

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Down syndrome merupakan abnormalitas kromosom (trisomi 21) yang paling sering terjadi pada kelahiran hidup.¹ Dalam kurun waktu empat tahun dari 2007 sampai 2010 di RSUD Serang ditemukan 2 sampai 4 kasus setiap tahunnya. Di Indonesia ditemukan 15 % dari jumlah kasus *Down syndrome* di dunia yaitu kurang lebih ditemukan 8 juta anak *Down syndrome* di dunia. Di Indonesia mencapai lebih dari 300.000 orang. *Down syndrome* dengan frekuensi 1 dari 700 kelahiran bayi lebih sering terjadi pada ibu hamil pada usia di atas 35 tahun.² *Down syndrome* tidak bisa diprediksi sebelum anak tersebut dilahirkan.³

Down syndrome adalah kelainan genetik, dimana anak yang mengalami keterbelakangan mental dan penyimpangan fisik.³ Jumlah kromosom 21 yang berlebih menjadi tiga tersebut, diperkirakan terletak pada bagian lengan bawah dari kromosom 21 dan interaksinya dengan fungsi gen lainnya menghasilkan suatu perubahan homeostasis yang memungkinkan terjadinya penyimpangan perkembangan fisik dan susunan saraf pusat.⁴

Dalam kemampuan motorik, anak *Down syndrome* tidak secepat anak normal, ada keyakinan bahwa semakin rendah intelek seorang anak maka akan semakin rendah pula kemampuan motoriknya, demikian pula sebaliknya.³ Anak *Down syndrome* memiliki IQ antara 50-70.⁵

Salah satu perbedaan yang paling khas pada *Down syndrome* adalah manifestasi kraniofasial. Pada *Down syndrome* ditemukan penyimpangan di kedua struktur kraniofasial. Manifestasi kraniofasial pada *Down syndrome* meliputi brakisefali yaitu kondisi dimana ukuran kepala tidak seimbang, ukuran wajah bagian atas yang berkurang, ukuran mandibula berkurang pada kedalaman dan lebar, secara sagital terjadi kekurangan pada mandibula ke rahang atas dan ke wajah bagian atas dan kedua wajah bagian atas dan bawah cenderung menonjol.^{6,7,8}

Penelitian yang dilakukan di Saudi Arabia oleh Dr. Reema (2010) mengungkapkan bahwa pada 30 penderita *Down syndrome*, brakisefali dijumpai lebih dari setengah kelompok *Down syndrome* yaitu 53,3%. Pengamatan ini lebih rendah dari yang dilaporkan oleh Levinson dkk (1955) yang mempelajari keragaman fitur klinis pada 50 penderita *Down Syndrome* hingga usia 17 tahun dan menemukan bahwa 82% penderita *Down Syndrome* mengalami brakisefali.⁶

Begitu juga dengan pemeriksaan klinis lidah, pada penelitian Dr. Reema (2010) pada 30 penderita *Down Syndrome* ditemukan makroglosia yang cukup tinggi yaitu 60%. Ini hampir sama dengan temuan yang dilaporkan oleh Asokan dkk (2008), Gullikson (1973), Smith (2001). Namun, makroglosia ditemukan hingga 30% dalam studi Levinson dkk (1955) pada 50 penderita *Down Syndrome*. Cohen dan Winer (1965) mempelajari karakteristik gigi pada 123 penderita *Down Syndrome* dengan rentang usia 3-30 tahun, mereka menemukan bahwa makroglosia ditemukan pada 11,3%, lebih rendah dari prevalensi yang dilaporkan dalam penelitian Dr. Reema.⁶

Antropometri berasal dari Yunani, yaitu 'anthropos' yang berarti manusia dan 'metry' yang berarti untuk mengukur, sehingga antropometri adalah ilmu yang berhubungan dengan pengukuran ukuran, berat dan proporsi dari tubuh manusia.⁹ Kraniofasial antropometri adalah metode sederhana dan *non invasive* dari penilaian kuantitatif dari perubahan pada anatomi permukaan kepala dan wajah seorang penderita *Down syndrome*. Antropometri dapat digunakan untuk mendapatkan nilai diagnosa yang potensial dan berfungsi dalam mengidentifikasi sebagian nilai deviasi (penyimpangan) dari bagian-bagian kraniofasial.¹⁰

Pertumbuhan menurut Kerl E. Gerisson (2005) adalah perubahan individu dalam bentuk ukuran badan, perubahan otot, tulang, kulit, rambut dan kelenjar, sedangkan menurut Atan Long (1988) pertumbuhan adalah perubahan yang dapat diukur dari satu peringkat ke satu peringkat yang lain dari masa ke masa. Menurut D.S Wright & Ann Taylor (1993) pertumbuhan adalah penambahan dalam berbagai sifat luaran seseorang (sifat jasmani, seperti: ukuran tubuh, tinggi, berat badan dan lain-lain).¹¹ Dikaitkan dengan klasifikasi DEPKES RI pertumbuhan dan

perkembangan dibedakan atas anak-anak 5-11 tahun, remaja awal 12-16 tahun dan remaja akhir 17-25 tahun.¹²

Berdasarkan pada uraian di atas maka penulis merasa perlu dilakukan penelitian ini untuk mendapatkan ukuran kraniofasial pada anak *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara. Pengukuran ini meliputi panjang kepala, lebar kepala, tinggi wajah dan lingkaran kepala. Keempat pengukuran ini dipilih karena sudah dapat mewakili pertumbuhan kepala.

1.2 Rumusan Masalah

1. Berapakah ukuran kraniofasial berdasarkan panjang kepala pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara.

2. Berapakah ukuran kraniofasial berdasarkan lebar kepala pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara.

3. Berapakah ukuran kraniofasial berdasarkan tinggi wajah pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara.

4. Berapakah ukuran kraniofasial berdasarkan lingkaran kepala pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara.

1.3 Tujuan Penelitian

Penelitian ini dilakukan bertujuan untuk:

1. Mengetahui ukuran rata-rata kraniofasial berdasarkan panjang kepala pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara di Medan.

2. Mengetahui ukuran rata-rata kraniofasial berdasarkan lebar kepala pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara di Medan.

3. Mengetahui ukuran rata-rata kraniofasial berdasarkan tinggi wajah pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara di Medan.

4. Mengetahui ukuran rata-rata kraniofasial berdasarkan lingkaran kepala pada usia 5-11 tahun, 12-16 tahun dan 17-25 tahun pada penderita *Down syndrome* di UPT. SLB-E Negeri Pembina Sumatera Utara di Medan.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Praktis

Manfaat praktis dari penelitian ini adalah:

1. Sebagai bahan informasi lebih dalam tentang perbandingan ukuran kraniofasial anak *Down syndrome* dengan anak normal.

2. Memberikan informasi tentang perbedaan ukuran kraniofasial terkait tumbuh kembang kraniofasial pada penderita *Down syndrome*.

1.4.2 Manfaat Teoritis

Manfaat teoritis yang diperoleh dari penelitian ini adalah:

Hasil penelitian ini diharapkan dapat memberi sumbangan bagi perkembangan ilmu pengetahuan dan bahan ajar yang bermanfaat bagi Departemen Biologi Oral.