



**HUBUNGAN LINGKAR KEPALA DENGAN  
PERKEMBANGAN ANAK SINDROM DOWN**

**LAPORAN HASIL  
KARYA TULIS ILMIAH**

Diajukan untuk memenuhi sebagian persyaratan  
guna mencapai gelar sarjana strata-1 kedokteran umum

**ARLA SANTIKA SISHADI  
22010111120010**

**PROGRAM PENDIDIKAN SARJANA KEDOKTERAN  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS DIPONEGORO  
2015**



**HUBUNGAN LINGKAR KEPALA DENGAN  
PERKEMBANGAN ANAK SINDROM DOWN**

**LAPORAN HASIL  
KARYA TULIS ILMIAH**

Diajukan untuk memenuhi sebagian persyaratan  
guna mencapai gelar sarjana strata-1 kedokteran umum

**ARLA SANTIKA SISHADI  
22010111120010**

**PROGRAM PENDIDIKAN SARJANA KEDOKTERAN  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS DIPONEGORO  
2015**

**LEMBAR PENGESAHAN LAPORAN HASIL KTI**  
**HUBUNGAN LINGKAR KEPALA DENGAN PERKEMBANGAN ANAK**  
**SINDROM DOWN**

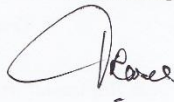
Disusun oleh:

**ARLA SANTIKA SISHADI**  
**22010111120010**

Telah disetujui:

Semarang, 6 Juli 2015

Pembimbing I



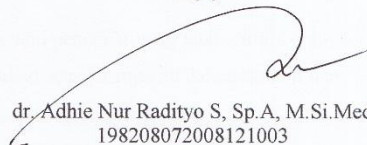
Dr. dr. Asri Purwanti, Sp.A(K), M.Pd  
195511061983022001

Ketua Penguji



dr. Moh. Syarofil Anam, Msi.Med, Sp.A  
197707282010121001

Penguji


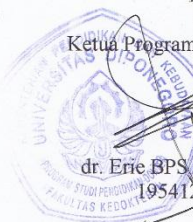


dr. Adhie Nur Radityo S, Sp.A, M.Si.Med  
198208072008121003

Mengetahui

a.n. Dekan

Ketua Program Studi Pendidikan Dokter



dr. Eric BPS Andar, Sp.BS, PAK (K)  
19541211198103 1 014

## PERNYATAAN KEASLIAN

Yang bertanda tangan dibawah ini,

Nama mahasiswa : Arla Santika Sishadi  
NIM : 22010111120010  
Program studi : Program Pendidikan Sarjana Program Studi  
Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran  
Universitas Diponegoro  
Judul KTI : Hubungan Lingkar Kcpala dengan Perkembangan  
Anak Sindrom Down

Dengan ini menyatakan bahwa :

- 1) KTI ini ditulis sendiri, tulisan asli saya sendiri tanpa bantuan orang lain selain pembimbing dan narasumber yang diketahui oleh pembimbing
- 2) KTI ini sebagian atau seluruhnya belum pernah dipublikasi dalam bentuk artikel ataupun tugas ilmiah lain di Universitas Diponegoro maupun di perguruan tinggi lain
- 3) Dalam KTI ini tidak terdapat karya atau pendapat yang telah ditulis orang lain kecuali secara tertulis dicantumkan sebagai rujukan dalam naskah dan tercantum pada daftar kepustakaan

Semarang, 6 Juli 2015

Yang membuat pernyataan,



Arla Santika Sishadi

## KATA PENGANTAR

Puji syukur ke hadirat Tuhan Yang Maha Esa, karena atas kekuatan dan ridho-Nya penulis dapat menyelesaikan laporan akhir hasil penelitian karya tulis ilmiah. Penelitian ini dilakukan untuk memenuhi sebagian persyaratan guna mencapai derajat sarjana strata-1 kedokteran umum di Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro, Semarang.

Pada kesempatan ini, penulis mengucapkan terimakasih dan penghargaan atas do'a, bimbingan, dan dukungan yang telah diberikan kepada penulis.

