiotherapy improves motor function in patients with the Parkinson variant of multiple system atrophy: A prospective trial. Parkinsonism Relat Disord [Internet]. 2019 Oct;67:60–5. Available from: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1353802019304171
65. Ali SH, Foster T, Hall NL. The Relationship between Infectious Diseases and Housing Maintenance in Indigenous Australian Households. Int J Environ Res Public Health [Internet]. 2018 Dec 11;15(12):2827.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

LAMPIRAN

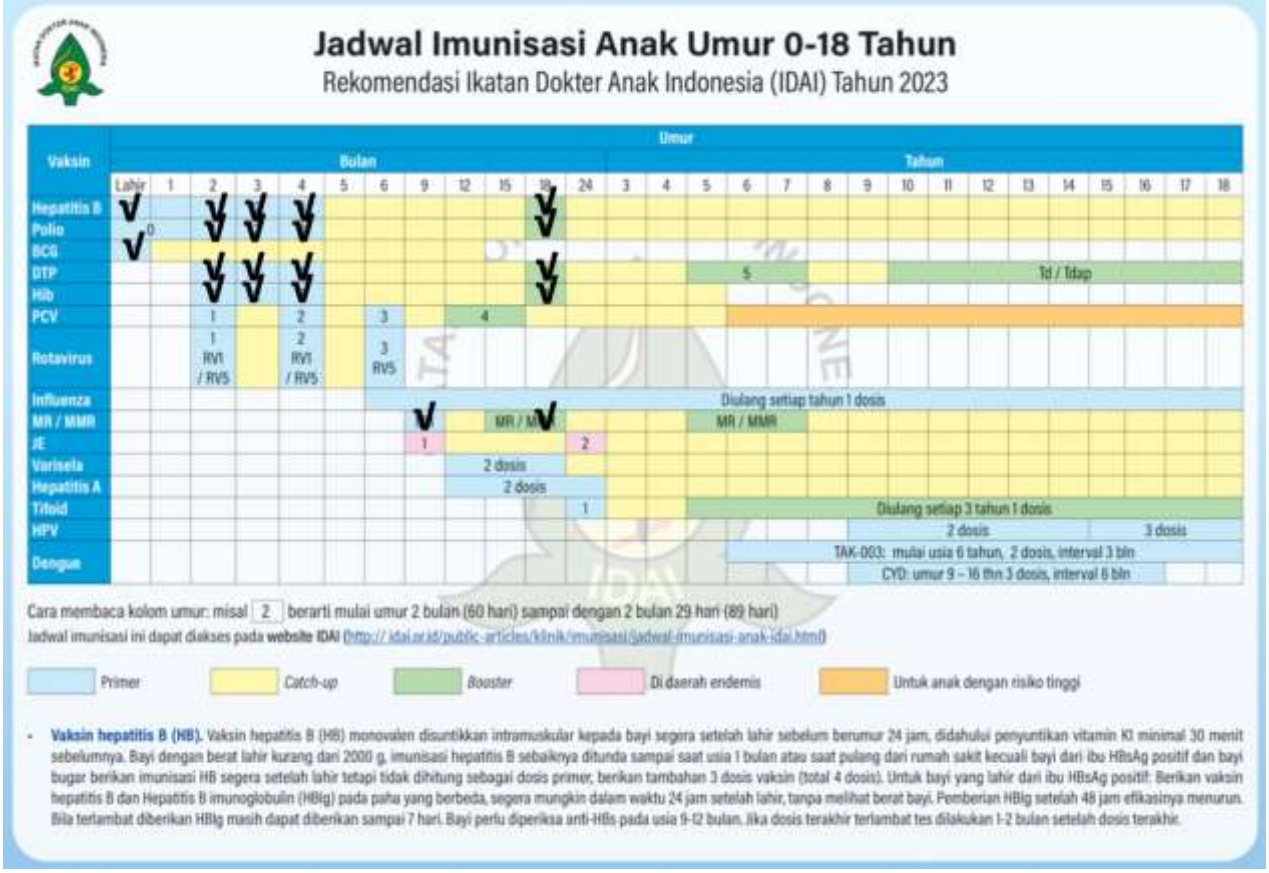
Lampiran 1. Ringkasan pemantauan variabel bebas (prognostik) pasien

