

6.5 Fungsi pendengaran

Malformasi pinnae (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

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

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

cukup lebar (mulai bayi baru lahir sampai umur 6 tahun), mencakup semua aspek perkembangan dengan *reability* 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.