1. Rektor Universitas Diponegoro Semarang yang telah memberi kesempatan kepada kami untuk menimba ilmu di Universitas Diponegoro.
2. Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro yang telah memberikan sarana dan prasarana sehingga kami dapat menyelesaikan tugas ini dengan lancar.
3. Dr.dr.Asri Purwanti,Sp.A(K), M.Pd selaku dosen pembimbing yang telah menyediakan waktu, tenaga dan pikiran untuk membimbing kami dalam penyusunan laporan hasil Karya Tulis Ilmiah ini.
4. dr. Moh. Syarofil Anam, MSi.Med,Sp.A dan dr.Adhie Nur Radityo S., MSi.Med,Sp.A selaku ketua penguji dan dosen penguji yang telah memberikan saran dan arahan dalam penyusunan laporan hasil Karya Tulis Ilmiah ini.
5. Kepala bagian dan seluruh jajaran staf Bagian Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro.

6. Ayahanda Nur Iksan dan Ibunda Kustiningsih,S.Pd, adik Sieva Santika Natata, beserta keluarga kami yang senantiasa memberikan dukungan moral maupun material.
7. Sahabat yang mendoakan dan memotivasi Alfa Ajinata Afiv Ananda, Irwan Arif Margono, Arge Renaldi, Wibowo Bagus, AA.Gede Suprihatin, dan sahabat yang lain yang tidak bisa sebutkan semua.
8. Residen anak dr. Yuanita, dr. Arifiyah dan dr. Fathoni serta mbak Endah dan mbak Eti selaku sekretaris Dr. dr. Asri Purwanti, Sp.A(K), M.Pd.
9. Serta pihak lain yang tidak mungkin kami sebutkan satu per satu atas bantuannya secara langsung maupun tidak langsung sehingga Karya Tulis Ilmiah ini dapat terselesaikan dengan baik.

Akhir kata, kami berharap Allah SWT berkenan membalas segala kebaikan semua pihak yang telah membantu kami. Semoga karya Tulis Ilmiah ini dapat bermanfaat bagi kita semua.

Semarang, 24 Juni 2015

Arla Santika Sishadi

## DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL.....	i
LEMBAR PENGESAHAN .....	ii
PERNYATAAN KEASLIAN.....	iii
KATA PENGANTAR .....	iv
DAFTAR ISI .....	vi
DAFTAR TABEL .....	ix
DAFTAR GAMBAR .....	x
DAFTAR LAMPIRAN .....	xi
DAFTAR SINGKATAN .....	xii
ABSTRAK .....	xiii
ABSTRACT.....	xiv
BAB I PENDAHULUAN .....	1
1.1. Latar belakang .....	1
1.2. Rumusan masalah .....	3
1.3. Tujuan penelitian .....	3
1.3.1 Tujuan umum.....	3
1.3.2 Tujuan khusus.....	3
1.4. Manfaat penelitian .....	3
1.5. Keaslian penelitian .....	4
BAB II TINJAUAN PUSTAKA .....	6
2.1. Lingkaran kepala .....	6
2.1.1 Pertumbuhan dan pengukuran lingkaran kepala.....	6
2.1.2 Faktor yang mempengaruhi lingkaran kepala .....	8

2.1.3 Dampak pertumbuhan abnormal lingkak kepala.....	10
2.2 Lingkak kepala anak sindrom Down .....	12
2.2.1 Sindrom Down .....	12
2.2.2 Pertumbuhan lingkak kepala anak sindrom Down .....	16
2.2.3 Manifestasi klinis anak sindrom Down.....	18
2.3 Perkembangan Anak .....	22
2.3.1 Pengertian Perkembangan pada anak .....	22
2.3.2 Faktor-faktor yang Mempengaruhi Perkembangan.....	23
2.3.3 Perkembangan anak sindrom Down dengan DDST II.....	26
 <b>BAB III KERANGKA TEORI, KERANGKA KONSEP DAN HIPOTESIS</b>	
3.1 Kerangka Teori.....	30
3.2 Kerangka Konsep .....	31
3.3 Hipotesis .....	31
3.3.1 Hipotesis mayor.....	31
3.3.2 Hipotesis minor .....	31
 <b>BAB IV METODE PENELITIAN .....</b>	
4.1 Ruang lingkup penelitian .....	32
4.2 Tempat dan waktu penelitian .....	32
4.3 Jenis dan rancangan penelitian.....	32
4.4 Populasi dan sampel.....	32
4.4.1 Populasi target.....	32
4.4.2 Populasi terjangkau .....	32
4.4.3 Sampel penelitian .....	33
4.4.3.1 Kriteria inklusi .....	33
4.4.3.2 Kriteria eksklusi .....	33
4.4.4 Cara sampling.....	33
4.4.5 Besar sampel .....	33
4.5 Variabel penelitian .....	34
4.5.1 Variabel bebas.....	34
4.5.2 Variabel terikat.....	34