Variabel bebas (prognostik)	Target terukur	Kondisi awal	Intervensi
Hidrosefalus	Tidak ada hidrosefalus	Tidak ada hidrosefalus	Jika ada hidrosefalus, pemberian medimentosa dan atau pemasangan *ventriculoperitoneal shunt* atau sesuai Departemen Bedah Saraf
Kejang	Tidak ada kejang	Tidak ada kejang	Jika ada kejang, diberikan obat antikejang.
Dermoid epibulbar	Tidak ada dermoid epibulbar	Terdapat dermoid epibulbar	Eksisi dermoid epibulbar
Retinopati prematuritas	Tidak adanya retinopati prematuritas	ROP tahap 0 zona 2	Monitor ROP
Fungsi penglihatan	Visus baik ditentukan dengan pemeriksaan sesuai usia	Dapat mengikuti arah cahaya	Monitor dan koreksi jika terdapat gangguan visus
Fungsi pendengaran	Membaik	OAE: ADS refer	Monitor dan koreksi jika terdapat gangguan pendengaran.
Parese nervus VII	Parese hilang	Terdapat parese	Rehabilitasi medis
Status gizi	Gizi baik	Berat badan -2SD<Z<+2SD, tinggi badan -2SD< Z<+2SD, BB//TB -2SD<Z<+2SD	Manajemen nutrisi
Global developmental delay	Denver dan CAPUTE, KPSP normal (sesuai usia)	Keterlambatan seusia Denver di empat aspek	Rehabilitasi medis dan stimulasi
Imunisasi	Lengkap sesuai anjuran IDAI	Lengkap sesuai anjuran pemerintah	Pemberian imunisasi
Rehabilitasi medis	Sesuai anjuran Departemen Rehabilitasi Medis	Rutin dua kali seminggu (sesuai saran Departemen Rehabilitasi Medis)	Edukasi dan konseling pentingnya rehabilitasi medis
Kesehatan rumah dan lingkungan	Memenuhi rumah sehat (skor $\geqslant$ 35)	Standar rumah sehat 35	Edukasi dan konseling PHBS, kepadatan rumah

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Lampiran 2. Jadwal Imunisasi Anak IDAI 2023



Lampiran 3. PedsQL

PedsQL saat awal pengamatan

PedsQL (*Pediatric Quality of Life Inventory)*
LAPORAN ORANG TUA, UNTUK ANAK USIA 1-12 BULAN

Ketentuan:
Di halaman berikut ini terdapat daftar hal-hal yang mungkin merupakan masalah bagi **anak Anda**. Tunjukkan kepada kami, **seberapa sering** hal-hal berikut ini **merupakan masalah** bagi anak Anda dalam kurun waktu **SATU bulan terakhir ini** dengan melingkari

0: jika **tidak pernah** memiliki masalah
1: jika **hampir tidak pernah** memiliki masalah (1 kali sebulan)
2: jika **kadang-kadang** mengalami masalah (2-3 kali sebulan)
3: jika **sering** mengalami masalah (1 kali seminggu)
4: jika **hampir selalu** mengalami masalah (setiap hari)

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Tidak ada jawaban benar atau salah.
Bilamana Anda tidak memahami pertanyaan, silahkan bertanya

Dalam satu bulan terakhir, seberapa sering hal ini menjadi masalah bagi anak Anda;

Fungsi fisik (bermasalah dengan…)	Tidak pernah	Hampir tidak pernah	Kadang-kadang	Sering	Hampir selalu
1. Tingkat energi yang rendah	**0**	1	2	3	4
2. Kesulitan berpartisipasi dalam aktifitas bermain	**0**	1	2	3	4
3. Merasakan nyeri/ sakit	**0**	1	2	3	4
4. Merasa lelah	**0**	1	2	3	4
5. Merasa lesu/lemah	**0**	1	2	3	4
6. Banyak beristirahat	0	**1**	2	3	4

Gejala fisik (bermasalah dengan…)	Tidak pernah	Hampir tidak pernah	Kadang-kadang	Sering	Hampir selalu
1. Buang angin	**0**	1	2	3	4
2. Meludah setelah makan	**0**	1	2	3	4
3. Kesulitan bernafas	**0**	1	2	3	4
4. Sakit perut	**0**	1	2	3	4
5. Kesulitan menelan	**0**	1	2	3	4
6. Sembelit	**0**	1	2	3	4
7. Mengalami ruam	**0**	1	2	3	4
8. Mengalami diare	**0**	1	2	3	4
9. Mengi	**0**	1	2	3	4
10. Muntah	**0**	1	2	3	4

Fungsi emosional (bermasalah dengan…)	Tidak pernah	Hampir tidak pernah	Kadang-kadang	Sering	Hampir selalu
1. Ketakutan atau merasa takut	0	**1**	2	3	4
2. Merasa marah	0	**1**	2	3	4
3. Menangis atau rewel saat ditinggal sendiri	0	1	2	**3**	4
4. Kesulitan menenangkan diri sendiri saat kesal	0	**1**	2	3	4
5. Sulit tidur	0	1	**2**	3	4
6. Menangis atau rewel saat dipeluk	0	**1**	2	3	4
7. Merasa sedih	0	**1**	2	3	4
8. Sulit ditenangkan saat	0	**1**	2	3	4

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

diangkat atau dipegang					
9. Sulit tidur hampir sepanjang malam	0	**1**	2	3	4
10. Banyak menangis	0	1	**2**	3	4
11. Merasa ngambek	0	1	**2**	3	4
12. Kesulitan tidur siang	0	1	**2**	3	4

Fungsi sosial (bermasalah dengan…)	**Tidak pernah**	**Hampir tidak pernah**	**Kadang-kadang**	**Sering**	**Hampir selalu**
1. Tidak tersenyum pada orang lain	0	**1**	2	3	4
2. Tidak tertawa saat digelitik	0	**1**	2	3	4
3. Tidak melakukan kontak mata dengan pengasuh	0	**1**	2	3	4
4. Tidak tertawa saat dipeluk	0	**1**	2	3	4

Fungsi kognitif (bermasalah dengan…)	**Tidak pernah**	**Hampir tidak pernah**	**Kadang-kadang**	**Sering**	**Hampir selalu**
1. Tidak meniru tindakan pengasuh	0	1	**2**	3	4
2. Tidak meniru ekspresi wajah pengasuh	0	1	**2**	3	4
3. Tidak meniru suara pengasuh	0	1	2	3	**4**
4. Tidak mampu mampu memusatkan perhatian pada objek	0	1	2	3	**4**

Skala 0 = nilai 100
Skala 1 = nilai 75
Skala 2 = nilai 50
Skala 3 = nilai 25
Skala 4 = nilai 0

Total Nilai: 2725/3600=75,7
Nilai ≥70 : Kualitas hidup tidak terganggu
Nilai <70: Kualitas hidup terganggu

PedsQL saat akhir pengamatan

PedsQL (*Pediatric Quality of Life Inventory)*
LAPORAN ORANG TUA, UNTUK ANAK USIA 13-24 BULAN

Ketentuan:
Di halaman berikut ini terdapat daftar hal-hal yang mungkin merupakan masalah bagi **anak Anda**. Tunjukkan kepada kami, **seberapa sering** hal-hal berikut ini **merupakan masalah** bagi anak Anda dalam kurun waktu **SATU bulan terakhir ini** dengan melingkari

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

0: jika **tidak pernah** memiliki masalah
1: jika **hampir tidak pernah** memiliki masalah (1 kali sebulan)
2: jika **kadang-kadang** mengalami masalah (2-3 kali sebulan)
3: jika **sering** mengalami masalah (1 kali seminggu)
4: jika **hampir selalu** mengalami masalah (setiap hari)

Tidak ada jawaban benar atau salah.
Bilamana Anda tidak memahami pertanyaan, silahkan bertanya

Dalam satu bulan terakhir, seberapa sering hal ini menjadi masalah bagi anak Anda;

Fungsi fisik (bermasalah dengan…)	**Tidak pernah**	**Hampir tidak pernah**	**Kadang-kadang**	**Sering**	**Hampir selalu**
1. Tingkat energi yang rendah	**0**	1	2	3	4
2. Kesulitan berpartisipasi dalam aktifitas bermain	**0**	1	2	3	4
3. Merasakan nyeri/ sakit	**0**	1	2	3	4
4. Merasa lelah	**0**	1	2	3	4
5. Merasa lesu/lemah	**0**	1	2	3	4
6. Banyak beristirahat	**0**	1	2	3	4
7. Merasa lelah untuk bermain	**0**	1	2	3	4
8. Kesulitan berjalan	0	1	2	3	**4**
9. Kesulitan untuk berlari jarak dekat tanpa jatuh	0	1	2	3	**4**

Gejala fisik (bermasalah dengan…)	**Tidak pernah**	**Hampir tidak pernah**	**Kadang-kadang**	**Sering**	**Hampir selalu**
1. Buang angin	**0**	1	2	3	4
2. Meludah setelah makan	**0**	1	2	3	4
3. Kesulitan bernafas	**0**	1	2	3	4
4. Sakit perut	**0**	1	2	3	4
5. Kesulitan menelan	**0**	1	2	3	4
6. Sembelit	**0**	1	2	3	4
7. Mengalami ruam	**0**	1	2	3	4
8. Mengalami diare	**0**	1	2	3	4
9. Mengi	**0**	1	2	3	4
10. Muntah	**0**	1	2	3	4

Fungsi emosional (bermasalah dengan…)	**Tidak pernah**	**Hampir tidak pernah**	**Kadang-kadang**	**Sering**	**Hampir selalu**