4.5.3 Variabel perancu.....	34
4.6 Definisi operasional .....	34
4.7 Cara pengumpulan data.....	36
4.7.1 Bahan dan Alat.....	36
4.7.2 Jenis data .....	36
4.7.3 Cara kerja .....	36
4.8 Alur penelitian.....	37
4.9 Analisis data.....	37
4.10 Etika penelitian .....	38
4.11 Jadwal penelitian .....	38
 <b>BAB V HASIL PENELITIAN</b>	
5.1 Karakteristik Subyek .....	39
5.2 Hubungan lingk kepala dengan perkembangan anak sindrom Down .	42
5.3 Analisis Variabel Perancu .....	43
 <b>BAB VI PEMBAHASAN</b>	
6.1 Lingk kepala anak sindrom Down.....	44
6.2 Perkembangan anak sindrom Down .....	45
6.3 Hubungan lingk kepala dengan perkembangan anak sindrom Down .	46
6.4 Keterbatasan Penelitian .....	47
 <b>BAB VII SIMPULAN DAN SARAN</b>	
6.5 Simpulan .....	48
6.6 Saran .....	48
 DAFTAR PUSTAKA .....	 49
 LAMPIRAN .....	 56

## DAFTAR TABEL

Tabel 1. Keaslian penelitian.....	4
Tabel 2. Overekspresi gen.....	15
Tabel 3. Gambaran fisik sindrom Down.....	18
Tabel 4. Perkembangan motorik kasar .....	28
Tabel 5. Perkembangan motorik halus.....	29
Tabel 6. Perkembangan bahasa.....	29
Tabel 7. Perkembangan personalisasi diri.....	29
Tabel 8. Definisi operasional .....	34
Tabel 9. Jadwal penelitian.....	38
Tabel 10. Karakteristik subjek.....	39
Tabel 11. Karakteristik lingkaran kepala dan perkembangan.....	40
Tabel 12. Karakteristik variabel perancu.....	41
Tabel 13. Analisis hubungan lingkaran kepala dengan perkembangan anak sindrom down .....	42
Tabel 14. Analisis hubungan malnutrisi,pjb,hipotiroid dengan perkembangan anak sindrom Down.....	43

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Grafik Pertumbuhan lingkaran kepala .....	7
Gambar 2. Foto x-ray cranial size.....	8
Gambar 3. Penyebab mikrosefali .....	11
Gambar 4. Penyebab makrosefali.....	12
Gambar 5. Kerangka teori.....	30
Gambar 6. Kerangka konsep.....	31
Gambar 7. Alur Penelitian.....	37
Gambar 8. Pengambilan data .....	65

## DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. Ethical Clearance .....	57
Lampiran 2. Surat Izin Melaksanakan Penelitian .....	58
Lampiran 3. Hasil Spss.....	59
Lampiran 4. Dokumentasi penelitian .....	65
Lampiran 5. Biodata mahasiswa .....	66

## DAFTAR SINGKATAN

APP	<i>Amyloid precursor protein.</i>
ASD	<i>Atrial septal defect</i>
AVSDs	<i>Atrioventricular defek septum</i>
CBS	<i>Cystathionine <math>\beta</math> Synthase</i>
COL6A1	<i>Collagen, type VI, alpha 1</i>
DDST II	<i>Dever Developmental Screening Test II (DDST II)</i>
DNA	<i>Deoxyribonucleic acid</i>
DQ	<i>Development quotient</i>
DSCR	<i>Down Syndrome Critical Region</i>
DYRK	<i>Dual specificity tyrosine-phosphorylation-regulated kinase</i>
ETS2	<i>Ets avian erythroblastosis virus E26 oncogenehomolog 2</i>
HIE	Hipoksi iskemik
HSA21	<i>Human Chromosome 21</i>
MCPH	Mikrosefali primer herediter
PJK	Penyakit jantung bawaan.
IFNAR	<i>Interferon (alpha, beta and omega) receptor 1</i>
PDA	<i>Patent ductus arteriosus</i>
RCAN1	<i>Regulator of Calcineurin 1</i>
SD	<i>Standar deviasi</i>
SOD1	<i>Superoxide Dismutase 1</i>
TSH	<i>Tiroid Stimulation Hormon</i>
TOF	<i>Tetralogy of Fallot</i>
WHO	<i>World Health Organization</i>

## ABSTRAK

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

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

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

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

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

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

## ABSTRACT

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

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

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

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

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

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