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

1. Ketakutan atau merasa takut	0	**1**	2	3	4
2. Merasa marah	0	**1**	2	3	4
3. Menangis atau rewel saat ditinggal sendiri	0	**1**	2	3	4
4. Kesulitan menenangkan diri sendiri saat kesal	0	**1**	2	3	4
5. Sulit tidur	0	**1**	2	3	4
6. Menangis atau rewel saat dipeluk	0	**1**	2	3	4
7. Merasa sedih	0	**1**	2	3	4
8. Sulit ditenangkan saat diangkat atau dipegang	0	**1**	2	3	4
9. Sulit tidur hampir sepanjang malam	0	**1**	2	3	4
10. Banyak menangis	0	**1**	2	3	4
11. Merasa ngambek	0	**1**	2	3	4
12. Kesulitan tidur siang	0	**1**	2	3	4

Fungsi sosial (bermasalah dengan…)	**Tidak pernah**	**Hampir tidak pernah**	**Kadang-kadang**	**Sering**	**Hampir selalu**
1. Tidak tersenyum pada orang lain	**0**	1	2	3	4
2. Tidak tertawa saat digelitik	**0**	1	2	3	4
3. Tidak melakukan kontak mata dengan pengasuh	**0**	1	2	3	4
4. Tidak tertawa saat dipeluk	**0**	1	2	3	4
5. Tidak nyaman berada di sekitar anak lain	0	**1**	2	3	4

Fungsi kognitif (bermasalah dengan…)	**Tidak pernah**	**Hampir tidak pernah**	**Kadang-kadang**	**Sering**	**Hampir selalu**
1. Tidak meniru tindakan pengasuh	**0**	1	2	3	4
2. Tidak meniru ekspresi wajah pengasuh	**0**	1	2	3	4
3. Tidak meniru suara pengasuh	0	1	2	3	**4**
4. Tidak mampu mampu memusatkan perhatian pada objek	**0**	1	2	3	4
5. Tidak meniru ucapan pengasuh	0	1	2	3	**4**

UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

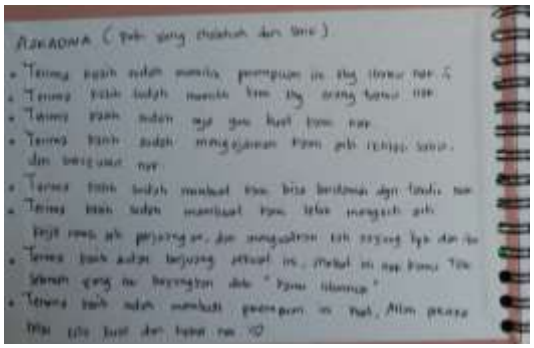
6. Kesulitan menunjuk bagian tubuh saat ditanya	0	1	2	3	**4**
7. Kesulitan menamai objek yang sudah dikenal	0	1	2	3	**4**
8. Kesulitan mengulang kata	0	1	2	3	**4**
9. Kesulitan menjaga perhatiannya pada sesuatu	**0**	1	2	3	4

Skala 0 = nilai 100
Skala 1 = nilai 75
Skala 2 = nilai 50
Skala 3 = nilai 25
Skala 4 = nilai 0

Total Nilai: 3450/4500=78,3
Nilai ≥70 : Kualitas hidup tidak terganggu
Nilai <70: Kualitas hidup terganggu

Lampiran 4. Buku Harian







UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Tatalaksana Komprehensif dan Holistik Anak dengan Sindrom Delleman Oorthuys
Scolastika Dita Kristian, Agung Triono; Ekawaty Lutfia Haksari
Universitas Gadjah Mada, 2024 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Lampiran 5. Monitoring Lanjutan

Evaluasi	Pemeriksa	Waktu
Status gizi dan lingkar kepala	Dokter	Tiap bulan
Kejang	Dokter	Tiap hari
Tanda hidrosefalus	Dokter	Tiap hari
Fungsi pendengaran	Dokter poliklinik THT-KL	Tiap 6 bulan
Fungsi penglihatan	Dokter poliklinik mata	Tiap 6 bulan
Parese n VII	Fisioterapis	Dua kali per minggu
Dermoid epibulbar	Dokter poliklinik mata	Tiap 6 bulan
Global developmental delay	Dokter poliklinik TKPS	Tiap 3 bulan
Imunisasi	Dokter	Usia 7 tahun
Kepatuhan rehabilitasi medis	Dokter pemeriksa, rehabilitasi medis, atau orang tua	Tiap bulan
Kualitas hidup	Dokter poliklinik TKPS	Tiap 3 bulan